

Tytuł: Co każdy pediatra wiedzieć powinien na temat zespołu Shwachmana-Diamonda? / What every pediatrician should know about Shwachman-Diamond syndrome?

Słowa kluczowe: BIEGUNKA TŁUSZCZOWA NISKOROSŁOŚĆ NEUTROPENIA
HIPERAMINOTRANSFERAZEMIA DZIECI

Keywords: HIPERAMINOTRANSFERAZEMIA NEUTROPENIA SHORT STATURE STEATORRHEA
CHILDREN

Autorzy:

Maja Klaudel-Dreszler - <p>Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii,
Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa</p>

Streszczenie:

Zespół Shwachmana-Diamonda (SDS) jest chorobą wieloukładową, w przebiegu której obserwuje się zaburzenia hematopoezy, zewnątrzwydzielniczą niedoczynność trzustki, nieprawidłowości układu kostnego, nawracające zakażenia oraz niskorosłość. Zespół występuje 1:100 000-200 000 urodzeń i jest uważany za drugą pod względem częstości, po mukowiscydozie, przyczynę niewydolności zewnątrzwydzielniczej trzustki. Zaburzenia hematologiczne dotyczą 1 lub więcej linii komórkowych w szpiku, część chorych rozwija zaburzenia cytogenetyczne, niedokrwistość aplastyczną lub ostrą białaczkę szpikową. U większości chorych występuje przewlekła lub nawracająca neutropenia. SDS obejmuje także objawy ze strony wątroby, nerek, OUN oraz zębów. Diagnozę ustala się w oparciu o obraz kliniczny i badania molekularne genu SBDS.

Abstract:

Shwachman-Diamond syndrome (SDS) is a multi-systemic condition, characterized by abnormal haematopoiesis, exocrine pancreatic dysfunction, abnormalities of skeleton, recurrent infections and short stature. It is estimated that SDS occurs in 1 out of every 100 000-200 000 live births. SDS is the most common cause of pancreatic insufficiency in children after cystic fibrosis. Hematologic aberrations include depression of 1 or more of the hematopoietic cell lines, cytogenetic abnormalities, aplastic anemia and hematologic malignancies, particularly acute myelogenous leukemia. Most patients present with persistent or intermittent neutropenia. In addition, the liver, kidneys, brain and teeth may be affected. Currently the diagnosis is made basing on the clinical criteria and molecular testing of SBDS gene.