

---

---

# INSUFICIENCIA PANCREÁTICA EXOCRINA CONGÉNITA: Síndrome de Shwachman Diamond

Autor: Ángel Buitrago Pozo - R1  
Tutores: Fernando Clemente y Cristina Moscardó

---

---



Servicio de  
Pediatria

DEPARTAMENTO DE SALUD  
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

# Índice

1. Presentación del caso clínico
2. Introducción
3. Insuficiencia pancreática exocrina
4. Resolución del caso clínico
5. Síndrome de Shwachman Diamond
6. Conclusiones



# Presentación del caso clínico



**MC:** niña de 13 meses remitida a las CEX de Hematología desde su hospital de referencia por **NEUTROPENIA**

**AP:** No RAMc. Inmunización adecuada. Pie zambo bilateral corregido con yesos. Dos ingresos hospitalarios (a los 9 meses por síndrome febril con HC + a *S. aureus* y a los 12 meses por síndrome febril + celulitis sublingual y submaxilar)

**AF:** abuela materna con MM a los 65 años. Padres y una hermana sanos.

**EF:** Peso 8,9Kg (p15-50); Talla 73,5cm (p15). No signos de fenotipo peculiar ni malformaciones aparentes. Sin hallazgos de interés



# Presentación del caso clínico

Hemograma: **NEUTROPENIA**



- Controles analíticos seriados: **neutropenia**
- Estudio de sangre periférica: morfología **sin alteraciones**
- Serología: **negativa**



# Presentación del caso clínico

Bioquímica: **HIPERTRANSAMINASEMIA**



- Estudio celiacúa
- Alfa 1 antitripsina
- Serología virus hepatotropos
- Autoinmunidad (ANA, ASMA y anti LKM)
- Metabolismo cobre y zinc



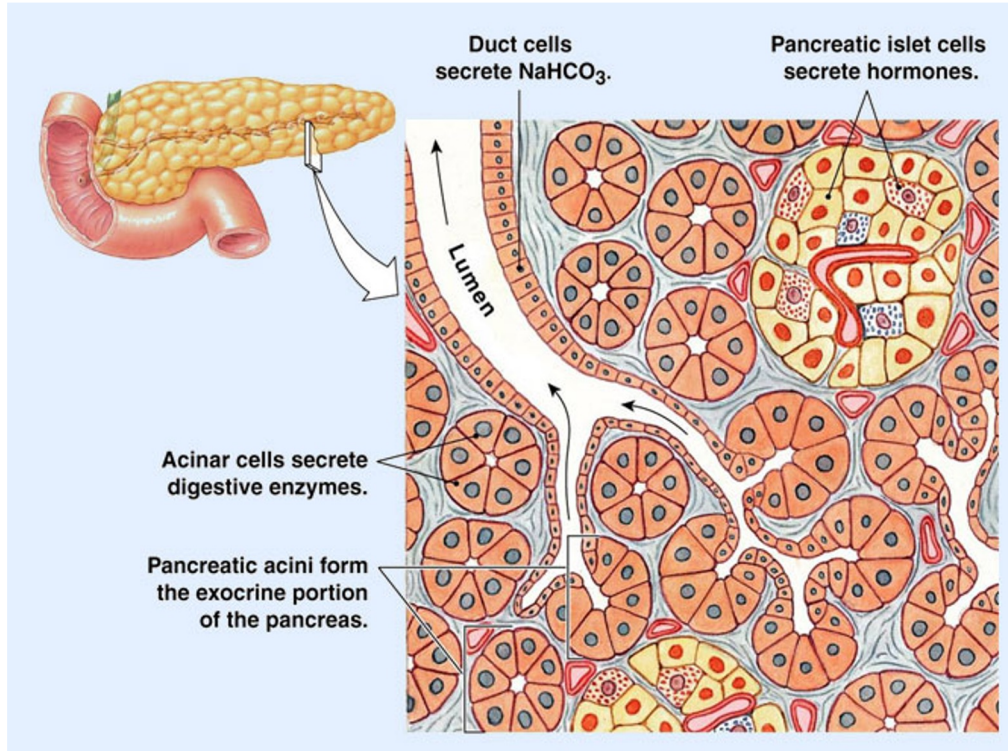
Estudio de función pancreática:  
**Elastasa fecal < 0,2mcg**



**INTERCONSULTA A DIGESTIVO INFANTIL**



# Introducción



Células acinares: sintetizan, almacenan y secretan las enzimas pancreáticas (proteasas - tripsina, quimotripsina y carboxipeptidasas - , lipasa y amilasa)

