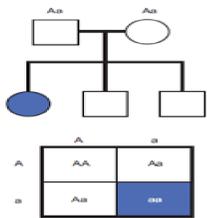


DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE SHWACHMAN-DIAMOND EN PACIENTE CON INFECCIONES RESPIRATORIAS DE REPETICIÓN Y MALA GANANCIA PONDEROESTATURAL

Amaia San Martín Orayen, Saray Mesonero Cavia, Estela De la Calle Navarro, Zuriñe Garcia Casales, Ariane E. Calvo Saez
Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Araba, Vitoria-Gasteiz.

INTRODUCCIÓN

ETIOLOGÍA



Herencia AR

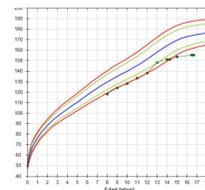


7q1

SBDS

CLÍNICA TÍPICA Y HALLAZGOS

Disfunción de la médula ósea (neutropenia) → infecciones
Anomalías esqueléticas variables, fenotipo diverso
Detención del desarrollo ponderoestatural



2ª causa de insuficiencia pancreática exocrina (después de la FQ)



CASO CLÍNICO

1ª consulta: niño de 17 meses. **Estancamiento ponderoestatural (peso y talla < p3), cuadros respiratorios de repetición, deposiciones dispépticas y elevación fluctuante de transaminasas.**

- Se indica soporte nutricional y se amplia el estudio:

→ Neutropenia severa y datos de insuficiencia pancreática exocrina (elastasa <5)

→ Se descarta FQ

→ **Estudio genético: confirma el diagnóstico** de SSD (gen SBDS: c.258+2 T>C en homocigosis).

- Se realiza biopsia de médula ósea (hipocelular, sin infiltración neoplásica), valoración cardiológica, ecografía abdominal y serie ósea sin alteraciones.
- Se inicia tratamiento con **enzimas pancreáticas, vitaminas liposolubles** y profilaxis antimicrobiana con **azitromicina oral**.

Actualmente con 3 años presenta deposiciones de consistencia normal sin esteatorrea, adecuada ganancia ponderal (peso en P25-50) con talla < p3, sin haber presentado procesos infecciosos graves. En seguimiento multidisciplinar, incluyendo valoración neurológica por retraso psicomotor leve.

CONCLUSIONES

- La insuficiencia pancreática exocrina y la disfunción medular son esenciales en el diagnóstico.
- Son típicos el retraso del crecimiento y las alteraciones esqueléticas.
- Puede asociar alteraciones hepáticas (hepatomegalia, hipertransaminasemia, esteatosis), cardíacas (fibrosis miocárdica) y neurológicas (problemas de aprendizaje o TDHA).
- Precisa tratamiento multidisciplinar: suplementación de enzimas pancreáticas y vitaminas liposolubles, prevención y tratamiento de infecciones, corrección de alteraciones hematológicas, seguimiento de alteraciones óseas y hormonales.
- El pronóstico viene determinado por infecciones y procesos neoplásicos hematológicos.