

Shwachman-Diamond综合征2例并文献复习

胡涵涵¹, 赵艳霞^{2*}

¹青岛大学医学部, 山东 青岛

²青岛大学附属医院儿童血液肿瘤科, 山东 青岛

收稿日期: 2026年5月4日; 录用日期: 2026年5月29日; 发布日期: 2026年6月5日

摘要

目的: 探讨Shwachman-Diamond综合征(SDS)的儿童临床特征、实验室及影像学表现、基因诊断要点及对症治疗与预后, 提升临床对该罕见病的早期识别与规范化诊治水平。方法: 回顾性分析2例确诊SDS患儿的完整临床资料, 结合国内外最新相关文献进行复习与总结。结果: 2例均为学龄期儿童, 核心表现为持续性粒细胞减少, 伴胰腺结构及功能异常, 基因检测均提示SBDS基因致病性突变; 病例1合并反复呼吸道感染、肝功能异常、噬血细胞综合征病史, 胰腺CT示脂肪浸润伴体积减小, 经抗感染、保肝等对症治疗后病情稳定; 病例2合并生长发育落后、反复下呼吸道感染, 胰腺超声示回声增高, 血淀粉酶、脂肪酶水平降低, 经胰酶替代、升粒细胞、激素调节等治疗后感染频次可控。结论: SDS以骨髓造血功能不全、胰腺外分泌功能障碍以及骨骼发育异常为核心表型, 可累及多个系统, SBDS基因检测是确诊金标准; 临床以对症支持治疗为主, 早期诊断、个体化干预及长期规律随访是改善患儿预后的关键。

关键词

Shwachman-Diamond综合征, 儿童, 粒细胞减少, 胰腺外分泌功能障碍, SBDS基因

2 Cases of Shwachman-Diamond Syndrome and Literature Review

Hanhan Hu¹, Yanxia Zhao^{2*}

¹Medical School, Qingdao University, Qingdao Shandong

²Department of Pediatric Hematology and Oncology, The Affiliated Hospital of Qingdao University, Qingdao Shandong

Received: May 4, 2026; accepted: May 29, 2026; published: June 5, 2026

*通讯作者。

文章引用: 胡涵涵, 赵艳霞. Shwachman-Diamond 综合征 2 例并文献复习[J]. 临床医学进展, 2026, 16(6): 241-247.
DOI: 10.12677/acm.2026.1662214

Abstract

Objective: To investigate the clinical characteristics, laboratory and imaging manifestations, key points of genetic diagnosis, symptomatic treatment and prognosis of Shwachman-Diamond syndrome (SDS) in children, so as to improve the clinical ability of early identification and standardized diagnosis and treatment of this rare disease. **Methods:** The complete clinical data of 2 children diagnosed with SDS were retrospectively analyzed, combined with the latest relevant literature at home and abroad for review and summary. **Results:** Both cases were school-age children, with persistent neutropenia as the core manifestation, accompanied by structural and functional abnormalities of the pancreas. Genetic detection revealed pathogenic mutations in the SBDS gene in both cases. Case 1 had a history of recurrent respiratory tract infection, liver dysfunction and hemophagocytic lymphohistiocytosis. Pancreatic CT showed fat infiltration with reduced volume. The condition was stable after symptomatic treatments including anti-infection and liver protection. Case 2 was complicated with growth retardation and recurrent lower respiratory tract infection. Pancreatic ultrasound showed increased echogenicity, with decreased serum amylase and lipase levels. The frequency of infection was controllable after treatments including pancreatic enzyme replacement, granulocyte elevation therapy and hormone regulation. **Conclusion:** SDS is characterized by bone marrow hematopoietic insufficiency, exocrine pancreatic dysfunction and skeletal dysplasia as core phenotypes, and can involve multiple systems. SBDS gene detection is the gold standard for diagnosis. Clinical management is mainly based on symptomatic and supportive therapy. Early diagnosis, individualized intervention and long-term regular follow-up are the keys to improving the prognosis of children with SDS.

