

MeB – Pagine Elettroniche

Volume IV

Ottobre 2001

numero 8

CONTRIBUTI ORIGINALI - RICERCA

Variabilità clinica nella sindrome di Schwachman: esperienza dl registro italiano

L. Giglio, P. Petaros, A. Amici, M. Stefanelli; C. Barbera, L. Bruschi, C. Catassi, G. Cavaleri, N. Cimadamore, M. Cipolli, C. D'Orazio, E. Di Bona, P. Failla, L. Filippi, P. Fusco, T. Gentile, R. Ghilardi, G. Guariso, S. Varotto, V. Lucidi, A. Marchi, M. Masi, A. Miano, LD. Notarangelo, R. Padoan, V. Poggi, G. Menna, V. Raia, P. Roggero, P. Sacchini, A. Spataro, D. Stramare, G. Taccetti, C. Ughi, S. Valerioti, G. Mastella

Italian Association for Shwachman Syndrome (AISS)

Clinical variability in Schwachman disease

Keywords: Schwachman syndrome, italian register, clinical features

Summary. 56 cases of SD have been enrolled in the Italian register in order to better define the clinical spectrum. Almost all presented the hallmark of pancreatic insufficiency and hematologic cytopenia. 78% typical and 41% atypical osseous impairment, 73% hepatic dysfunction (mostly non persistent), 50% short stature, 45% severe infections, 20% neurological or intellectual impairment, 12% renal dysfunctions and 5% endocrine problems.

CASISTICA

I casi sinora arruolati sono 56 (32M, 24 F) con una età mediana alla diagnosi di 1 anno, ma con un range larghissimo (0,1-15,9) che ne documenta la grande variabilità clinica.

DESCRIZIONE

Nella quasi totalità dei casi, alla diagnosi erano presenti sia una disfunzione pancreatica sia un difetto ematologico, in genere la neutropenia. Il 78% dei pazienti presentava le alterazioni ossee tipiche (displasia metafisaria, alterazioni della gabbia toracica), mentre il 41% presenta anomalie ossee atipiche (clinodattilia, coxa vara, ginocchio varo/valgo, cifosi, scoliosi, micrognazia, anomalie vertebrali e pelviche); 73% presenta alterazioni della funzionalità epatica, che però tendono spesso a regredire e si ritrovano, al follow-up sono nel 22% dei casi; meno della metà dei casi ha una bassa statura; 45% soffre di infezioni severe (polmoniti, ascessi, sepsi); meno frequente è la presenza di ritardo psicomotorio e insufficienza mentale; più rare ancora le alterazioni cutanee. Sporadiche o quasi le anomalie e le disfunzioni renali (acidosi renale in 3 casi, ipercalciuria in uno, anomalie morfologiche in 3), le anomalie dentarie (4 casi); rari i disturbi endocrini (diabete, 1 caso, ipotiroidismo 1 caso, criptorchidismo e ipospadia, 1 caso). Un difetto uditivo è stato riscontrato in 2 casi.

INTRODUZIONE

La Sindrome di Shwachman (SS) a distanza di più di 30 anni dalla prima segnalazione presenta ancora oggi molti aspetti poco noti. E' una sindrome genetica multi-organo, il cui gene candidato si colloca nel cromosoma 7, e la cui ampia variabilità clinica e l'evolvere o il regredire di alcuni sintomi con l'età rendono spesso problematica la diagnosi e la prognosi. La SS è caratterizzata da una disfunzione del pancreas esocrino e da alterazioni ematologiche variamente associate ad alterazioni ossee, bassa statura, alterazioni epatiche, ritardo psicomotorio. Altri sintomi vengono descritti in pazienti affetti ma con frequenza più bassa e non è ancora noto se si tratti di caratteristiche proprie della SS o associazioni casuali. La patogenesi non è nota e resta da chiarire cosa legghi un danno a organi e tessuti tanto diversi.

E' quindi necessario allargarne la conoscenza attraverso una sorveglianza descrittiva multicentrica.