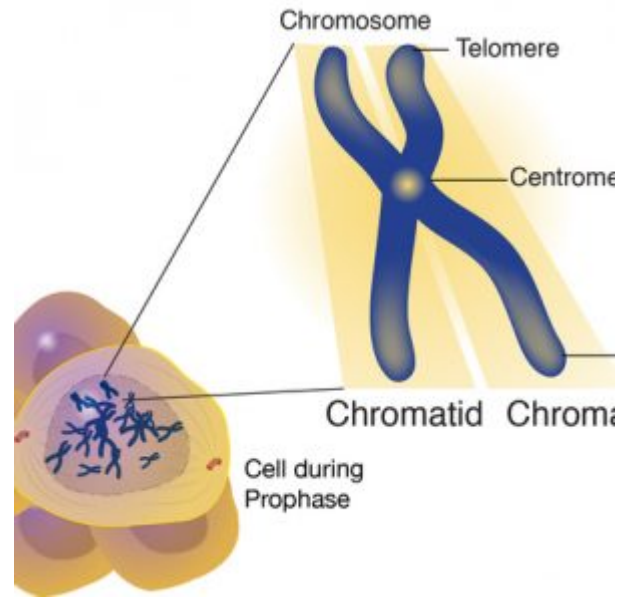


سندروم بلوم چیست؟



سندروم بلوم یک بیماری نادر ارثی است که معمولاً دارای خصوصیات زیر است:

1. Telangiectases (رگ های خونی شکسته قابل مشاهده زیر پوست)

روی صورت

2. حساسیت به نور

3. کوچک بودن غیرطبیعی در بدو تولد

4. افزایش حساسیت به عفونت ها و بیماری های تنفسی

5. افزایش ریسک ابتلا به انواع سرطان

این بیماری برای اولین بار توسط دکتر دیوید بلوم ، متخصص پوست در سال 1954 مطرح شد و همچنین به عنوان [اریتمای تلانژکتاتیک](#) (قرمزی پوست به همراه رگ های عنکبوتی) مادرزادی شناخته می شود.

علت سندروم بلوم چیست و چه کسانی به این سندروم مبتلا می شوند:

سندروم بلوم یک بیماری ارثی اتوزومال مغلوب می باشد، بدین معنی که به دو نسخه از ژن غیرطبیعی سندروم بلوم نیاز است تا بیماری ظهور پیدا کند(هر کدام از یک والد). اگر شخصی یک ژن از این سندروم را داشته باشد ناقل نامیده می شود و علائمی از بیماری نشان نخواهد داد. اگر هر دو والد ناقل باشند، به احتمال 25 درصد در هر بارداری ممکن است فرزند بیمار داشته باشند. بیماری های مغلوب معمولاً فامیلی هستند(برای مثال ازدواج پسرعمو دختر عمو).

ژن مربوط به سندروم بلوم (BLM) بر روی کروموزوم 15 (15 q 26.1) قرار گرفته است. جهش در این ژن منجر به رخ دادن خطا در فرآیند کپی برداری در طول همانندسازی DNA و در نتیجه افزایش تعداد شکست های کروموزومی و نوآرایی (مبادلات کروماتید های خواهری) خواهد بود.

نتیجه ایجاد ناهنجاری هایی در پروتئین Rec QL3 می باشد که منجر به علائم و نشانه های سندروم بلوم می شود.

سندروم بلوم در یهودیان اشکنازی اروپای شرقی شایع تر است. دست کم یک نفر از هر 100 نفر یهودی اشکنازی ناقل این بیماری است و به نظر می رسد در مردان کمی شایعتر از زنان است.

