

معرفی یک مورد بیمار مبتلا به سندرم بلوم

دکتر شهلا انشائی^۱، دکتر اسدالله کیانی^۲

۱-دانشیار، ۲-دستیار؛ گروه پوست، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان

ضایعات اریتماتو بر روی صورت با منظره‌بال پروانه‌ای، حساسیت به نور آفتاب، و لکه‌های شیز قهوه‌ای بر روی تنه و اندام‌ها مراجعه نموده است. در معاینه فیزیکی کوتاهی قد، چانه باریک و بینی منقاری مشاهده شد. بیمار شرح حال عفونت‌های مکرر گوش میانی را نیز ذکر می‌نمود. بر اساس یافته‌های فوق، تشخیص سندرم بلوم برای وی مطرح شد.

واژه‌های کلیدی: سندرم بلوم، لکه‌های شیز قهوه‌ای

سندرم بلوم، یک بیماری نادر ارثی است که به صورت اتوزومال مغلوب به ارث می‌رسد. تظاهرات بالینی اصلی آن عبارتند از: کوتاهی قد، ضایعات پوستی اریتماتو بر روی صورت که با نور خورشید تشدید می‌یابند، ضایعات پوستی هیریا هیپوپیگمانته بر روی بدن و نیز افزایش میزان عفونت‌های باکتریال به علت نقص ایمنی.

در این گزارش دختری ۱۳ ساله معرفی می‌شود که با

مقدمه

بیماران از هوش طبیعی برخوردار می‌باشند. بیماران مبتلا به سندرم بلوم، مستعد عفونت‌های شدید و متعدد دستگاه تنفسی یا گوارشی هستند که به علت نقص ایمنی بیماران می‌باشد. در حدود ۲۰٪ بیماران مبتلا به سندرم بلوم، دچار سرطان می‌شوند که نیمی از این موارد، زیر ۲۰ سال اتفاق می‌افتد. (۱، ۲) مرگ و میر ناشی از بدخیمی‌ها، به ویژه لوکمی حاد، در طی دهه دوم و سوم به طور قابل توجهی در این بیماران افزایش می‌یابد. این بدخیمی‌ها بیشتر داخلی هستند تا پوستی. (۳)

معرفی بیمار

بیمار دختری ۱۳ ساله، اهل و ساکن اصفهان می‌باشد که با ضایعات اریتماتو بر روی قسمت میانی صورت به کلینیک پوست مراجعه نموده است. (تصاویر شماره ۱ و ۲) این ضایعات چند ماه بعد از تولد بیمار، ایجاد شده است و تماس با نور آفتاب باعث تشدید آن می‌گردد. در معاینه

سندرم بلوم، یک بیماری اتوزومال مغلوب نادر است که تاکنون حدود ۱۵۰ بیمار آن معرفی شده است. سندرم بلوم در میان یهودیان اشکنازی، شیوع بالایی دارد. از ژاپن ۱۴ بیمار و از آلمان ۱۰ بیمار مبتلا به سندرم بلوم، تاکنون گزارش شده است. (۱) ضایعات پوستی بیماری به صورت اریتم و نلائزکننازی صورت (شبه ضایعات لوپوس اریتماتو) بر روی گونه‌ها، بینی و اطراف گوش می‌باشد که در اثر تماس با نور آفتاب تشدید می‌یابند. همچنین لکه‌های شیر قهوه‌ای (Café au lait spots) بر روی بدن بیماران به طور شایع دیده می‌شود که ممکنست در اطراف این لکه‌ها، نواحی دیگمانته نیز وجود داشته باشد. سر بیماران باریک و بلند، بینی آنان باریک و برجسته و گونه‌های آنها نسبتاً هیپوپلاستیک می‌باشد و چانه آنها به عقب رفته است. اکثر

