

INFORMATIEFOLDER over het Syndroom van Shwachman (SDS)

Wat is het Shwachman Syndroom?

Het Shwachman Syndroom (ofwel Shwachman Diamond Syndroom) is een weinig voorkomende erfelijke aandoening. Het is een ernstige ziekte met klachten op het gebied van de voedselvertering, bloedcellen en afweer, het skelet en geestelijke ontwikkeling. Op een bevolking van 16 miljoen mensen in ons land lijden, voor zover op dit moment bekend, ongeveer 20-50 mensen aan het Syndroom van Shwachman. Voor het optimaliseren van de zorg voor deze relatief kleine groep patiënten heeft een groep specialisten op één locatie ervaring en kennis over dit zeldzame ziektebeeld gebundeld tot een expertisecentrum waar de verschillende zorgverleners in den lande zich toe kunnen richten. Er wordt hard gewerkt om te komen tot adviezen over behandel- en onderzoeksprotocollen, afgestemd op de internationale afspraken.

Wat zijn de kenmerken van het Syndroom van Shwachman?

Mensen met het Syndroom van Shwachman hebben klachten op het gebied van de voedselvertering, bloedcellen en afweer, het skelet en de geestelijke ontwikkeling.

Alvleesklier

De alvleesklier heeft twee functies: de productie van spijsverteringsenzymen en de productie van insuline.

De enzymen die door de alvleesklier gemaakt worden bevorderen de vertering en daardoor de opname van het voedsel in de darm. Bij het ontbreken van deze enzymen worden voedselproducten niet goed opgenomen en met de ontlasting weer uitgescheiden. Dit uit zich in een vette ontlasting en een slechte groei. Vitaminen worden onvoldoende opgenomen. De behandeling bestaat uit het geven van enzymen en extra vitamines.

De andere functie van de alvleesklier is het maken van insuline. Deze functie is in het algemeen niet verstoord bij mensen met Shwachman syndroom.

Bloedcelafwijkingen

De bloedcellen worden gemaakt in het beenmerg. We onderscheiden de volgende typen bloedcellen: witte- en rode bloedlichaampjes alsmede bloedplaatjes. De witte bloedlichaampjes zijn op grond van hun uiterlijk en functie weer onderverdeeld in verschillende soorten, de belangrijkste zijn: neutrofielen, lymfocyten en monocytten. Mensen met het Shwachman Syndroom hebben met name een tekort aan neutrofielen. Als gevolg hiervan zijn deze patiënten meer vatbaar voor infecties.

Maar ook kunnen de rode bloedlichaampjes en bloedplaatjes in aantal afnemen, waardoor tenslotte een ernstige tekort in de aanmaak van rode bloedlichaampjes in het beenmerg optreedt, met als gevolg een verhoogde kans op leukemie.

Skeletafwijkingen

Een deel van de kinderen met Shwachman Syndroom heeft afwijkingen aan de uiteinden van de botten van het skelet. De afwijking is te herkennen op een röntgenfoto en wordt metafysaire dysplasie genoemd. Andere skeletafwijkingen die bij het Shwachman Syndroom voorkomen zijn o.a. kraakbeenafwijkingen. Verder blijft de lichaamslengte (groei) vaak achter.

Achterstand in de geestelijke ontwikkeling

Sommige kinderen met het Shwachman hebben een ontwikkelingsachterstand. Het lijkt erop dat het Shwachman syndroom gepaard gaat met een kenmerkend gedrag. Hierover is nog niet veel bekend. De gedrag- en leerproblemen kunnen echter wel een extra belasting vormen voor de ouders.

Andere verschijnselen

Ook gebitsafwijkingen, leverfunctiestoornissen, nier-, oog- of huidafwijkingen worden gesignaleerd bij mensen met Shwachman Syndroom.

Wat is de oorzaak van het Syndroom van Shwachman?

Zoals de meeste erfelijke aandoeningen wordt het Syndroom van Shwachman veroorzaakt door een verandering, mutatie, in een van de vele erfactoren die wij als mens bezitten. Een verandering van een erfactor, een gen, heeft een afwijking in een lichaamseiwit tot gevolg. In veel gevallen leidt dat tot het niet of minder functioneren van een dergelijk eiwit. Het is inmiddels bekend geworden om welke verandering het gaat in het gen dat voor het Shwachman Syndroom kenmerkend is. In januari 2003 is door wetenschappers uit Toronto (Canada) in het toonaangevende tijdschrift 'Nature Genetics' beschreven dat het aangedane gen op chromosoomnummer zeven ligt. Dit aangedane gen heeft een aantal mutaties ondergaan die klaarblijkelijk leiden tot het beeld dat wij kennen als het Syndroom van Shwachman. Tot voor kort konden deze mutaties alleen in het kader van wetenschappelijk onderzoek onderzocht worden in Toronto. Momenteel is dit ook beschikbaar voor "gewone" patiëntenzorg in Amsterdam. Voor de toekomst is deze nieuwe ontdekking echter van zeer groot belang: allereerst natuurlijk voor de diagnostiek, maar mogelijk ook in de verre toekomst voor behandeling zoals gentherapie. Omdat er zo weinig mensen bekend zijn met het Syndroom van Shwachman is het van belang dat doorlopend onderzoek naar de specifieke kenmerken van het Shwachman Syndroom gecoördineerd wordt door een expertisecentrum.

Dit is van hoge prioriteit. Een dergelijk expertteam heeft tot doel het geven van informatie en advies aan ouders, patiënten en behandelaars. Het is ook van belang te komen tot een vaste protocollaire benadering ten aanzien van diagnostiek en behandeling van de patiënt met het Syndroom van Shwachman. Ook een doel is het opzetten van een patiëntenregister (database). De daadwerkelijke behandeling en begeleiding zullen blijven plaatsvinden door de behandelende artsen in de eigen regio.

De SSSSH zal onderzoek naar verbetering van de zorg blijven stimuleren onder bewaking van de belangen van haar doelgroep.

De SSSSH organiseert diverse activiteiten op het gebied van lotgenotencontact, voorlichting en belangenbehartiging.

De SSSSH blijft haar leden ondersteunen en is indien gewenst beschikbaar voor individuele vragen. U kunt daarvoor bellen:

Irma van Dijk tel. 074 – 2434690 of Elly Koster, tel. 0182 – 612018.