



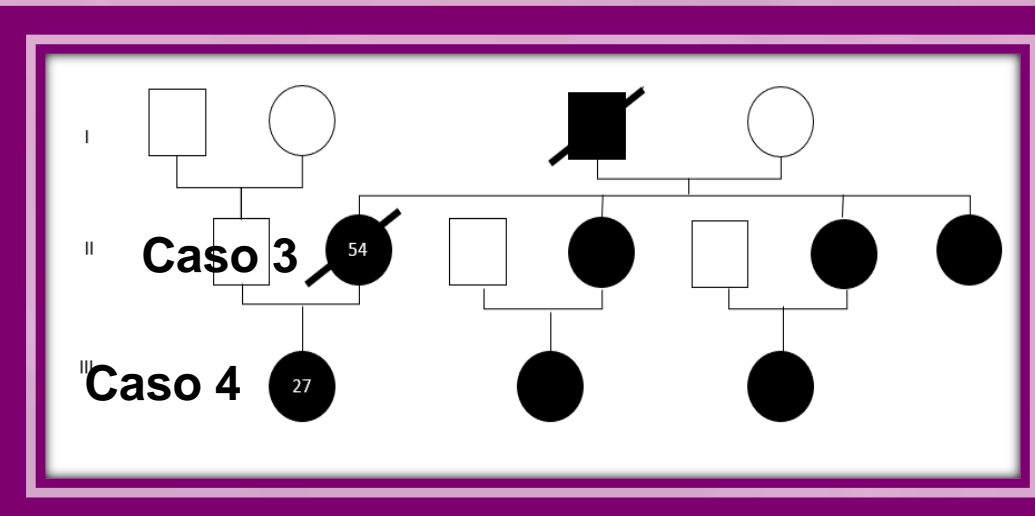
Candidiasis mucocutánea crónica con STAT 1 GOF: Serie de casos



Autores: Miguel Terán-Olvera*, Patricia María O'farrill-Romanillos
Hospital de especialidades "Dr. Bernardo Sepulveda" – Centro Médico Nacional Siglo XXI
Instituto Mexicano del Seguro Social

Introducción:

La Candidiasis mucocutánea crónica (CMC) es un síndrome caracterizado por infecciones recurrentes o persistentes causadas por especies de *Candida* con involucro de piel, uñas y membranas mucosas sin embargo puede manifestarse con una amplia gamma de manifestaciones clínicas. Se ven involucradas mutaciones en el transductor de señal y activador de la transcripción 1 (STAT1). A continuación presentamos una serie de 2 casos familiares de CMC con STAT 1-GOF.



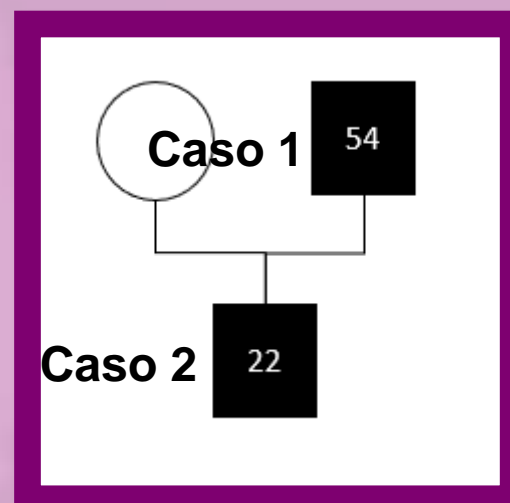
	Caso 1	Caso 2	Caso 3	Caso 4
Infecciones				
Cándida oral	X	X	X	X
Cándida esofágica	X		X	
Candidiasis invasiva		X		
Dermatofitosis	X			
Onicomicosis	X		X	X
Bronquiectasias	X	X	X	X
Colonización de bronquiectasias	X			
Neumonía	X			
Infección por herpes	X			
Autoinmunidad				
Artritis reumatoide			X	
Factor reumatoide			X	
Lupus			X	X
ANA'S	X	X	X	
Anti DC		X	X	
Anti Sm			X	
Cutáneo			X	X
Articular			X	