Keywords

Shwachman-Diamond Syndrome, Child, Neutropenia, Exocrine Pancreatic Dysfunction, SBDS Gene

Copyright © 2026 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 引言

Shwachman-Diamond 综合征(Shwachman-Diamond syndrome, SDS)作为一种罕见的常染色体隐性遗传性骨髓衰竭病,临床并不多见,易被误诊为单纯粒细胞减少症、免疫缺陷病或普通反复呼吸道感染,导致患儿错过最佳干预时机。该病核心机制为 SBDS 基因突变所致核糖体合成障碍,可同时累及造血、胰腺、骨骼、肝脏、免疫等多系统,临床表型轻重不一。近年来,随着基因检测技术在儿科临床的广泛应用,国内 SDS 确诊病例数逐年增加,但基层及非专科医师对该病认识仍不足,规范化诊疗体系尚未完善。本研究回顾性分析本院收治的 2 例 SDS 患儿临床资料,系统总结其临床特征、实验室及影像学特点、基因诊断要点、个体化治疗策略及长期随访结果,并结合国内外最新研究进展进行文献复习,旨在提高临床医师对 SDS 的早期识别能力,规范诊疗流程,改善患儿远期预后,同时为国内罕见血液病的临床研究提供参考。

2. 病历资料

1) 病例 1 患儿男,6 岁,因“发热 3 天”入院。患儿既往有反复呼吸道感染病史,8 月龄时因肝功能异常首次入院,9 月龄时因噬血细胞综合征(Hemophagocytic Lymphohistiocytosis, HLH)、病毒感染、肺炎

再次入院, 经对症治疗后好转出院。患儿系 G1P1 足月产, 顺产无产伤, 无窒息。智力发育与同龄儿相符。父母体健, 非近亲婚配, 否认家族同类病史。入院体格检查: 咽部稍充血, 扁桃体 I 度肿大。皮肤无黄染, 心、肺查体未见明显异常, 腹软, 肝肋下 2 cm, 脾肋下 1.5 cm, 质韧, 无压痛。四肢及神经系统未见异常。实验室检查: 血常规: 白细胞计数 $1.87 \times 10^9/L$, 中性粒细胞计数 $0.09 \times 10^9/L$, 淋巴细胞计数 $1.61 \times 10^9/L$, 红细胞计数 $3.66 \times 10^{12}/L$, 血红蛋白 111 g/L, 血小板 $51 \times 10^9/L$ 。降钙素原检测: 0.255 ng/mL。EB 病毒衣壳抗原 IgA 阳性, EB 病毒 DNA 测定: 15,400 拷贝/ml。上腹部 CT 平扫: 胰腺显示欠清, 体积减小, 代之以脂肪密度。脾不大, 实质内无异常密度影。腹膜后未见明显淋巴结肿大。诊断意见: 胰腺显示欠清, 体积减小, 脂肪浸润, 结合临床符合 Shwachman-Diamond 综合征胰腺表现。骨髓细胞学检查: 骨髓增生活跃, 粒:红比为 7.125:1。粒系增生活跃, 晚幼粒细胞以上各阶段比例均增高, 分叶核细胞比例减低, 形态大致正常, 红系增生减低, 细胞比例明显减低, 形态大致正常, 淋巴细胞比例增高, 片中可见 1.0%幼稚淋巴细胞, 全片共找到 7 个过渡型巨核细胞, 血小板少见。免疫缺陷类疾病基因检测: 结果提示 SBDS 基因存在致病性杂合突变, 家系验证显示突变分别来自父母, 符合常染色体隐性遗传模式; 该突变导致 SBDS 蛋白结构域功能缺失, 与 Shwachman-Diamond 综合征的发病机制高度相关, 结合临床表型可确诊为 Shwachman-Diamond 综合征。治疗与随访: 入院后给予患儿抗感染, 保肝等对症治疗, 感染控制后出院。出院 2 个月随访: 血常规示白细胞计数 $8.7 \sim 11.6 \times 10^9/L$, 中性粒细胞计数 $1.36 \sim 2.54 \times 10^9/L$, 血红蛋白 127~129 g/L, 血小板 $217 \sim 254 \times 10^9/L$; 肝功能: 丙氨酸氨基转移酶(ALT) 385~531 U/L, 天冬氨酸氨基转移酶(AST) 227~319 U/L, 脂肪酶 0 U/L, 淀粉酶 31 IU/L。持续随访 10 个月, 患儿无反复发热、感染, 生长发育正常, 病情稳定。