مؤلف مسئول: دکتر اسدالله کیانی - اصفهان بیمارستان الزهراء، بخش پوست

پوست بیمار در قسمت میانی صورت و بر روی بینی (انتشار پروانه‌ای شکل)، اریتم همراه با تلائزکتازی مشاهده گردید. همچنین لکه‌های شیرقهوه‌ای (café au lait spots) متعددی بر روی تنه و اندامها وجود داشت که از زمان شیرخوارگی وجود داشته‌اند (تصویر شماره ۳). موها و ناخن‌های بیمار طبیعی بود. بینی بیمار باریک و منقاری شکل و فک پایین وی کوچک و متمایل به عقب بود. (تصویر ۲) قد بیمار ۱۳۰ سانتی‌متر و وزن او ۲۲ کیلوگرم بود. وزن بیمار هنگام تولد کمتر از حد طبیعی بوده است (۲۲۰۰ گرم) ولی تولد وی زودرس نبوده است. بیمار به طور مکرر دچار عفونت‌های گوش میانی و دستگاه تنفسی فوقانی می‌گردد که با تجویز آنتی‌بیوتیک‌های سیستمیک درمان می‌شود. بیمار تشنج ندارد و IQ وی در حد طبیعی است ولی وضعیت تحصیلی او در حد متوسط است. بیمار هنوز رگل نشده است.

بیمار سه خواهر و سه برادر دارد که همگی سالم هستند و مشکل مشابه مشکل بیمار را ندارند. پدر و مادر بیمار نیز با هم نسبت فامیلی ندارند.

آزمایش CBC بیمار در حد طبیعی بوده و FBS بیمار ۱۰۷ گزارش شده است. سایر آزمایشات بیمار نیز در محدوده طبیعی بود.

در شرح حال و معاینه فیزیکی نیز نکته‌ای مثبت به سود بدخیمی در بیمار وجود نداشت. برای وی ضد آفتاب تجویز شد و توصیه شد که هر ۶ ماه یکبار جهت معاینه و پیگیری مراجعه نماید.

بحث

سندرم بلوم یک بیماری اتوزومال مغلوب نادر است که تاکنون ۱۵۰ مورد آن در جهان گزارش شده است. تظاهرات بالینی بیماری به صورت اریتم و تلائزکتازی صورت شبیه لوپوس اریتماتو می‌باشد که اغلب در طی چند

هفته اول بعد از تولد در ناحیه گونه‌ها (Malar area)، بینی و اطراف گوشها، ایجاد می‌شود. تماس با نور آفتاب باعث تشدید این ضایعات می‌شود و ممکنست ایجاد تاول، خونریزی و دلمه بر روی پلک‌ها و لب‌ها بنماید. (۱)

ضایعات اریتماتو بر روی صورت بیمار ما نیز از دوران شیرخوارگی ایجاد شده است که با نور آفتاب تشدید می‌شده است ولی بیمار ایجاد تاول و یا خونریزی را ذکر نمی‌کند. (تصاویر ۱ و ۲) به هر حال شدت ضایعات صورت ممکنست از یک تلائزکتازی خفیف در اطراف لب‌ها تا یک اریتم شدید بر روی ناحیه گونه‌ها و بینی متغیر باشد.

لکه‌های شیرقهوه‌ای نیز به طور شایع در بیماران دیده می‌شود که گاهی ممکنست اطراف آنها نیز نواحی دیپگمانته مشاهده گردد. (۱) بر روی بدن بیمار ما نیز لکه‌های متعدد شیرقهوه‌ای مشاهده شد که شروع آنها نیز از دوران شیرخوارگی بوده است. (تصویر ۳) هر چند اکثر بیماران، ترم به دنیا می‌آیند ولی وزن هنگام تولد آنها کمتر از حد طبیعی است. قد بیماران بالغ کمتر از ۱۵۰ سانتی‌متر است. وزن هنگام تولد بیمار ما نیز کمتر از ۲۵۰۰ گرم بوده است (Low Birth Weight). در هنگام مراجعه قد وی ۱۳۰ سانتی‌متر و وزن وی ۲۲ کیلوگرم بود که هر دو در زیر منحنی ۵ درصدی می‌باشند. بیماران مبتلا به سندرم بلوم، سری باریک و بلند (دولیکوسفال) و بینی برجسته و باریک و نواحی مالار نسبتاً هیپوپلاستیک دارند و چانه آنها به عقب رفته است. (۱) بیمار ما نیز این چهره خاص را دارا بود. (تصاویر ۱ و ۲)

