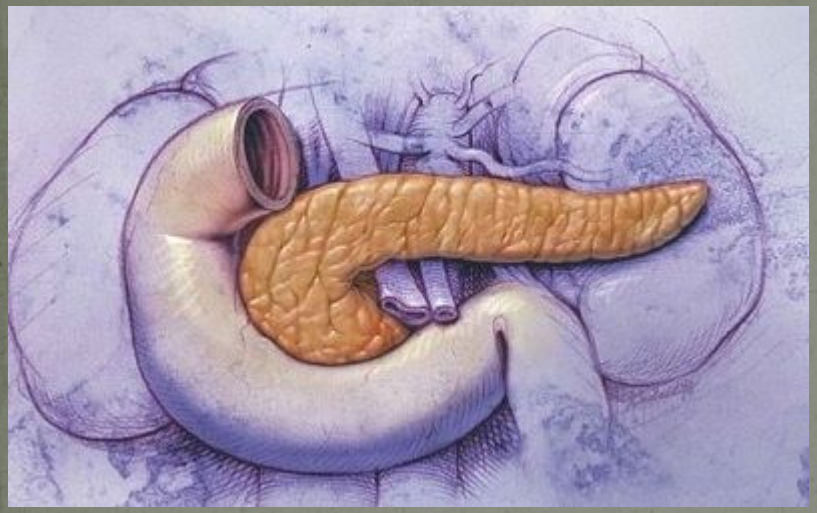
Синдром Швахмана

Выполнил: Ондар Б.М.509 группы
Педиатрического факультета

Определение

--врожденная гипоплазии поджелудочной железы, сочетающаяся со снижением количества лейкоцитов в крови, низким ростом и аномалией костей.
Данное заболевание является частой причиной недостаточности поджелудочной железы у детей, что проявляется мальабсорбцией. Причина заболевания неизвестна.
--заболевание, характеризующееся, как уже упоминалось выше, недостаточностью поджелудочной железы и нейтропенией , а также нарушением всасывания нарушением хемотаксиса нейтрофилов, тромбоцитопенией, метафизарным дизостозом, задержкой физического развития и повышенным риском апластической анемии.

Синдром Швахмана



-- заболевание аутосомно-рецессивное, имеющее следующие характеристики:

- внешне-секреторная недостаточность поджелудочной железы;
- нейтропения;
- нарушение хемотаксиса нейтрофилов;
- анемия апластическая;
- тромбоцитопения;

- экзема;
- метафизарный дизостоз;
- задержка физического развития.

Распространенность составляет 1:50 000. Внешне патологический процесс поджелудочной железы выглядит в виде замещения сегментов органа на жировую ткань. Протоки железы не повреждены и признаки воспаления отсутствуют.

Особенности болезни у детей

Заболевание проявляется симптомами панкреатической недостаточности в детском возрасте. Отмечается задержка интеллектуального, физического и психомоторного развития. Очень часто такие дети болеют респираторными заболеваниями, пневмониями, синуситами, отитами, редко - инфекциями кожи и мочевыводящих путей.

При бактериологическом исследовании чаще всего выявляют Haemophilus, Staphylococcus, Escherichia coli, Candida albicans. В 10% выявляется лихорадка неизвестного происхождения.

Распространенность среди мальчиков и девочкек одинакова. Больной синдромом ребенок рождается путем передачи дефектного гена от родителей.

Причины

Точных причин развития синдрома Швахмана-Даймонда не выявлено. Среди возможных провоцирующих факторов развития синдрома можно выделить:

- внутриутробное поражение поджелудочной железы и костного мозга;
- редко - поражение сердца и легких;
- не исключены вирусы паротита, Коксаки, которые воздействуют на поджелудочную железу, костный мозг и метафизы костей в стадии эмбриона.

Специалисты считают, что синдром Швахмана развивается по причине мутации гена SBDS на 7-ой хромосоме в зоне 7q11. Частота встречаемости таких мутаций не зависима от этнической принадлежности.

Симптомы

Так как клинические проявления болезни довольно многообразны, их разделяют на основные и вторичные. К основным признакам относят:

- экзокринную недостаточность поджелудочной железы (метеоризм, диарея, стеаторея, полифекалия);
- гематологические нарушения;
- аномалии в развитии костной системы, которые характеризуются частыми инфекционными заболеваниями: пневмониями и бронхитами;
- экзема;
- маленький рост.

К вторичным признакам синдрома относят:

- сахарный диабет;
- галактозурию;
- ксерофтальмию;
- патологии печени;
- задержку в физическом и умственном развитии;
- оппортустичнистические инфекции;
- мочекаменную болезнь, дисметаболическую нефропатию, почечный ацидоз;
- болезнь Гиршпрунга.