Endocrinológicas				
Diabetes autoinmune			X	X
Distiroidismo			X	X
Anti TPO			X	
Hipoparatiroidismo			X	
Insuficiencia de vitamina D			X	
Osteoporosis			X	
Neuromielitis óptica (Ac AQP4+)				X
Neoplasia			X	
Dermatológicas				
Rosácea		X	X	X
Hiperqueratosis	X	X	X	X
Verrugas vulgares (VPH)	X			
Gastrointestinales				
Estenosis esofágica	X		X	
Gastritis atrófica	X	X	X	
Enfermedad por reflujo gastroesofágico		X		
Alérgicos				
Eritema pigmentado fijo a sulfas			X	X

Caso 1

Masculino 54 años

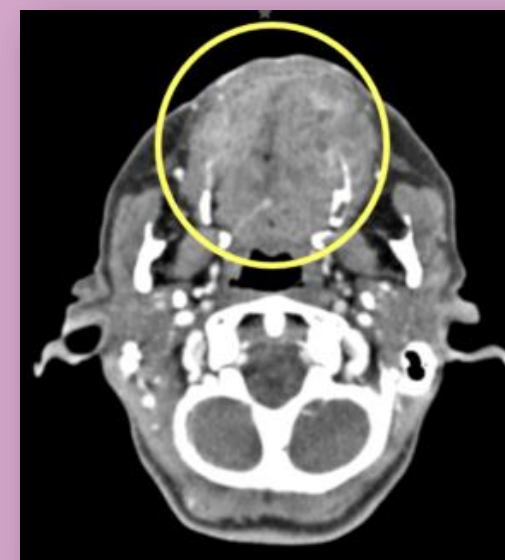
- **2008-** Tiña corporal – tratada con miconazol/ ketoconazol y terbinafina
- **2010** – Cándida oral recurrente
- **2018** – Endoscopia alta moniliasis esofágica + estenosis tratamiento con Itraconazol oral
 - Onicomicosis de los pies
- **2020-** Neumonía *S. pneumoniae*
- **2022** – Colonización bronquiectasias *P. aeuriginosa* y *K. pneumonia* tratamiento con Levofloxacin.



Caso 3:

Femenino de 57 años

- 2017-** Rosacea
- 2017** Onicomicosis
- 2020-** Placa candidiasica en paladar duro resistente a tratamiento con azoles (Fluconazol, itraconazol, voriconazol)
- 2022-** Carcinoma epidermoide en paladar rápidamente progresiva con invasión a senos maxilar izquierdo y carrillos dentales. Recibió 27 ciclos de radioterapia antes de fallecer.



Caso 2

Masculino de 22 años de edad

- Infecciones de vías aéreas superiores de recurrencia desde los 12 años hasta 3 eventos por mes requiriendo hospitalización en 1 ocasión
- **2013** – *Candida oral* recurrente 2 – 3 veces por año
- 2013 Hospitalización por 2 semanas
- 2022- Rosácea eritemato telangiectásica



Caso 3:

Femenino de 27 años

Esquizofrenia orgánica

Ulceras orales de repetición desde los 5 años

Neuromielitis óptica con Ac AQP 4' +

Rosácea.

Discusión y conclusiones

- Desfosforilación de STAT 1 → supresión STAT 3 alterando el
- Desarrollo de células T alterado
- Respuestas a IFNs tipo 1 y 2 e IL-27 ↑
- ↓ IL-2, IFN-γ e IL-12 y ↑ IL-10, IL-4 e IL-5
- ↓ IL-17F, IL-22
- Infecciones mucocutáneas y autoinmunidad.
- **Casos 3 y 4** predominio autoinmunidad
- **Caso 3** historia natural de la enfermedad

Bibliografía

1. Okada, S., Asano, T., Moriya, K. *et al.* Human *STAT1* Gain-of-Function Heterozygous Mutations: Chronic Mucocutaneous Candidiasis and Type I Interferonopathy. *J Clin Immunol* **40**, 1065–1081 (2020)
2. Sáez-de-Ocariz, M., Suárez-Gutiérrez, M., Migaud, M., O Farrill-Romanillos, P., Casanova, J. L., Segura-Mendez, N. H., Orozco-Covarrubias, L., Espinosa-Padilla, S. E., Puel, A., & Blancas-Galicia, L. (2020). Rosacea as a striking feature in family members with a *STAT1* gain-of-function mutation. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology* : *JEADV*, *34*(6), e265–e267.



mteranolvera@gmail.com
dra.patyofarrill@gmail.com