

告示	番号	12	免疫疾患
	疾病名	シュワッハマン・ダイヤモンド症候群	

シュワッハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群

しゅわっはまん・だいまんどしょうこうぐん

概念・定義

シュワッハマン・ダイヤモンド症候群 (Shwachman-Diamond syndrome: SDS) は膵外分泌の異常と血球減少、骨格異常を特徴とする常染色体劣性遺伝性疾患で、リボソーム生成に関与する SBDS 蛋白の異常である。治療としては膵酵素、脂溶性ビタミンの補充、貧血、血小板減少に対しては輸血、重症例では造血幹細胞移植が考慮される。

症状

膵外分泌異常、血球減少、骨格異常を主な症状とする。膵外分泌異常による栄養吸収障害や好中球減少による易感染性、貧血や血小板減少、骨格異常、低身長などがみられる

合併症

15～30%において骨髄異形成症候群 (MDS) や急性骨髄性白血病 (AML) を発症する

治療

膵外分泌異常に対しては膵酵素補充と脂溶性ビタミン (A、D、E、K) の補充が行なわれる。好中球減少に対しては、抗生剤の投与や必要に応じて G-CSF 投与が行なわれる。重度の貧血や血小板減少にはそれぞれ輸血が行われるが、重症の場合や白血病、骨髄異形成症候群を伴う場合には造血幹細胞移植が選択される

抜粋元： http://www.shouman.jp/details/10_5_39.html