Диагностика

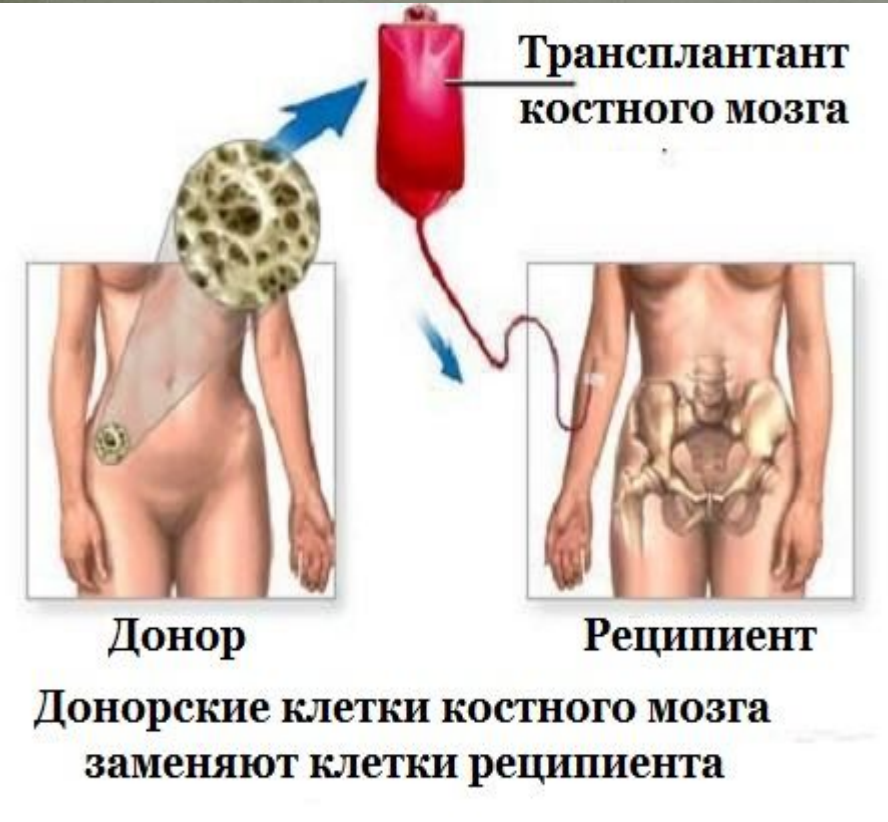
При развернутой клинической картине постановка диагноза не имеет сложностей. Требует исключения иной патологии желудочно-кишечного тракта.

Инструментальные и лабораторные исследования включают в себя:

- анализ кала (окрас на жиры и выявление экскреции жиров);
- общий анализ крови (анемия, тромбоцитопения, нейтропения);
- проверка функциональности печени и поджелудочной железы;
- УЗИ органов брюшной полости;
- рентгенография костей (в 10-25% случаев выявлен метафизарный дизостоз);
- стернальную пункцию.

При ультразвуковом исследовании у детей наблюдается незначительное увеличение поджелудочной железы. С возрастом признаки жировой дистрофии нарастают. В старшем возрасте обычно железа уменьшается в размерах.

Лечение



В курс терапии включены следующие мероприятия:

- назначение строгой и постоянной диеты (ограничение количества жиров за счет замены ее высококалорийной белковой пищей);
- заместительное восполнение нехватки ферментов путем назначения препаратов поджелудочной железы;
- своевременное применение антибактериальных препаратов при развитии инфекций.

В случае развития гематологических осложнений назначают химио- или лучевую терапию, аллогенную трансплантацию костного мозга.

Уровень эффективности трансплантации костного мозга у пациентов синдромом Швахмана в последние годы составляет 50-60%.

Диета

- Рекомендуется диета, обогащенная белком. Жиры необходимо ограничить или заместить их среднецепочечными триглицеридами (смеси Хумана + СЦТ; Портаген). Широко используются смеси на основе гидролизат-белка с добавлением триглецириидов среднецепочечных.

Прогноз и профилактика

Основное осложнение заболевания синдрома Швахмана - оппуртунистические инфекции вследствие иммунодефицита, развивающиеся в результате костномозговой гипоплазии. Последние выступают причиной летального исхода.

Обычно больные не доживают до возраста 7-10 лет. Восприимчивость к инфекционным заболеваниям высока, но с возрастом уменьшается.

В редких случаях течение заболевания постепенно меняет свой характер, снижая тяжесть состояния пациентов. Одновременно происходит незначительное повышение активности липазы поджелудочной железы. Активность фермента возрастает к 30-40 годам где-то на 40%.

В половине случаев с возрастом внешнесекреторная недостаточность железы уменьшается или полностью исчезает. Гематологические нарушения, изменение костной системы и отставание в развитии не восстанавливаются, прогрессируя в ряде случаев.

Специфической профилактики синдрома Швахмана не существует.