

* * *

ОСОБЕННОСТИ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА ШВАХМАНА–ДАЙМОНДА У ДЕТЕЙ

Ли Е.В.

**Научные руководители: канд. мед. наук.
Г.Б. Мовсисян, доктор мед. наук., проф.
А.С. Потапов**

Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: дети; синдром Швахмана–Даймонда; диагностика

Актуальность. Синдром Швахмана–Даймонда (СШД) — редкое заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленное мутациями в гене *SBDS* и характеризующееся экзокринной недостаточностью поджелудочной железы, дисфункцией костного мозга, аномалиями костного скелета и поражением других органов. Вариабельность и многообразие клинической симптоматики обуславливают наблюдение больных у различных специалистов и отсроченную постановку диагноза.

Цель работы: установить особенности диагностики СШД у детей.

Материалы и методы. Комплексно обследовано 14 больных детей с СШД.

Результаты. В зависимости от превалирующих жалоб больные были госпитализированы в различные отделения: гастроэнтерологическое, пульмонологическое, дерматологии, патологии раннего детского возраста и неотложной педиатрии. Из 14 больных с СШД было 8 девочек. Возраст дебюта СШД варьировал от 1 до 5 мес. Максимальный период диагностики составил 6 лет. Предварительные диагнозы были криптогенный и герпес-вирусные гепатиты, реактивный панкреатит, муковисцидоз, наследственные холестазы, болезни обмена и накопления, первичное мышечное поражение. Сопутствующие заболевания были представлены пищевой аллергией, атопическим дерматитом, сахарным диабетом 1-го

типа и врождённым фиброзом печени. Ключевые лабораторные проявления включали нейтропению < 1000 клеток и снижение активности панкреатической эластазы кала < 50 мкг/г, что свидетельствовало о дисфункции костного мозга и тяжёлой панкреатической недостаточности. У 1 больной был диагностирован миелодиспластический синдром, потребовавший проведение трансплантации костного мозга. Отмечалось частое выявление синдрома цитолиза от минимальной до высокой степени активности. У 10 из 14 детей с СШД диагноз был установлен впервые в НМИЦ здоровья детей. Патогенные варианты гена *SBDS* обнаружены и валидированы у 100% пациентов. В результате молекулярно-генетического исследования самыми частыми мутациями были *c.258+2T>C* и *c.183_184delinsCT*.

Заключение. Многообразие клинико-лабораторных проявлений СШД обуславливает отсроченную диагностику и высокую частоту ошибочных диагнозов. Это свидетельствует об отсутствии настороженности у специалистов в отношении редкой патологии и необходимости междисциплинарного подхода в ведении таких больных.

* * *