

## Shwachman-Diamond-Syndrom/ Shwachman-Diamond-Syndrom

### > Definition und Ursache

Das ShwachmanBodian-Diamond-Syndrom (SBDS) bzw. Shwachman-Diamond-Syndrom (SDS) ist eine vererbte Blutbildungsstörung, die insbesondere durch eine Insuffizienz der Bauchspeicheldrüse (Pankreas) als Folge von Fetteinlagerungen gekennzeichnet ist. Die seltene angeborene Erkrankung, die das erste Mal 1964 von den Kinderärzten H. Shwachman und L. Diamond beschrieben wurde, führt zu Knochenmarkversagen und zu einer verminderten Anzahl an weißen Blutkörperchen (Neutropenie). Das SBDS/ SDS ist nach der zystischen Fibrose die zweithäufigste Ursache einer exokrinen Pankreasinsuffizienz im Kindesalter.

Das SBDS/ SDS wird autosomal-rezessiv vererbt. Zumeist wird das SBDS/ SDS durch eine Mutation aufgrund einer Genkonversion im SDS- bzw. SBDS-Gen auf Chromosom 7 (Genlokus 7q11) hervorgerufen.

### > Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Das Krankheitsbild ist komplex, wobei SBDS/ SDS zumeist erst im Kindesalter nach dem ersten Lebensjahr auftritt. Aufgrund des Versagens der Bauchspeicheldrüse werden deren Enzyme nicht mehr ausreichend produziert. Dies führt zu einer unzureichenden Fettverdauung und zur Entstehung häufiger Fettstühle. Diese wiederum können einen Mangel an den fettlöslichen Vitaminen A, D, E und K zur Folge haben.

Weiterhin kann die Funktion des Knochenmarks beeinträchtigt sein. Dies führt in vielen Fällen zu Skelettanomalien oder Minderwuchs oder kann auch Ursache für eine Leukämie sein. Die Unterentwicklung des Knochenmarks kann darüber hinaus zu vermehrten Infektionen und mitunter sogar zu einer lebensbedrohlichen Infektanfälligkeit führen. Viele Patienten leiden vor allem unter viralen oder bakteriellen Infektionen oder Pilzinfektionen.

In den meisten Fällen wird der Minderwuchs durch einen unterentwickelten Oberschenkelknochen verursacht. Fehlbildungen des Skeletts beziehen sich häufig auf einen verengten Brustkorb sowie verkürzte Rippen. Diese schränken dann auch zumeist die Atmung stark ein.

In selteneren Fällen weisen auch die Leber und die Nieren Dysfunktionen auf. Nehmen die Knochenmarkszellen ab, so besteht das Risiko einer Blutarmut (Anämie) oder eines Blutplättchenmangels (Thrombozytopenie). Die Funktion des Knochenmarks kann mit der Zeit mehr und mehr reduziert werden.

Weitere Hauptmerkmale dieser Erkrankung sind unterschiedliche hämatologische Störungen, das Auftreten der Ichthyose und auch psychomotorische Schwächen.

> **Wie kann man das Syndrom erkennen?** Die Diagnose des SBDS/ SDS ist anhand klinischer und laborchemischer Parameter möglich. Beim ersten Auftreten von Symptomen kann SBDS/ SDS der zystischen Fibrose sehr ähnlich sein. Diese lässt sich durch einen Schweißtest bestimmen. Bei 90 Prozent der Patienten wird eine Insuffizienz der Bauchspeicheldrüse bereits vor dem ersten Lebensjahr festgestellt. Blutbildveränderungen führen ebenso zur Diagnosestellung. Mit Hilfe der molekulargenetischen Untersuchung kann eine Verdachtsdiagnose erhärtet und abgesichert werden.

### > **Behandlung & Therapie**

Die Behandlung muss unter der Koordinierung des Kinder- oder Hausarztes interdisziplinär in enger Zusammenarbeit mit Hämatologen und Gastroenterologen sowie weiteren Fachärzten erfolgen. Die exokrine Pankreasinsuffizienz wird durch gezielte und ergänzende Versorgung mit einzelnen Nährstoffen zusätzlich zur gewöhnlichen Nahrung (Supplementierung) der fehlenden Verdauungsenzyme behandelt. Schwere Skelettanomalien erfordern zumeist zwingend einen chirurgischen Eingriff. Die Neutropenie kann mit dem Wachstumsfaktor G-CSF behandelt werden, womit unter anderem die Bildung von Granulozyten im Knochenmark stimuliert werden. In einigen Fällen ist eine Stammzelltransplantation oder eine Knochenmarktransplantation (aufgrund des erhöhten Risikos einer Leukämie) notwendig.

### > **Förderung/ Beratung der Familien**

Generell ist die Lebensdauer der meisten betroffenen Kinder merklich eingeschränkt. Das betrifft aber nicht alle Patienten, denn die Prognose der nicht so schwer betroffenen Kinder ist deutlich besser. Im Langzeitverlauf kommt es bei günstigeren Verläufen zu einer signifikanten Verbesserung des Längenwachstums. Auch die Anfälligkeit für Infekte verringert sich in diesen Fällen. Bei etwa 50 Prozent der Patienten reduziert sich mit zunehmendem Alter die Fehlfunktion der Bauchspeicheldrüse. Bei einigen Patienten normalisiert sich der Fettstuhl sogar vollständig.

Dennoch wirkt sich das SBDS/ SDS im Allgemeinen sehr negativ auf die Lebensqualität der meisten betroffenen Kinder aus. Sie leiden vor allem an dem Fettstuhl. Dabei kommt es insbesondere durch den Mangel an Vitamin D und A zu Einschränkungen bei der kindlichen Entwicklung. Wegen der zum Teil deutlich sichtbaren Fehlbildungen leiden viele Patienten unter Mobbing und damit oft auch an psychischen Beschwerden. Entspannungstechniken wie Meditation, Yoga oder autogenes Training tragen dazu bei, die Krankheit besser zu bewältigen und emotional stabiler zu werden. Dennoch kommen mitunter Patienten zusammen mit ihren engen Angehörigen um eine psychotherapeutische Behandlung nicht herum.

Pränataldiagnostik kann für solche Familien ratsam sein, in denen Elternteile und/ oder Geschwister bereits erkrankt sind. Es ist dann auch schon in der Frühschwangerschaft eine Diagnostik möglich.

> [Mehr Infos unter:](#)

<https://www.biologie-seite.de/Biologie/Shwachman-Bodian-Diamond-Syndrom>