Células tubulares: secretan agua y bicarbonato

# Insuficiencia pancreática exocrina

## CLÍNICA:

- Esteatorrea
- Diarrea crónica
- Dolor y distensión abdominal
- Fallo de medro

**DESTRUCCIÓN  
> 90% DE TEJIDO  
PANCREÁTICO**

## DX



### **Pruebas directas (invasivas)**

Estimulación con secretina - colecistoquinina



### **Pruebas indirectas (no invasivas)**

Análisis cuantitativo del contenido de grasa en heces mediante infrarrojo próximo (FeNIR)  
Elastasa fecal (valores normales >200mcg/g de heces)



# Insuficiencia pancreática exocrina

## ETIOLOGÍA:

Adquiridas	Congénitas	
	Malformaciones y alteraciones obstructivas	<u>Alteraciones genéticas</u>
Pancreatitis aguda Pancreatitis aguda recurrente Pancreatitis crónica Pancreatitis autoinmune	Páncreas divisum Páncreas anular Páncreas ectópico Agenesia o hipoplasia pancreática Anomalías de la unión biliopancreática Quistes pancreáticos congénitos	Fibrosis quística Síndrome de Shwachman Diamond Síndrome de Johansson-Blizzard Síndrome de Pearson Déficits enzimáticos aislados

El **tratamiento** varía en función de la etiología





# Resolución del caso clínico

**MC:** niña de 15 meses remitida a las CEX de Digestivo Infantil desde la CEX de Hematología por sospecha de Síndrome de Shwachman Diamond ante el hallazgo conjunto de neutropenia + insuficiencia pancreática exocrina (Elastasa fecal inexistente)

**EF:** Peso 9,4 Kg (p15-50); Talla 75,5cm (p15-50). Abdomen globuloso, no doloroso. Resto sin hallazgos.

**Clínica digestiva: unas 4 deposiciones diarias de consistencia pastosa**



# Resolución del caso clínico

Se completa estudio:

- **Ecografía abdominal:** hígado de tamaño normal con discreto aumento de ecogenicidad del parénquima con abundante gas intraabdominal. Resto sin hallazgos
- **Fibroscan:** valores compatible con esteatosis leve (S1)
- **AS:** GOT 171 U/L; GPT 225 U/L; GGT 44 U/L; Amilasa 14 U/L; Lipasa 7 U/L. Déficit de vitamina D y E. Estudio de IG normal, Ac de enfermedad celiaquía negativos.
- **Estudio de heces:** Elastasa < 0,2mcg/g; Grasa en heces POSITIVA; Calprotectina y SOH negativas.



# Resolución del caso clínico

Se completa estudio:

- **Estudio genético FQ:** NEGATIVO
- **Estudio genético SSD:** se detectan DOS VARIANTES PATOGENICAS en el gen SBDS que podrían ser la causa genética de la enfermedad:
  - Sustitución de una base T > C en heterocigosis en la posición 260 del cDNA en el exón 2 del gen SBDS
  - Delección de 2 bases e inserción de 2 bases con una frecuencia alélica cercana al 30% entre la población 183-184 del cDNA en el exón 2 del gen SBDS

**SÍNDROME DE SHWACHMAN DIAMOND**



**Servicio de  
Pediatria**

DEPARTAMENTO DE SALUD  
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

# Síndrome de Shwachman Diamond

Síndrome genético poco frecuente de herencia **autosómica recesiva**

Enfermedad multisistémica caracterizada por **insuficiencia pancreática exocrina, disfunción de la médula ósea, alteraciones esqueléticas y talla baja**

Constituye la **segunda causa genética** más frecuente de insuficiencia pancreática exocrina (tras la FQ). Gen SBDS en el cromosoma 7, locus **7q11**

Incidencia: 1 por cada 77000 nacidos vivos

Relación niña-niño de 1,7:1

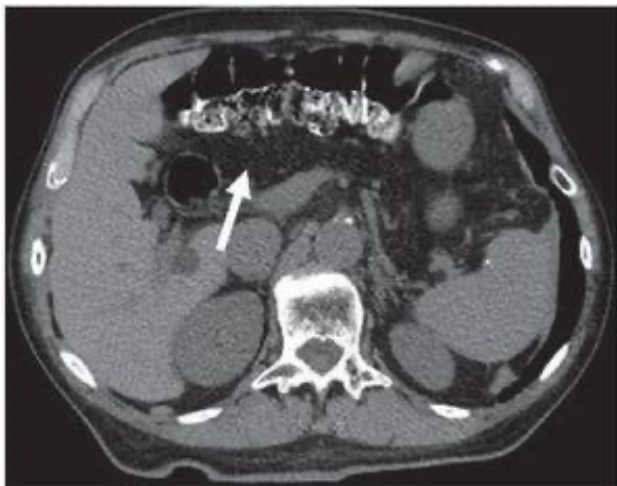
Mediana de edad al diagnóstico de 1,3 años