سایر ناهنجاریهایی که در سندرم بلوم دیده می‌شود عبارتند از: کلینوداکتیلی، سینداکتیلی، بیماریهای مادرزادی قلبی، پانکراس حلقوی و یک صدای زیر که احتمالاً به خاطر آناتومی خاص سر و صورت و قوس زیاد کام می‌باشد. (۲) خوشبختانه بیمار ما، هیچکدام از این علائم را دارا نبود. در این سندرم ناهنجاریهای عصبی دیده

نمی‌شود و هوش بیمار طبیعی است ولی اکثر بیماران در تحصیلات خود در حد پایین می‌باشند. (۲) IQ بیمار ما نیز طبیعی بود و در تحصیلات خود نیز فقط ضعیف بود ولی در کلاس متناسب با سن خود تحصیل می‌نمود.

به علت نقص ایمنی، بیماران مبتلا به سندرم بلوم، دچار عفونت‌های مکرر تنفسی و گوارشی می‌شوند (۳). که بیمار ما دچار این مشکل نیز بود و عفونت‌های مکرر گوش میانی و دستگاه تنفس فوقانی، وی را آزار می‌داد. تکامل جنسی بیماران عموماً طبیعی است ولی آتروفی بیضه‌ها در مردان بالغ به طور شایع دیده می‌شود و به علت نقص اسپرم، این بیماران دچار نازایی می‌باشند. (۱) هر چند عملکرد اجزاء توبولر بیضه‌ها، دچار نقص است ولی تولید آندروژن‌ها طبیعی است و بلوغ بیماران طبیعی می‌باشد. نازایی در بیماران زن ناشناخته باقی مانده است هر چند یک بیمار زن مبتلا به سندرم بلوم، یک حاملگی فول ترم، داشته است. (۲) بیمار ما در سن ۱۳ سالگی هنوز رگل نشده بود. دیابت ملیتوس در این بیماران شایع است. (۱) FBS بیمار ما، ۱۰۷

گزارش شده است.

اکثر بیماران سطح IgM, IgG, IgA غیرطبیعی دارند. ناهنجاریهای کروموزومی در بیماران شایع است، DNA هلیکاز وجود ندارد و میزان sister chromatid exchange، ۵ تا ۱۰ برابر در آنها شایعتر است. (۴)

در حدود ۲۰ درصد بیماران با سندرم بلوم، مبتلا به بدخیمی می‌شوند که نیمی از این موارد قبل از سن ۲۰ سالگی ایجاد می‌شود. تخمین زده می‌شود که لوکمی‌های لنفاتیك و غیرلنفاتیك، لنفوسارکوم، لنفوم و سرطانهای حفره دهانی و دستگاه گوارش، در بیماران با سندرم بلوم ۳۰۰-۱۵۰ برابر از افراد عادی شایعتر است. (۱) ۸۰ درصد موارد مرگ و میر بیماران به علت بدخیمی‌ها می‌باشد. (۵)