2) 病例 2 患儿女, 6 岁 6 月, 因“发现粒细胞减少 6 年余”入院。患儿 6 年余前因“体格发育落后、反复感染伴面色苍白 3 月余”于外院就诊, 行基因检测结果分析报告示: 该样本分析到 SBDS 基因有 2 个杂合突变, 该基因变异为复杂杂合变异, 该变异为致病性变异, 疾病表型: 再生障碍性贫血、Shwachman-Diamond 综合征(患儿基因检测由外院完成, 未提供具体突变位点及家系验证结果, 仅提示 SBDS 基因复合杂合致病性突变, 结合临床表型可明确诊断), 诊断“Shwachman-Diamond 综合征”, 予以口服泼尼松、胰酶肠溶胶囊、美能片、双环醇等药物治疗; 平素每年感冒、发热约 2~3 次, 秋冬季下呼吸道感染 7~8 次; 入院体格检查: 咽部充血, 扁桃体 I 度肿大。心、肺查体未见明显异常, 腹软, 未触及异常包块, 肝脾肋下未及。四肢及神经系统查体未见异常。实验室检查: 血常规: 白细胞计数 $2.48 \times 10^9/L$, 中性粒细胞计数 $0.46 \times 10^9/L$, 淋巴细胞计数 $1.71 \times 10^9/L$, 红细胞计数 $4.13 \times 10^{12}/L$, 血红蛋白 111 g/L, 血小板 $96 \times 10^9/L$ 。血淀粉酶 32 U/L、脂肪酶 19 U/L, 均低于正常值, 消化系统超声示: 胰腺回声增高。骨髓细胞学检查: 骨髓增生减低, 粒:红比为 1.2:1, 全片共找到巨核细胞 2 个, 血小板散在。治疗与随访: 入院后予胰酶替代、利可君升粒细胞、调节免疫及对症支持治疗, 调整泼尼松口服剂量, 指导家属加强患儿日常护理、合理饮食、预防感染。长期随访: 患儿中性粒细胞计数波动于 $0.06 \sim 3.09 \times 10^9/L$ (多数低于 $1 \times 10^9/L$), 血红蛋白波动于 73~136 g/L, PLT 始终在正常范围; 感染频次较前无明显增加, 体格发育逐步追赶同龄儿。

3) 两例患儿临床表型、骨髓象、影像学及基因型对比: 两例患儿虽均为 SBDS 基因突变所致 SDS, 但在临床表现、骨髓象特征、影像学特点及基因型层面存在显著异质性, 核心差异与 SBDS 突变类型、功能损伤程度及多系统受累模式密切相关。a) 临床表现: 病例 1 以早期严重感染倾向为突出特征, 婴幼儿期即出现反复呼吸道感染、肝功能异常, 9 月龄时合并噬血细胞综合征, 符合 SDS 患儿因粒细胞缺乏、免疫功能缺陷易诱发严重炎症风暴的临床规律; 病例 2 以生长发育落后为核心首表现, 反复下呼吸道感染频次高但症状较轻, 无严重并发症, 与胰腺外分泌功能障碍导致的营养吸收不良直接相关。b) 骨髓象: 病例 1 骨髓增生活跃, 粒系成熟障碍、红系增生减低, 伴血小板减少, 提示造血紊乱以增殖异常、

成熟受阻为主; 病例 2 骨髓增生减低, 粒红比显著降低、巨核细胞极少, 以造血干细胞增殖能力下降为核心表现。这种差异印证 SDS 骨髓受累的多样性, 与 SBDS 蛋白在核糖体合成、造血干细胞分化中的功能缺陷程度相关[1]。c) 影像学: 病例 1 胰腺 CT 示体积缩小 + 脂肪浸润, 为 SDS 胰腺晚期损伤的典型表现; 病例 2 胰腺超声示回声增高, 为早期胰腺脂肪替代的特征。两例患儿胰腺影像学的差异代表了同一病理过程的不同阶段[2]。d) 基因型: 病例 1 为 SBDS 杂合突变, 家系验证符合常染色体隐性遗传; 病例 2 为复合杂合突变, 是 SDS 最常见的突变类型, 通常与更典型的多系统表型相关。文献显示[3], SBDS 复合杂合突变(如 c.258 + 2 T > C)可导致核糖体功能完全缺失, 而杂合突变多为部分功能损伤, 这是两例表型差异的核心分子机制。

