

مطالعه کروموزومی سندرم بلوم: گزارش یک مورد

دکتر حسین مرتضوی^۱، دکتر محمد جواد ناظمی^۱، دکتر نادر زرین پور^۲

۱-استادیار، ۲-دستیار؛ گروه پوست، دانشگاه علوم پزشکی تهران

شیرقهوه بود. مطالعه کروموزوم‌های بیمار ناپایداری کروموزومی شامل شکستگی، فاصله‌دار شدن و قطعه قطعه شدن را در ۹۰٪ کروموزوم‌های مرحله متافاز نشان داد.

با توجه به یافته‌های بالینی و مطالعه کروموزومی تشخیص سندرم بلوم تأیید گردید.

واژه‌های کلیدی: سندرم بلوم، اتوزوم مغلوب، تلائزکتازی

سندرم بلوم (Bloom)، یک بیماری نادر ارثی با توارث اتوزوم مغلوب است. این سندرم شامل قرمزی و تلائزکتازی ناحیه صورت به شکل پروانه، کوتاهی قد و حساسیت به نور آفتاب می‌باشد.

در این گزارش مرد ۲۲ ساله‌ای معرفی می‌شود که به دلیل قرمزی و تلائزکتازی‌های سطحی صورت (مانند لوپوس اریتماتوز) مراجعه کرده بود. ضایعات بیمار در تابستان تشدید می‌شد. سایر مشکلات بیمار شامل قد کوتاه ولی متناسب، چهره همانند پرنده و لکه‌های

مقدمه

لکه‌های شیرقهوه بر روی تنه می‌باشد. بدلیل نقص سیستم ایمنی، این بیماران مستعد ابتلاء به عفونت‌های شدید و مکرر تنفسی و گوارشی هستند (۳). علی‌رغم تکامل جنسی طبیعی، عقیمی مردان بدلیل اسپرم معیوب شایع است (۴). تقریباً ۲۰٪ این بیماران دچار نئوپلاسم می‌شوند که شایع‌ترین آن لوسمی لنفوستیکی و غیرلنفوستیکی می‌باشد. شیوع کارسینوماهای پوستی، پستان و گوارش نیز بیشتر از افراد طبیعی است (۵).

سلولهای افراد مبتلا به سندرم بلوم بصورت واضحی افزایش شیوع اشکالات کروموزومی را نشان می‌دهد که بصورت افزایش میزان تبادل کروموزوم‌های خواهری و ناپایداری کروموزومی همراه با ایجاد شکستگی و فواصل کروموزومی می‌باشد (۶).

معرفی بیمار

بیمار مردی ۲۲ ساله، مجرد، اهل و ساکن خوزستان بود که با شکایت قرمزی گونه و بینی از دوران بچگی به

سندرم بلوم، اولین بار در سال ۱۸۹۲ توسط یک پزشک آمریکایی بنام David Bloom گزارش شد (۱). این سندرم یک بیماری ارثی نادر است که بصورت اتوزوم مغلوب به ارث می‌رسد. تظاهرات بالینی آن بصورت حساسیت به نور آفتاب، تلائزکتازی صورت، قد کوتاه و نقص سیستم ایمنی می‌باشد (۱).

قرمزی و تلائزکتازی صورت مشابه لوپوس اریتماتوز در ۲ سال اول عمر در نواحی گونه، بینی و اطراف گوش نمایان می‌شود (۲). تابش آفتاب سبب تشدید این ضایعات شده و ممکن است باعث ایجاد تاول، خونریزی و دلمه گردد. قد بیماران بالغ معمولاً کمتر از ۱۵۰ سانتی‌متر است و این بیماران دارای سری بلند و باریک همراه با بینی برجسته، گونه‌های کوچک و چانه فرو رفته هستند. درجه هوشی این بیماران طبیعی است. سایر تظاهرات پوستی شامل

مؤلف مسئول: دکتر حسین مرتضوی - تهران، خیابان وحدت اسلامی، بیمارستان رازی، بخش پوست

درمانگاه پوست بیمارستان رازی تهران مراجعه کرد. ضایعات بیمار در تابستان و در مقابل نور شدید آفتاب بیشتر می‌شد. پدر و مادر بیمار پسر خاله و دختر خاله هستند.

در معاینه، بیمار دارای چشمه کوچک با قد ۱۴۵ سانتی‌متر، بینی باریک همراه با چانه فرو رفته بود. در صورت قرمزی گونه‌ها همراه با تلائز کتازی و پوسته پوسته شدن مشهود بود (تصویر شماره ۱). روی باسن بیمار ۲ عدد لکه شیر قهوه‌ای به ابعاد ۳×۲ سانتیمتر وجود داشت. ضریب هوشی بیمار با توجه به میزان تحصیلات و ارتباط کلامی طبیعی بنظر می‌رسید. بیمار سابقه چند بار بستری در بیمارستان را به دلیل عفونت‌های شدید تنفسی در کودکی ذکر می‌کرد. آزمایش‌های اولیه شامل شمارش کامل خون، آزمون‌های کبدی، کلیوی، قندخون ناشتا و ANA طبیعی گزارش شد و بیمار با تشخیص احتمالی سندرم بلوم جهت مطالعه کروموزومی به متخصص ژنتیک معرفی گردید. در مطالعه کروموزومی ناپایداری کروموزوم‌ها شامل ایجاد شکستگی، فاصله و قطعه قطعه شدن خصوصاً در گروه C کروموزوم دیده شد (تصویر شماره ۲).