No predilección étnica o racial



# Síndrome de Shwachman Diamond

Lipomatosis pancreática con  
**insuficiencia pancreática  
exocrina**



**Condrodisplasia** metafisaria  
de huesos largos (cadera)  
entre el 50-75%



**Servicio de  
Pediatria**

DEPARTAMENTO DE SALUD  
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

# Síndrome de Shwachman Diamond



Médula ósea hipocelular con disminución de la serie mieloide (**neutropenia** 95%, anemia normo-normo 80% y trombocitopenia)



**Infecciones recurrentes y desarrollo de procesos neoplásicos hematológicos**

## MO nuestra paciente

Estudio medular con poca celularidad (hipocelular). Representatividad de las tres series, sin displasias significativas (salvo displasia menor en < 10% de la serie roja). Secuencias madurativas conservadas en serie roja, mielomonocítica y megacariocítica.



# Síndrome de Shwachman Diamond

**Retraso del crecimiento** en hasta el 60%

Hepatomegalia 15% y **elevación de transaminasas** 60%

Retraso de la dentición (displasia dental)

Hipertrofia del ventrículo derecho

Afectación oftalmológica: ptosis, estrabismo, coloboma, queratitis punctata...

Piel seca, eccema, ictiosis moderada e hiperpigmentación

# Síndrome de Shwachman Diamond

## TRATAMIENTO:

- Suplementación de **enzimas pancreáticas y vitaminas liposolubles**
- Prevención y tratamiento de enfermedades infecciosas con tratamiento precoz de la enfermedad febril: antibioterapia y/o factor estimulante de granulocitos (controversia)
- Afectación hematológica: **trasplante de médula ósea** (único curativo).
- Seguimiento y tratamiento de las deformidades óseas

## PRONÓSTICO

Viene determinado por la aparición de infecciones y procesos neoplásicos hematológicos. Riesgo de malignización en torno al 25%. Supervivencia media en torno a los 35 años.





# Conclusiones

- La función exocrina del páncreas es fundamental en el proceso de digestión de nutrientes
- Actualmente los métodos no invasivos, como la determinación de **elastasa fecal**, son de elección en el diagnóstico de la insuficiencia pancreática exocrina
- Las causas congénitas suelen dar clínica durante el primer año de vida, destacando la **diarrea crónica, dolor abdominal y fallo de medro**
- El SSD es una enfermedad genética poco frecuente, pero supone la **segunda causa** más frecuente de IPE congénita
- El SSD presenta afectación **multisistémica** con afectación de la función pancreática exocrina, disfunción de la médula ósea y alteraciones óseas
- El principal factor pronóstico de la enfermedad es la **afectación hematológica**



# Bibliografía

- Macipe Costa R, Javierre Miranda E, Lou Francés M, Heredia González S, Calvo Martín M. Síndrome de Shwachman-Diamond. An Pediatr (Engl Ed) [Internet]. 2006;65(1):79–82. Available from: <https://www.analesdepediatria.org/es-sindrome-shwachman-diamond-articulo-13090901>
- Pablo Ferrer González J, Segarra Cantón Ó, Argüelles Martín F, González FJ, Cantón Ó S, Martín AF. Otras enfermedades del páncreas exocrino. [cited 2023 Mar 14]; Available from: [www.aeped.es/protocolos/](http://www.aeped.es/protocolos/)
- Sastre J, Sabater L, Aparisi L. Fisiología de la secreción pancreática. Gastroenterol Hepatol [Internet]. 2005;28:3–9. Available from: <https://www.elsevier.es/es-revista-gastroenterologia-hepatologia-14-articulo-fisiologia-secrecion-pancreatica-13071380>
- Ana Gabriela Ayala-German, et al. Síndrome asociados a insuficiencia pancreática exocrina en niños. Rev ACAD 2021; 36(4):225-234



---

---

# **INSUFICIENCIA PANCREÁTICA EXOCRINA CONGÉNITA: Síndrome de Shwachman Diamond**

Autor: Ángel Buitrago Pozo - R1  
angel\_bp\_97@hotmail.com

---

---