قدردانی

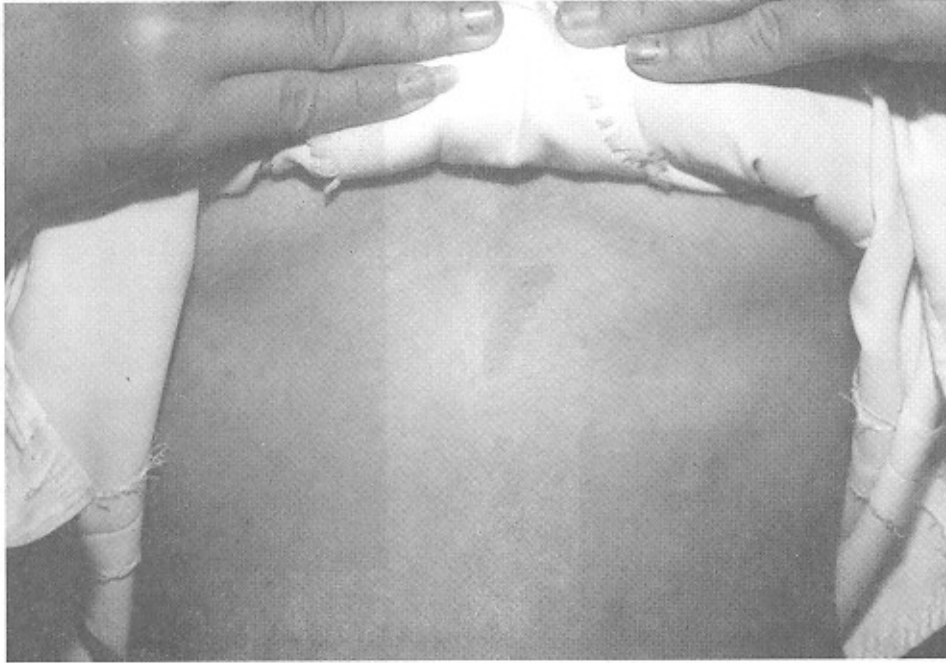
باتشکر از آقای دکتر رسول توکلی، دستیار بیمارستان پوست دانشگاه علوم پزشکی اصفهان که تهیه تصاویر بیمار را برعهده گرفتند.



تصویر شماره ۱- اریتم و تلائزکتازی صورت با نمای بال پروانه‌ای



تصویر شماره ۲- بینی باریک و منقاری شکل و فک پایین کوچک

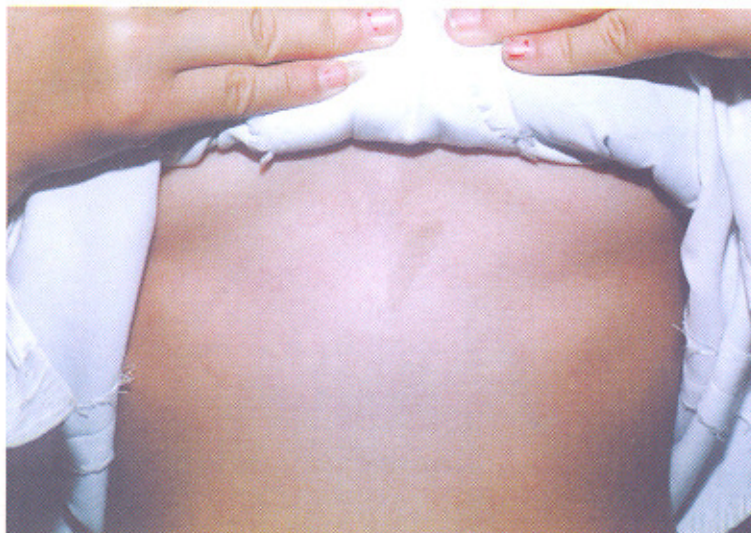


تصویر شماره ۳- لکه‌های شیرقهوه‌ای بر روی تنه بیمار



تصویر شماره ۱- اریتم و تلائزکتازی صورت با نمای بال پروانه‌ای
رجوع شود به صفحه ۴۱

تصویر شماره ۲- بینی باریک و منقاری شکل و فک پایین کوچک
رجوع شود به صفحه ۴۱



تصویر شماره ۳- لکه‌های شیرقهوه‌ای بر روی تنه بیمار
رجوع شود به صفحه ۴۲

- 1- Kraemer KA. Heritable diseases with increased sensitivity to cellular injury. In: Freedberg IM, Eisen AZ, Wolff K et al (eds). Fitzpatrick's dermatology in general medicine. New York: McGraw-Hill, 1999: 1856-57.
- 2- Harper JJ. Genetics and genodermatoses. In: Champion RH, Burton JL, Burns DA, et al (eds). Textbook of dermatology. London: Blackwell Science Ltd, 1999: 413-14.
- 3- German J. Bloom's syndrome. Dermatol Clin 1995; 13:7-18.
- 4- Sybert VP (ed). Genetic skin disorders. New York:Oxford University,1997:27-29.
- 5- Tsao H. Update on familial cancer syndromes and the skin. J Am Acad Dermatol 2000; 42: 939-69.