بحث

سندرم بلوم یک بیماری نادر اتوزوم مغلوب است (۷) و تا سال ۱۹۸۹، ۱۴ بیمار از ژاپن (۸) و تا سال ۱۹۹۷، ۵ بیمار از آلمان (۹) مبتلا به این سندرم گزارش شده‌اند.

سندرم بلوم جزو بیماری‌های همراه با حساسیت به نور آفتاب طبقه‌بندی می‌شود که شروع آن در ۲ سال اول عمر می‌باشد. به دلیل شکستگی کروموزومی و نقص ایمنی این بیماران مستعد ابتلاء به نئوپلاسم خصوصاً لوسمی می‌شوند و همچنین بدلیل افزایش حساسیت به نور آفتاب و ایجاد تاول

و خونریزی در پوست مناطق در معرض نور، کارسینوماهای پوستی نیز در این بیماران شایعتر است.

یافته‌های بالینی این بیمار که شامل قد کوتاه و متناسب، صورت شبیه پرنده، قرمزی صورت و تشدید آن در تابستان، وجود لکه‌های شیر قهوه در تنه، ضریب هوشی طبیعی و سابقه عفونت‌های تنفسی شدید در کودکی بود ما را به سندرم بلوم مشکوک نمود و با کمک مطالعه ژنتیکی و مشاهده ناپایداری کروموزومی شامل شکستگی، شکاف و قطعه قطعه شدن، تشخیص سندرم بلوم در این بیمار مورد تأیید قرار گرفت. پس از تشخیص، اطلاعاتی که برای بیماران مبتلا به سندرم بلوم اهمیت زیادی دارد شامل لزوم انجام معاینات بالینی کامل، شمارش کامل سلولهای خونی بصورت دوره‌ای که می‌تواند به تشخیص سریع و به هنگام نئوپلاسم‌های خونی (شامل لوسمی و لنفوم) کمک نماید، محافظت از نور آفتاب و نیز استفاده از ضد آفتاب قوی و کلاه که در کاهش آسیب‌های ناشی از نور آفتاب و عوارض آن همانند کارسینوما پوستی و کراتوز آکتینیک مؤثر است، در اختیار بیمار قرار گرفت (۲).

تظاهرات بالینی بیماری از قبیل قرمزی و تلائز کتازی صورت شبیه لوپوس اریتماتو می‌باشد که اغلب در طی چند هفته اول در ناحیه گونه‌ها و بینی ایجاد می‌شود و تماس نور آفتاب باعث تشدید این ضایعات می‌گردد. ضایعات قرمز رنگ بر روی صورت بیمار ما نیز از دوران شیرخوارگی ایجاد شده بود که با نور آفتاب نیز تشدید می‌شد. شدت ضایعات صورت ممکن است از یک تلائز کتازی خفیف در اطراف لب‌ها تا یک قرمزی شدید بر روی ناحیه گونه متغیر باشد. هر چند اکثر بیماران کاملاً رسیده بدنیا می‌آیند ولی وزن هنگام تولد آنها کمتر از حد طبیعی است.



تصویر شماره ۱ - قرمزی ، تلائزکتازی و پوسته پوسته شدن ناحیه بینی



تصویر شماره ۲- کاریوتیپ بیمار، کروموزوم‌های شکسته شده با فلش نشان داده شده‌اند

تصویر شماره ۲- کاریوتیپ بیمار، کروموزوم‌های شکسته شده با فلش نشان داده شده‌اند

- 1-Kraemer Kenneth H. Bloom's syndrome. In: Fitzpatrick TB, Eisen AZ, Wolff K, et al (eds). Dermatology in general medicine. New York: McGraw-Hill, 1999: 1856-57.
- 2-Odom RB. Bloom syndrome. In: Odom RB, James WD, Berger TG, et al (eds). Andrew's diseases of the skin. Philadelphia: Saunders Company, 2000: 1048.
- 3-Yan Kreckhove CW, et al. Bloom syndrome: Clinical features and immunology abnormalities of four patients. Am J Dis Child 142: 108-98.
- 4-Kauli R, et al. Gonadol function in Bloom syndrome. Clin Endocrinol 1977; 285-86.
- 5-German J. Bloom syndrome 20. The first 100 cancers. Cancer Genet Cytogenet 1997; 93-100.
- 6-Chaganti RS, et al. A manifold increase in sister chromatid exchanges in Bloom syndrome. Lymphocytes Proc Nati Acad Sci 1974: 71: 4508.
- 7-Germany J. Bloom syndrome: A Mendelian prototype of somatic mutational disease. Medicine (Baltimore) 1993; 72: 393.
- 8-German J, Takebe H. Bloom syndrome: The disorder, in Japan. Clin Genet 1989; 35: 93-110.
- 9-Passarge E. Bloom syndrome: German experience. Ann Genet 1997; 34: 179.