



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Schwachmann Diamond: Atenção Ao Diagnóstico

Autores: JULIANA MOTTA SEBEN (HCPA); STEPHANIE SCHÄFER (HCPA); RAYZHA KRUIZKAYA CUELLAR CUENCA (FUNDACIÓN UNIVERSITÁRIA JUAN N. CORPAS); CLAUDIA FERNANDES LOREA (HCPA); LIANE ESTEVES DAUDT (HCPA); MARTA MARIA OSÓRIO ALVES (HCPA); FLAVIA MENEZES VEDANA (HCPA)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Shwachmann-Diamond (SDS) é uma síndrome de herança autossômica recessiva de predisposição ao câncer, caracterizada por insuficiência pancreática e aplasia de medula que se apresenta principalmente com neutropenia e trombocitopenia. A síndrome foi descrita pela primeira vez em 1964 por Shwachman et al. Relato do caso: Lactente interna para investigar dificuldade alimentar, diarreia persistente e desnutrição. Tinha história de citopenias, necessitando transfusão de hemocomponentes. Investigou alergia a proteína do leite de vaca, fibrose cística e fez avaliação genética, afastando acidemias orgânicas e distúrbios da beta oxidação de ácidos graxos. Tratou clostridium. Em exames de rotina, apresentou neutropenia, levantando a hipótese de SDS. Apresentou pesquisa de gordura fecal positiva; não sendo possível dosar elastase fecal, tripsina e tripsinogênio fecais. Pela dificuldade na obtenção dos exames, foram iniciadas enzimas pancreáticas, o que resultou em aumento de peso e melhora da diarreia. A mutação do gene SBDS foi positiva. Discussão: A primeira descrição da SDS foi motivada pela observação de que várias crianças com má-absorção por insuficiência pancreática também apresentavam neutropenia. Como na Anemia de Fanconi e na Disceratose Congênita, a primeira pista para o diagnóstico não foi hematológica. Conclusão: A associação de diarreia, má absorção e neutropenia devem chamar a atenção para o diagnóstico de SDS. A idade média de apresentação da má absorção varia de 2 semanas a 11 anos de idade. A confirmação diagnóstica se dá através da identificação das mutações bialélicas no gene Schwachman-Bodian-Diamond Syndrome(SBDS) localizado no cromossoma 7.