

Tytuł: Zaburzenia endokrynologiczne u dzieci z zespołem Shwachmana–Diamonda / Endocrine evaluation of children with Shwachman-Diamond syndrome

Słowa kluczowe: ZESPÓŁ SHWACHMANA–DIAMONDA NIEDOBÓR HORMONU WZROSTU
NIEDOBÓR WZROSTU OSTEOPENIA

Keywords: SHWACHMAN-DIAMOND SYNDROME GROWTH HORMONE DEFICIENCY OSTEOPENIA
SHORT STATURE

Autorzy:

Agnieszka Bogusz-Wójcik - Klinika Endokrynologii i Diabetologii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Grzegorz Oracz - Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Mieczysław Szalecki - Klinika Endokrynologii i Diabetologii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa Collegium Medicum, Uniwersytet Jana Kochanowskiego w Kielcach

Streszczenie:

Zespół Shwachmana–Diamonda (ang. Shwachman–Diamond syndrome, SDS) jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną wieloukładową chorobą, charakteryzującą się niewydolnością zewnątrzwydzielniczą trzustki, zaburzeniami hematologicznymi oraz wadami kośćca. U większości dzieci występuje nieprawidłowy rozwój somatyczny oraz niedobór wzrostu. Około 90% przypadków spowodowanych jest mutacją w genie SBDS. U pacjentów mogą występować także zaburzenia endokrynologiczne oraz istnieje zwiększone ryzyko ostrej białaczki szpikowej. Obecnie diagnozę stawia się na podstawie kryteriów klinicznych i badań molekularnych genu SBDS.

Standardy Medyczne/Pediatrics 2021, T. 18, 89-95

Abstract:

Shwachman-Diamond syndrome (SDS) is a rare autosomal recessive multisystem disorder characterized by exocrine pancreatic insufficiency, bone marrow failure and skeletal abnormalities. Patients frequently present failure to thrive and susceptibility to short stature. Approximately 90% of cases are due to biallelic mutations in the SBDS gene. Additional phenotypic features variably associated with SDS include leukemia predisposition and endocrine dysfunctions. Currently the diagnosis is made basing on the clinical criteria and molecular testing of SBDS gene.

Standardy Medyczne/Pediatrics 2021, T. 18, 89-95

Treść:

źródło finansowania: Zadanie statutowe 257/18 IP-CZD