

М.Г. Ипатова, П.В. Шумилов, Ю.Г. Мухина, Д.А. Долинская,  
А.В. Горяинова, В.А. Калинцева

## СЛУЧАЙ СИНДРОМА ШВАХМАНА–ДАЙМОНДА

ГБОУ ВПО Российский национальный исследовательский медицинский университет  
им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, Москва

Синдром Швахмана–Даймонда (СШД) – редкое наследственное заболевание, характеризующееся экзокринной недостаточностью поджелудочной железы, гематологическими нарушениями, задержкой роста и костными аномалиями. Заболевание обусловлено мутациями в гене SBDS. В статье приводится клиническое описание больной с СШД. Представлены дифференциальный диагноз, поликомпонентная терапия, включающая лечебное питание, назначение ферментных препаратов, урсодезоксихолевой кислоты, витаминов, препаратов железа и гранулоцитарного колониестимулирующего фактора. Катамнестическое наблюдение в течение 1,5 лет выявило положительную динамику общего состояния ребенка с улучшением лабораторных показателей.

*Ключевые слова:* синдром Швахмана–Даймонда, экзокринная недостаточность поджелудочной железы, апластическая анемия, дети.

Shwachman–Diamond syndrome (SDS) is rare hereditary disease characterized by exocrine insufficiency of pancreas, hematological disorders, growth inhibition and bone malformations. The disease is due to mutations in SBDS gene. Authors present clinical case of SDS syndrome, discuss differential diagnosis, multicomponent treatment, included dietary cure, enzyme preparations, ursodeoxycholic acid, vitamins, iron preparations, granulocytic colony-stimulating factor. Follow up during 1,5 years showed positive dynamics in general health state of the patient and improvement of laboratory parameters.

*Key words:* Shwachman–Diamond syndrome, exocrine insufficiency of pancreas, aplastic anemia, children.

Синдром Швахмана–Даймонда (Shwachman–Bodian–Diamond syndrome – SBDS) – заболевание, характеризующееся экзокринной недостаточностью поджелудочной железы (ПЖ), гематологическими нарушениями (нейтропения, анемия, тромбоцитопения), задержкой роста и костными аномалиями.

Впервые описание синдрома дали Bodian и Sheldon в мае 1964 г., изучившие морфологические особенности и выявившие врожденную гипоплазию ПЖ у пациентов с панцитопенией и задержкой роста. В ноябре того же года Shwachman и Diamond описали этот же синдром, определив экзокринную недостаточность ПЖ и дисфункцию костного мозга [1]. Заболевание относится к редким наследственным аутосомно-рецессивным синдромам. По данным различных авторов, его распространенность составляет от 1:50 000 до 1:76 000 населения, несколько чаще болеют мальчики [2].

В 2003 г. был идентифицирован ген – SBDS, который локализован на длинном плече хромосомы 7 (7q11) [3]. Ген SBDS кодирует белок SBDS, состоящий из

250 аминокислотных остатков. Не все функции белка изучены; выявлено, что дефицит белка SBDS в клетке обуславливают усиление апоптоза [4, 5]. Белок SBDS находится практически во всех органах и тканях человека: в небольшом количестве в печени, легких, почках, головном мозге, тканях глаза; в значительно большем количестве этот белок находится в ПЖ, костном мозге и костной ткани. Почти 90% пациентов имеют мутации в гене SBDS [3], однако у 11–18% больных мутации в этом гене не обнаруживаются [3, 6]. Наиболее частыми мутациями в гене SBDS являются 183–184TA→CT и 258+2T→C [7]. Эти мутации вызывают снижение количества ацинарных клеток ПЖ и как следствие – ферментативную недостаточность (преимущественно липазную). В меньшей степени страдает активность протеолитических ферментов (трипсина, химотрипсина, эластазы) и амилазы [8]. Протоки ПЖ и островки Лангерганса остаются без изменений.

Клинические проявления при SBDS отмечаются с рождения [9]. Характерны изменение стула, его жирный блеск, зловонный запах. Позже из-за нарушения

### Контактная информация:

Шумилов Петр Валентинович – д.м.н., проф., зав. каф. госпитальной педиатрии № 1 педиатрического факультета ГБОУ ВПО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ

Адрес: 117997 г. Москва, ул. Островитянова, 1

Тел.: (495) 612-78-81, E-mail: peter\_shumilov@mail.ru

Статья поступила 15.09.13, принята к печати 26.01.14.