

Diagnosi di Sindrome di Shwachman-Diamond (SDS): criteri clinici e molecolari*

Diagnosi clinica:

Presenza di citopenia ematologica di qualsiasi linea cellulare (la più frequente è la neutropenia) associata a disfunzione del pancreas esocrino.

Le anomalie ematologiche possono includere:

- a. Neutropenia $< 1.5 \times 10^9/L$ in almeno 2 occasioni in almeno tre mesi
- b. Citopenia ipoproduttiva rilevata in 2 occasioni in almeno 3 mesi

Esami che supportano la diagnosi ma richiedono conferme

- a. Persistenti valori elevati di emoglobina F (in almeno 2 occasioni in almeno tre mesi)
- b. Persistente macrocitosi dei globuli rossi (in almeno 2 occasioni in almeno tre mesi), non causata da altra eziologia come l'emolisi o deficit nutrizionali

La disfunzione pancreatica può essere diagnosticata da:

- a. Livelli ridotti per l'età di enzimi pancreatici (elastasi fecale, tripsinogeno sierico, (iso)amilasi sierica, lipasi sierica)

Esami che supportano la diagnosi ma richiedono conferme

- a. Risultati anomali dei grassi fecali in una raccolta di 72 ore
- b. Ridotti livelli di almeno 2 vitamine liposolubili (A,D,E,K)
- c. Evidenza di lipomatosi pancreatica (ad es, esame ecografico, CT, MRI, o esame patologico del pancreas all'autopsia)

Ulteriori evidenze a supporto della diagnosi di SDS possono derivare da:

- a. Anomalie ossee
- b. Problemi comportamentali
- c. Presenza in famiglia di un parente di primo grado con diagnosi di SDS

Altre cause di insufficienza pancreatica dovrebbero essere escluse, in particolare quando l'analisi delle mutazioni del gene SBDS è negativa.

Diagnosi molecolare: presenza delle mutazione del gene SBDS su entrambi gli alleli.

* da: Dror et al. "Draft consensus guidelines for SDS diagnosis and treatment"