3. 讨论

3.1. 流行病学

Shwachman-Diamond 综合征是一种罕见的常染色体隐性遗传性疾病, 全球发病率约为 1/10 万~1/20 万活产儿, 是儿童期仅次于范可尼贫血的第二常见的遗传性骨髓衰竭病[4]。该病无明显地域及种族差异, 男女发病比例基本均等, 多数患儿于婴幼儿期起病, 部分轻症者可延迟至学龄期因反复感染或生长落后首次就诊, 与本组 2 例患儿发病年龄相符。近年来, 随着基因检测技术普及, 国内 SDS 病例报道数量呈逐年上升趋势, 但临床对该病的认知仍存在明显不足, 漏诊、误诊率较高。SDS 核心病理机制为 7 号染色体 SBDS 基因致病性突变, 导致核糖体生物合成障碍, 进而引发多系统功能异常, 其异质性临床表现给早期诊断带来极大挑战, 因此进一步总结临床特征、提高早期识别率具有重要现实意义。

3.2. 临床表型与发病机制

Shwachman-Diamond 综合征由 SBDS 基因致病性突变所致[3]。该基因定位于 7q11, 编码的 SBDS 蛋白参与核糖体生物合成、细胞增殖与分化, 其功能缺失可导致造血系统、胰腺等多器官发育及功能异常[5]。儿童为主要发病人群, 临床表现有三大核心特征, 分别为骨髓造血功能不全、胰腺外分泌功能障碍、和骨骼异常[6] [7], 可累及肝脏、免疫等多个系统[8], 易因表现不典型被临床漏诊、误诊。

本次报道的 2 例患儿均符合 SDS 核心诊断标准, 与国内外文献报道一致。血液系统异常以持续性中性粒细胞缺乏为首要且特征性表现, 也是患儿反复感染的主要诱因, 2 例患儿均存在顽固性粒细胞减少, 病例 1 伴血小板减少, 骨髓增生活跃但粒系成熟障碍, 病例 2 伴轻度贫血, 骨髓增生减低, 提示 SDS 骨髓造血异常的形态学表现具有多样性, 可表现为增生亢进或减低, 但均以粒系受累为核心, 部分可伴红系、巨核系异常, 其病理机制与 SBDS 基因突变导致造血干细胞增殖分化障碍密切相关[9]。胰腺功能、形态异常是 SDS 另一标志性表现, 病例 1 胰腺 CT 示脂肪浸润、体积减小, 病例 2 胰腺超声示回声增高, 且 2 例患儿血淀粉酶、脂肪酶均显著降低, 符合 SDS 胰腺外分泌功能障碍的影像学及实验室特点, 其病理基础为胰腺外分泌腺泡细胞被脂肪组织替代, 导致胰酶分泌不足, 部分患儿可因营养吸收不良出现生长发育落后, 如本次病例 2 所示。

多系统受累是 SDS 的重要临床特点, 本次病例 1 合并反复呼吸道感染、肝功能异常、噬血细胞综合征, 提示 SDS 患儿因粒细胞缺乏存在先天性免疫功能低下, 易合并病毒、细菌等机会性感染, 严重时诱发噬血细胞综合征等严重并发症, 危及生命; 同时肝脏受累是 SDS 常见的多系统表现, 可表现为肝大、肝功能异常, 与 SBDS 蛋白功能缺失导致的肝细胞损伤、胆汁淤积相关。HLH 是 SDS 罕见但致命的并发症, 其发生机制可能与 SBDS 基因突变导致的免疫调控紊乱、感染触发的炎症风暴密切相关[10]。SBDS 蛋白功能缺失可直接影响 T 淋巴细胞、自然杀伤细胞(NK 细胞)的发育及功能, 导致细胞毒性 T 细胞(CD8⁺T)过度活化、NK 细胞杀伤功能缺陷, 无法有效清除 EB 病毒等病原体, 持续刺激单核 - 巨噬细胞

系统异常增殖,分泌大量炎症因子(如 IFN- γ 、TNF- α),形成炎症因子风暴,最终诱发 HLH [11]。病例 2 以体格发育落后为主要合并症,与胰腺外分泌功能障碍导致的营养吸收不良、反复感染影响生长发育密切相关。此外,国内外文献报道 SDS 还可出现骨骼畸形、认知障碍[2]、成骨细胞矿化能力下降[12],以及糖尿病风险增加[13]等多系统受累表现,提示临床诊断 SDS 后,需对患儿进行全面系统的检查,避免误诊、漏诊,为个体化治疗提供依据。

