

14^o Congresso Brasileiro de Gastroenterologia Pediátrica

05 a 9 de junho de 2012
São Paulo - SP



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Shwachman - Diamond

Autores: KLEM FB, KLEM ZCB, HAMDAR F, TOCKUS D, PIRAGINE CDB, FRIDLAENDER R, MIGLIORIOMI TR, CELLI A, ,

Resumo: Introdução: É um distúrbio autossômico recessivo, com mutações localizadas na região pericentromérica do cromossoma 7(7q11) correspondente ao gene Shwachman-Bodian-Diamond Syndrome (SBDS). O quadro clínico das primeiras descrições da síndrome de Shwachman – Diamond incluíam a insuficiência pancreática e hipoplasia de medula óssea, sendo a segunda causa de insuficiência pancreática na faixa etária pediátrica. Defeitos esqueléticos foram posteriormente incluídos no diagnóstico. Além dessa tríade, pacientes portadores da síndrome podem apresentar distúrbios imunológicos, dermatológicos, renais, entre outros. O tratamento é suportivo, com administração de enzimas pancreáticas, cuidados com as infecções de repetição e reposição de vitaminas. Descrição do caso: P.D.V., 10anos e 9meses, masculino. Desde os primeiros dias de vida apresentava diarreia fétida, espumosa e de aspecto gorduroso. Pesquisa de gordura nas fezes positiva. Investigação para fibrose cística negativa e anticorpo anti-endomísio negativo, além de biópsia intestinal normal. Iniciou reposição com enzimas pancreáticas com melhora do quadro. Evoluiu com infecções pulmonares de repetição e apresentou neutopenia cíclica. Aos 5 anos, diagnosticado com Leucemia Mielóide Aguda (LMA). Polipectomia nasal e adenoidectomia com 8 anos. Quando avaliado em nosso serviço diagnosticou-se clinicamente Síndrome de Shwachman – Diamond. Realizado tomografia de abdômen e radiografia de esqueleto normais. Hoje, tratamento suportivo para quadro pancreático e pulmonar. Conclusão: Apesar de ser uma síndrome genética rara, é a segunda causa de insuficiência pancreática que acomete a população pediátrica. O diagnóstico e o reconhecimento das possíveis complicações além de uma abordagem multidisciplinar é fundamental para melhorar a qualidade de vida destes pacientes.