



Site : www.ceredih.fr

Titre :

**Recommandations de suivi pour
les patients porteurs d'une
maladie de Shwachman**

CEREDIH_R008_v1

Date de mise à jour :

Page : 1/5

Date de création: 12/05/2011

Auteur : Jean Donadieu

Affiliation : Service d'Onco-Hémato-Immunologie Pédiatrique
Hôpital Armand-Trousseau
26 avenue du Dr Arnold Netter
75012 Paris

Date de validation par le Comité de relecture le : 19/05/2011

Date de parution sur le site : 25/05/2011



Site : www.ceredih.fr

Titre :

**Recommandations de suivi pour
les patients porteurs d'une
maladie de Shwachman**

CEREDIH_R008_v1

Date de mise à jour :

Page : 2/5

SOMMAIRE

Contexte.....page 3

Recommandations.....page 4

Références.....page 5



Site : www.ceredih.fr

Titre :

Recommandations de suivi pour les patients porteurs d'une maladie de Shwachman

CEREDIH_R008_v1

Date de mise à jour :

Page : 3/5

CONTEXTE :

Lors de la réunion du 'congrès Shwachman' du 18-20 juin 2009, un groupe de travail* s'est réuni pour proposer des recommandations de suivi pour les patients présentant une maladie de Shwachman. Ces recommandations sont susceptibles d'être modifiées en fonction de l'analyse de nouvelles données scientifiques. Le suivi doit être multidisciplinaire et dépend bien évidemment de l'importance des différentes atteintes que présente un patient, évalué au moment du diagnostic ou lors du suivi. Au médecin de famille qui peut être un pédiatre ou un médecin généraliste selon l'âge du patient, doit être associé un hématologue et un gastro entérologue, et éventuellement, un pneumologue, un neurologue, un dermatologue, un orthopédiste. Selon l'évolution, une aide psychologique, psychomotricienne orthophonique peut être proposée. La liste des examens suivants constitue une trame pour le suivi.

L'accent est mis sur le suivi des paramètres nutritionnels et hématologiques sanguins et il est recommandé de compenser tout déficit nutritionnel. Des examens supplémentaires peuvent être effectués dans le cadre d'un programme de recherche et bien sur les problèmes cliniques aigus doivent être évalués selon des procédures adaptées.



Site : www.ceredih.fr

Titre :

Recommandations de suivi pour les patients porteurs d'une maladie de Shwachman

CEREDIH_R008_v1

Date de mise à jour :

Page : 4/5

| Examens paracliniques | Examens recommandés d'une façon systématique au diagnostic | Examens recommandés d'une façon systématique lors du Suivi |
|--|---|--|
| Diagnostic génétique (SBDS) avec étude familiale | X | Uniquement si non fait au diagnostic |
| NFS avec plaquettes et réticulocytes | X | 2 à 4 par an |
| Electrophorèse Hb (dosage Hb F) | X | 1 par an |
| Myélogramme AVEC - Cytogénétique médullaire - Congélation des cellules médullaires | X | 1 tous les 3 à 4 ans |
| Ig GAM | X | 1 vers 10 ans et 1 vers 20 ans |
| Sérologies vaccinales | X | |
| Phénotypage lymphocytaire T B NK | X | 1 vers 10 ans et 1 vers 20 ans |
| Dosage vitaminiques liposolubles A D E + hémostase avec TP | X | 2 à 3 par an |
| Dosages autres vitamines : B1 B6 B9 B12 | X | 1 par an |
| Dosages nutriments : Sélénium Cuivre Calcium Phosphore | X | 2 à 3 par an |
| Albumine + Pré albumine | X | 1 par an |
| Enzymes hépatiques + γ GT + bilirubine + Phosphatases Alcalines | X | 1 par an |
| Trypsinogène sérique | X | A discuter avec équipe de gastro entérologie |
| Elastase fécale | X | |
| Stéatorrhée | X | |
| IRM pancréas | Comme aide au diagnostic mais si le diagnostic est déjà fait : pas utile | |
| Rx osseuses Hémi squelette | Comme aide au diagnostic mais si le diagnostic est déjà fait : pas utile | |
| Rx bassin / fémur | | 1 vers 7 ans et 1 vers 12 ans |
| Rx rachis (recherche scoliose) | | 1 en début de puberté |
| Echo Coeur | x | 1 tous les 5 ans |

Ce document a été validé par le Comité de Pilotage du CEREDIH.
Il peut évoluer au cours du temps, des mises à jour sont effectuées régulièrement.
La prise en charge du patient prime ces recommandations.



Site : www.ceredih.fr

Titre :

**Recommandations de suivi pour
les patients porteurs d'une
maladie de Shwachman**

CEREDIH_R008_v1

Date de mise à jour :

Page : 5/5

Groupe de Travail international à l'origine de ces recommandations :

M. Cipolli, Verona

J. Dodge UK

J. Donadieu, Paris

Y. Dror, Toronto,

P. Durie, Toronto

J. Rommens, Toronto,

T. Kuijpers, Amsterdam,

J. Liu, New York,

A. Shimamura, Seattle,

C. Zeidler Hannover,

S. Toiviainen-Salo, Helsinki, ...