SBDS 基因检测是 SDS 确诊的金标准,约 90%的 SDS 患儿可检测到该基因的致病性突变,其中复合杂合突变是最常见的突变类型[14]。本研究中 2 例患儿均通过基因检测明确存在 SBDS 基因致病性突变,其中病例 2 为复合杂合突变,符合 SDS 遗传模式;受限于历史检测数据及外院报告,未获取具体突变位点及家系验证结果,但结合患儿持续性粒细胞减少、胰腺结构及功能异常等典型临床表型,仍可明确诊断。对于临床高度怀疑 SDS 但基因结果不全的病例,需结合骨髓功能、胰腺功能及影像学检查综合判断,避免漏诊[15]。

3.3. 治疗原则

目前 SDS 尚无根治方法,对症支持治疗为临床主要治疗原则,核心目标为预防感染、纠正造血异常、改善胰腺功能、促进生长发育[16]。具体治疗措施包括:

3.3.1. 感染防控

持续性中性粒细胞减少是 SDS 患儿反复感染的根本原因,中性粒细胞计数 $<0.5 \times 10^9/L$ 时,感染风险显著升高。粒细胞严重减低时予粒细胞集落刺激因子升粒细胞治疗,发生感染时及时根据病原学结果予抗感染治疗,同时加强患儿日常护理,减少感染诱因。然而,长期使用 G-CSF 需谨慎,因为它可能增加白血病风险[17]。

3.3.2. 胰腺外分泌功能替代治疗

胰腺外分泌功能障碍者需长期口服胰酶制剂,推荐剂量为每餐 1000~2500 U 脂肪酶,随餐服用,根据患儿消化情况调整剂量[18]。同时调整饮食结构,保证蛋白质、热量的充足摄入,补充脂溶性维生素及微量元素,改善营养状况[19]。定期检测血淀粉酶、脂肪酶及生长发育指标,动态调整治疗方案。

3.3.3. 造血支持与多系统对症治疗

合并严重贫血、血小板减少时予成分输血,避免使用骨髓抑制类药物肝功能异常。肝功能异常者予保肝、降酶治疗,免疫功能低下者予调节免疫治疗,生长发育落后者予营养支持治疗。本文 2 例患儿经上述个体化对症治疗后,病情均得到有效控制,提示早期诊断并及时给予规范化的对症干预,可显著改善患儿的临床症状,提高生活质量。

3.3.4. 造血干细胞移植与新兴治疗

当发生严重骨髓衰竭或恶性转化时,造血干细胞移植(HSCT)是主要治疗手段,约 10%~20%的患者需要接受移植[20]。在基因治疗方面,已有研究探索了 Ataluren (一种通读药物)在 SDS 骨髓细胞中恢复 SBDS 蛋白功能的可能性[21],以及针对最常见的 SBDS c.258 + 2 T > C 剪接突变的 RNA 治疗和碱基/先导编辑策略[22],但尚无成熟的基因治疗方案进入临床应用。

3.4. 预后与长期管理

SDS 的预后与病情严重程度、并发症发生情况及治疗干预时机密切相关,部分患儿可因严重反复感染,骨髓衰竭,最终转化为急性白血病或骨髓增生异常综合征,从而导致预后不良[5] [10]。因此,患儿

确诊后需进行长期规律的随访, 定期监测血常规、骨髓功能、胰腺功能、肝功能等指标, 及时调整治疗方案; 同时加强对患儿家属的健康宣教, 提高家属的疾病管理能力。此外, 因 SDS 为罕见病, 临床病例资料相对匮乏, 需加强多中心协作, 积累更多的临床病例, 进一步探讨 SDS 的发病机制, 为未来靶向治疗的研发提供理论依据。