نشانه ها و علائم سندروم بلوم چیست؟

سندروم بلوم از بدو تولد آشکار می شود و نوزادان مبتلا به طور غیر طبیعی جثه ی ریز دارند. بیشتر والدین زمانی که نوزاد به طور طبیعی رشد نمی کند به دنبال کمک های پزشکی می روند. بیش از 50 درصد از کودکان تا سن 8 سالگی به طور قابل ملاحظه ای از نظر فیزیکی رشد نکرده اند، و بیشتر آنها در بزرگسالی نمی توانند به 5/1 متر (5 فوت) برسند.

سایر ویژگی های سندروم بلوم با بزرگتر شدن کودکان آشکار می شود. که عبارتند از :

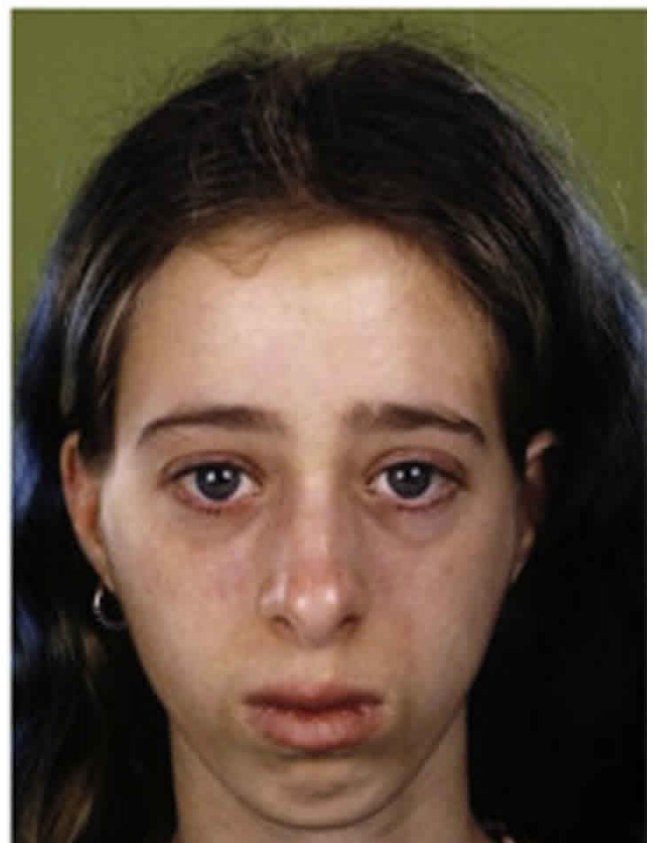
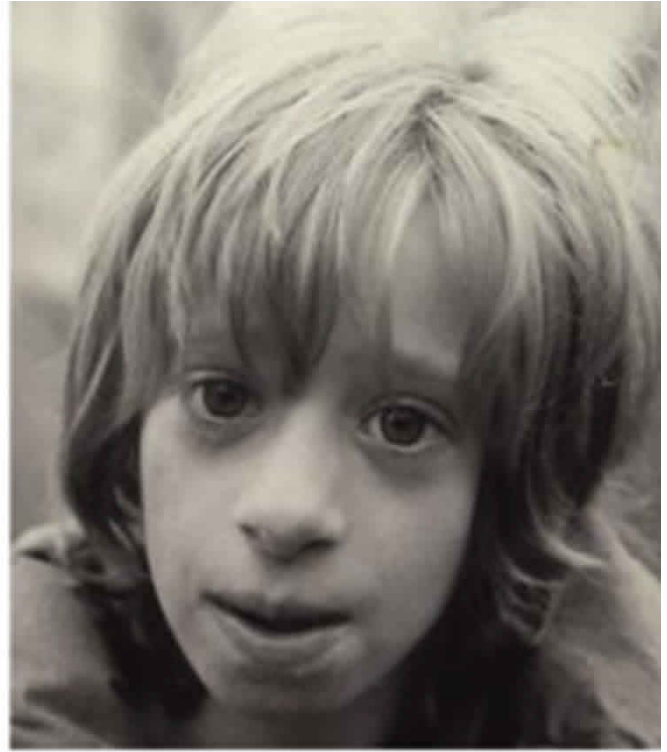
علائم پوستی:

1. Telangiectatic erythema : رگهای عنکبوتی شکسته و قرمزی پوست صورت، عمدتاً در سراسر پل بینی و ناحیه ی مجاور بالای گونه (توزیع به شکل پروانه)
2. تجمع رنگدانه ها در نواحی در معرض آفتاب
3. تورم لب ها همراه با پوسته پوسته شدن یا خونریزی
4. مشکلات پوستی در بسیاری از موارد با قرار گرفتن در معرض نور خورشید تشدید می شوند (حساسیت به نور) و شدت آن از خفیف تا شدید تغییر شکل می دهد.
5. مقداری بهبودی با افزایش سن وجود دارد.

ویژگی های جمجمه، صورت و بدن:

1. فقدان چربی زیر پوستی، ظاهری پرنده مانند ایجاد می کند (با صورت بلند و باریک و بینی برجسته)

2. گوش های بیرون زده ی نسبتا بزرگ
3. اندام های بلند، به ویژه بازوهای بلند نسبت به طول بدن
4. دست و پاهای نامتناسب
5. صدای بلند



افزایش حساسیت به عفونت های گوش، تنفسی و گوارشی که برخی از آنها می توانند تهدید کننده زندگی باشد.

بیماران مبتلا به سندروم بلوم کاهش ایمونوگلوبولین A و M دارند.

افزایش احتمال ابتلا به سرطان:

1. بیماران مبتلا به سندروم بلوم در مجموع 150 تا 300 بار بیشتر در معرض خطر ابتلا به بعضی از انواع سرطان در مقایسه با جمعیت عمومی هستند.
2. دست کم 20 درصد از بیماران مبتلا به این سندروم به سرطان خون یا سرطان اندام جامد مبتلا می باشند.
3. سرطان ها معمولا در اوایل زندگی رخ می دهند و تشخیص آن در حدود 25 سالگی انجام می شود.
4. سرطان های پوست در افراد مبتلا به این سندروم رایج تر است.

نا باروری

مردان مبتلا به این سندروم، عمدتا عقیم هستند.

در زنان مبتلا قدرت باروری کاهش یافته و بازه باروری کوتاه شده است (قدرت و ظرفیت باروری در آن ها کاهش یافته است)

درمان سندروم بلوم

از آنجایی که این بیماری یک اختلال ژنتیکی است، هیچ درمانی برای آن در دسترس نمی باشد. مشاوره ژنتیک ممکن است برای افراد مبتلا یا ناقل (والدین و خواهر و برادرهای آنها) مناسب باشد. آزمایش ژنتیک برای شناسایی جهش در برخی مناطق امکان پذیر است.

درمان این سندروم در درجه اول پیشگیرانه است:

- محافظت شدید مادام العمر در برابر نور خورشید برای کاهش خطر ابتلا به سرطان پوست در مراحل بعدی زندگی
- بیماران مبتلا به سندروم بلوم باید از نظر علائم پیش سرطانی یا سرطانی به طور مرتب و با دقت مورد بررسی قرار گیرند.
- پرهیز از درمان کوتاهی قد با هورمون رشد، زیرا تصور می شود که احتمال ابتلا به سرطان را افزایش می دهد.
- ممکن است رادیوتراپی و شیمی درمانی به دلیل خطر عوارض جانبی شدید ناشی از نقص ژنتیکی نامناسب باشند.

▪ عفونت های باکتریایی باید به سرعت با آنتی بیوتیک ها درمان شوند.

سرانجام سندروم بلوم چیست؟

مرگ اغلب در دهه ی دوم یا سوم زندگی رخ می دهد و معمولا ناشی از سرطان است.

تهیه و ترجمه توسط : خانم ها شیرین خدابخشیان و پگاه صالحیان ([آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان - سیتوژنتیک](#))