

血液・凝固系疾患分野

Shwachman-Diamond 症候群 (シュバツハマン・ダイヤモンド症候群)

1. 概要

Shwachman-Diamond 症候群は、膵外分泌異常と血球減少を主徴とする稀な症候群である。骨格異常を伴うことが多く、骨髄異形成症候群および急性骨髄性白血病を発症しやすいことが知られている。

2. 疫学

本邦では欧米より稀とされているが、20家系程度が報告されている。

3. 原因

本症候群と診断された患者の90%でSBDS遺伝子の変異が認められる。SBDSは7番染色体上に存在し、SBDS蛋白はリボソームの生成やRNAの代謝に重要な役割をしていると考えられている。

4. 症状

膵外分泌異常による吸収障害、発育障害
好中球減少による易感染性、貧血、血小板減少
骨格異常

5. 合併症

15～30%で骨髄異形成症候群、白血病を発症する。
低身長、体重増加不良、脂溶性ビタミン不足など

6. 治療法

好中球減少による易感染性に対してはG-CSFや抗生剤予防投与が行われる。貧血、血小板減少に対しては輸血が行われることがある。著明な汎血球減少、骨髄異形成症候群への移行に対しては造血細胞移植が施行される。

膵外分泌異常には膵酵素補充、脂溶性ビタミンの補充が行われる。

7. 研究班

Shwachman-Diamond 症候群の効果的診断法の確立に関する研究班