4. 结论

Shwachman-Diamond 综合征是罕见的常染色体隐性遗传性骨髓衰竭病, 儿童多见, 以持续性粒细胞减少、胰腺外分泌功能障碍为核心表现, SBDS 基因检测为确诊关键。本文 2 例患儿经对症支持治疗后病情稳定, 提示早期识别、个体化干预及长期随访对改善预后至关重要。临床对不明原因持续性粒细胞减少伴反复感染、胰腺功能/形态异常、生长发育落后的患儿, 应高度警惕 Shwachman-Diamond 综合征, 及时完善 SBDS 基因检测以明确诊断, 早期给予个体化对症支持治疗并长期随访, 对改善患儿预后至关重要。临床医师需提高对该罕见病的认识, 减少漏诊、误诊, 为患儿提供规范化的诊疗及长期管理。

声明

本研究已获得患儿法定监护人的知情同意。

参考文献

- [1] Calamita, P., Miluzio, A., Russo, A., Pesce, E., Ricciardi, S., Khanim, F., *et al.* (2017) SBDS-Deficient Cells Have an Altered Homeostatic Equilibrium Due to Translational Inefficiency Which Explains Their Reduced Fitness and Provides a Logical Framework for Intervention. *PLOS Genetics*, **13**, e1006552. <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1006552>
- [2] Bezzerri, V. and Cipolli, M. (2019) Shwachman-Diamond Syndrome: Molecular Mechanisms and Current Perspectives. *Molecular Diagnosis & Therapy*, **23**, 281-290. <https://doi.org/10.1007/s40291-018-0368-2>
- [3] Thompson, A.S., Giri, N., Gianferante, D.M., Jones, K., Savage, S.A., Alter, B.P., *et al.* (2022) Shwachman Diamond Syndrome: Narrow Genotypic Spectrum and Variable Clinical Features. *Pediatric Research*, **92**, 1671-1680. <https://doi.org/10.1038/s41390-022-02009-8>
- [4] Reilly, C.R. and Shimamura, A. (2023) Predisposition to Myeloid Malignancies in Shwachman-Diamond Syndrome: Biological Insights and Clinical Advances. *Blood*, **141**, 1513-1523. <https://doi.org/10.1182/blood.2022017739>
- [5] Kawashima, N., Oyarbide, U., Cipolli, M., Bezzerri, V. and Corey, S.J. (2023) Shwachman-Diamond Syndromes: Clinical, Genetic, and Biochemical Insights from the Rare Variants. *Haematologica*, **108**, 2594-2605. <https://doi.org/10.3324/haematol.2023.282949>
- [6] Liu, Z., Tang, Q., Chen, X., Huang, L., Lan, L., Lv, Z., *et al.* (2024) Shwachman-Diamond Syndrome: A Case Report. *Medicine*, **103**, e39210. <https://doi.org/10.1097/md.00000000000039210>
- [7] Han, X., Lu, S., Gu, C., Bian, Z., Xie, X. and Qiao, X. (2023) Clinical Features, Epidemiology, and Treatment of Shwachman-Diamond Syndrome: A Systematic Review. *BMC Pediatrics*, **23**, Article No. 503. <https://doi.org/10.1186/s12887-023-04324-3>
- [8] Bogusz-Wójcik, A., Kołodziejczyk, H., Klaudel-Dreszler, M., Oracz, G., Pawłowska, J. and Szalecki, M. (2020) Somatic Development in Children with Shwachman-Diamond Syndrome. *Italian Journal of Pediatrics*, **46**, Article No. 151. <https://doi.org/10.1186/s13052-020-00919-z>
- [9] Bou Mitri, F., Beaupain, B., Flejou, J., Patient, M., Okhremchuck, I., Blaise, D., *et al.* (2021) Shwachman-Diamond Syndrome and Solid Tumors: Three New Patients from the French Registry for Severe Chronic Neutropenia and Literature Review. *Pediatric Blood & Cancer*, **68**, e29071. <https://doi.org/10.1002/pbc.29071>
- [10] Veltra, D., Marinakis, N.M., Kotsios, I., Delaporta, P., Kekou, K., Kosma, K., *et al.* (2024) Lethal Complications and Complex Genotypes in Shwachman Diamond Syndrome: Report of a Family with Recurrent Neonatal Deaths and a Case-Based Brief Review of the Literature. *Children*, **11**, Article No. 705. <https://doi.org/10.3390/children11060705>
- [11] Ricci, S., Sarli, W.M., Lodi, L., Canessa, C., Lippi, F., Dini, D., *et al.* (2024) HLH as an Additional Warning Sign of Inborn Errors of Immunity Beyond Familial-HLH in Children: A Systematic Review. *Frontiers in Immunology*, **15**, Article ID: 1282804. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2024.1282804>
- [12] Frattini, A., Bolamperti, S., Valli, R., Cipolli, M., Pinto, R.M., Bergami, E., *et al.* (2021) Enhanced P53 Levels Are Involved in the Reduced Mineralization Capacity of Osteoblasts Derived from Shwachman-Diamond Syndrome Subjects.

