

Shwachmanův-Diamondův syndrom

Shwachmanův-Diamondův syndrom (Shwachman-Bodianův-Diamondův syndrom, SDS, Vrozená lipomatóza pankreatu; OMIM: 260400 (<https://omim.org/entry/260400>)) je komplexní syndrom způsobený mutací genu **SBDS** v oblasti 7q11 a projevy zahrnujícími především:

- **Poruchu funkce exokrinní části pankreatu** (exokrinní část pankreatu je nahrazena tukem, endokrinní část – tedy Langerhansovy ostrůvky – je však normální),
- Abnormality skeletu,
- Abnormality hematologické povahy.

Popsáno je **zvýšené riziko** vzniku nádorových onemocnění, především leukémie. Dědičnost je autosomálně recesivního typu.

Z imunologického hlediska pozorujeme u pacientů:

- **Neutropenii,**
- **Poruchy chemotaxe** u polymorfonukleárních leukocytů (je tedy narušena fagocytóza),
- Absolutní počty lymfocytů bývají **normální**, procentuální zastoupení B-lymfocytů však může být **nízké**, nebo vykazují různé defekty,
- Relativně častá bývá i **trombocytopenie**.
- V kostní dřeni prokazatelně dochází ve zvýšené míře k apoptóze.

Odkazy

Související články

- Primární imunodeficeience
- Fagocytóza

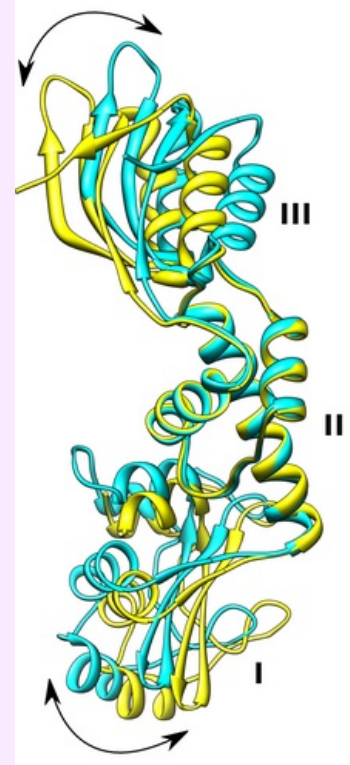
Zdroj

- ŠÍPEK, Antonín. *Geneticky podmíněné poruchy imunitního systému* [online]. Poslední revize 9. 6. 2006, [cit. 24. 12. 2009]. <<http://www.genetika-biologie.cz/primarni-imunodeficeience>>.

Použitá literatura

- BARTŮŇKOVÁ, Jiřina. *Imunodeficeience*. 1. vydání. Praha : Grada, 2002. 228 s. ISBN 80-247-0244-4.

Shwachmanův-Diamondův syndrom



gen *SBDS*

Příčina mutace genu *SBDS* v oblasti 7q11

Klasifikace a odkazy

MeSH ID C537330 (<https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=C537330>)

OMIM 260400 (<https://omim.org/entry/260400>)

orphanet ORPHA811 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=5536)

Medscape 958476 (<https://emedicine.medscape.com/article/958476-overview>)