



18° CONGRESSO NAZIONALE
Società Italiana di Allergologia e Immunologia Pediatrica (SIAIP)

CONIUGARE RICERCA E PRATICA CLINICA IN IMMUNO-ALLERGOLOGIA

PALERMO
3-5 GIUGNO 2016 - Dipartimento di Ingegneria Viale delle Scienze



TITOLO: Candidiasi mucocutanea cronica da mutazioni gain-of-function di STAT1: l'importanza della profilassi antifungina per controllare l'infezione e ridurre la morbilità.

PRIMO AUTORE: Laura , Dotta

AUTORI: Laura , Dotta

TELEFONO: 3341308067

FAX:

Email: laura.dotta@libero.it

DIPARTIMENTO/OSPEDALE: Clinica Pediatrica Spedali Civili di Brescia

TESTO:

Introduzione. L'emergente immunodeficienza da mutazioni autosomico dominanti, sporadiche o familiari, di STAT1 con carattere gain-of-function (GOF) si manifesta in primis con candidiasi mucocutanea cronica (CMC), l'infezione cronica o ricorrente a carico di cute, unghie e mucose da parte di *Candida* spp. Suddette mutazioni conferiscono aumentata risposta biologica STAT1-mediata con difetto di produzione di IL-17, mediatore dell'immunità antifungina. La severità della candidiasi è varia, incide sulla morbilità e qualità di vita dei pazienti, a rischio di sviluppare infezioni fungine disseminate. Obiettivi e Metodi. Lo studio caratterizza l'infezione fungina, in termini di estensione, severità, trattamento, sviluppo di resistenza a lungo termine in una corte di pazienti con STAT1-CMC. I dati clinici sono stati raccolti mediante la compilazione di un questionario. I pazienti seguono un programma di follow-up con valutazione clinica, esecuzione di indagine colturale con antimicogramma se infezione in atto e dosaggio farmacologico se trattamento. Risultati. Di 7 pazienti con difetto GOF-STAT1 seguiti presso il nostro Centro 6 su 7 hanno esordito con candidiasi orofaringea, con tendenza alla cronicizzazione se non trattata in 5 su 6. Un solo caso con candidiasi vaginale, in età pre-pubere, trattata con Fluconazolo. In 4 su 7 pazienti la stomatite aftosa è recidivante. La candidasi esofagea si osserva in 3 pazienti, trattata con terapia dapprima endovenosa poi orale, con risposta soddisfacente. Risponde a Fluconazolo un caso di infezione della fronte; l'infezione ungueale cronicizza in 2 pazienti, mentre risponde al trattamento in 1 paziente. La profilassi è con Fluconazolo (2/7), o Itraconazolo (5/7), per resistenza a Fluconazolo; dosaggi subottimali (<500 ng/ml) hanno causato lo sviluppo di Itraconazolo resistenza in 2 casi. In P4 la profilassi antifungina segue la necessità di antibiotico profilassi per malattia polmonare. Conclusioni. L'analisi molecolare per mutazioni GOF-STAT1 è raccomandata in pazienti con candidiasi cronica o ricorrente. La diagnosi precoce permette al clinico di impostare tempestivamente una profilassi fungina precoce e continuativa. Fluconazolo o Itraconazolo sono azoli di prima scelta, da associarsi a stretto monitoraggio farmacologico affinché un dosaggio ottimale controlli l'infezione e prevenga lo sviluppo di

resistenza. Forme severe richiedono cicli di terapia endovenosa con caspofungin, o amfotericina B.

Abstract per il Congresso

18° CONGRESSO NAZIONALE Società Italiana di Allergologia e Immunologia Pediatrica
che si terrà dal 3 al 5 Giugno 2016 a Palermo,
presso Polo Didattico Dipartimento di Ingegneria, Viale delle Scienze