

Tytuł: Trudności diagnostyczne w rozpoznaniu zespołu Shwachmana-Diamonda na przykładzie dwóch pacjentów – wyzwanie dla lekarza pediatrii / Diagnostic difficulties in diagnosis of Shwachman-Diamond syndrome on the example of two patients – a challenge for pediatrician

Słowa kluczowe: TRUDNOŚCI DIAGNOSTYCZNE ZABURZENIA HEMATOLOGICZNE CHOROBA WIELOUKŁADOWA NIEDOCZYNNOŚĆ ZEWNĄTRZWYDZIELNICZA TRZUSTKI

Keywords: EXOCRINE PANCREATIC DYSFUNCTION HEMATOLOGIC ABNORMALITIES DIAGNOSTIC DIFFICULTIES MULTI-SYSTEMIC DISEASE

Autorzy:

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

Patryk Lipiński

Streszczenie:

Zespół Shwachmana-Diamonda (SDS) należy do rzadkich chorób wieloukładowych dziedziczonych w sposób autosomalny recesywny. Najczęstsza manifestacja obejmuje niewydolność zewnątrzwydzielniczą trzustki oraz zaburzenia hematologiczne, jednakże w przebiegu SDS mogą się pojawić różnorakie zaburzenia kostne, immunologiczne czy gastroenterologiczne. Duża różnorodność objawów ze strony wielu narządów i układów jest przyczyną trudności diagnostycznych.

W pracy przedstawiono opisy przypadków dwóch pacjentek Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, u których w toku diagnostyki ustalono rozpoznanie zespołu Shwachmana-Diamonda.

Abstract:

Shwachman-Diamond syndrome is a rare multi-systemic disease; its trait of inheritance is autosomal recessive. The most common manifestation is exocrine pancreatic dysfunction and hematologic aberrations, however in the course of SDS can occur various abnormalities of skeleton and immunological or gastroenterological abnormalities. The wide broad of symptoms, presented from various organs and systems, is a main cause of diagnostic difficulties.

The paper presents case reports of two patients in whom was established a diagnosis of Shwachman-Diamond syndrome.