-
- International Journal of Molecular Sciences*, **22**, Article No. 13331. <https://doi.org/10.3390/ijms222413331>
- [13] Navasardyan, L.V., Furlan, I., Brandt, S., Schulz, A., Wabitsch, M. and Denzer, C. (2023) Spectrum of Diabetes Mellitus in Patients with Shwachman-Diamond Syndrome: Case Report and Review of the Literature. *Italian Journal of Pediatrics*, **49**, Article No. 98. <https://doi.org/10.1186/s13052-023-01501-z>
- [14] Wei, R., Zhang, K., Liu, C., Wei, X., Jiang, Q., Li, J., *et al.* (2025) Clinical Characteristics and Genetic Mutation Analysis in 18 Pediatric Patients with Shwachman-Diamond Syndrome. *Frontiers in Genetics*, **16**, Article ID: 1603782. <https://doi.org/10.3389/fgene.2025.1603782>
- [15] Pegoraro, A., Bezzerri, V., Tridello, G., Brignole, C., Lucca, F., Pintani, E., *et al.* (2024) Growth Charts for Shwachman-Diamond Syndrome at Ages 0 to 18 Years. *Cancers*, **16**, Article No. 1420. <https://doi.org/10.3390/cancers16071420>
- [16] Han, X., Shen, T., Gu, C., *et al.* (2023) Diagnosis and Treatment of Shwachman-Diamond Syndrome in Chinese Children: An Evidence-Based Study. *Chinese Journal of Medical Genetics*, **40**, 939-946.
- [17] Cull, A.H., Kent, D.G. and Warren, A.J. (2024) Emerging Genetic Technologies Informing Personalized Medicine in Shwachman-Diamond Syndrome and Other Inherited BMF Disorders. *Blood*, **144**, 931-939. <https://doi.org/10.1182/blood.2023019986>
- [18] 谭丽群, 傅晓燕, 谢晓恬. 中国儿童 Shwachman-Diamond 综合征的表现特征与诊治研究[J]. 中国当代儿科杂志, 2020, 22(5): 505-511.
- [19] Cipolli, M., Boni, C., Penzo, M., Villa, I., Bolamperti, S., Baldisseri, E., *et al.* (2023) Ataluren Improves Myelopoiesis and Neutrophil Chemotaxis by Restoring Ribosome Biogenesis and Reducing P53 Levels in Shwachman-Diamond Syndrome Cells. *British Journal of Haematology*, **204**, 292-305. <https://doi.org/10.1111/bjh.19134>
- [20] Cesaro, S., Donadieu, J., Cipolli, M., Dalle, J.H., Styczynski, J., Masetti, R., *et al.* (2022) Stem Cell Transplantation in Patients Affected by Shwachman-Diamond Syndrome: Expert Consensus and Recommendations from the EBMT Severe Aplastic Anaemia Working Party. *Transplantation and Cellular Therapy*, **28**, 637-649. <https://doi.org/10.1016/j.jtct.2022.07.010>
- [21] Bezzerri, V., Lentini, L., Api, M., Busilacchi, E.M., Cavalieri, V., Pomilio, A., *et al.* (2022) Novel Translational Read-Through-Inducing Drugs as a Therapeutic Option for Shwachman-Diamond Syndrome. *Biomedicines*, **10**, Article No. 886. <https://doi.org/10.3390/biomedicines10040886>
- [22] Peretto, L., Tonetto, E., Maestri, I., Bezzerri, V., Valli, R., Cipolli, M., *et al.* (2023) Counteracting the Common Shwachman-Diamond Syndrome-Causing SBDS C.258 + 2t > c Mutation by RNA Therapeutics and Base/Prime Editing. *International Journal of Molecular Sciences*, **24**, Article No. 4024. <https://doi.org/10.3390/ijms24044024>