

معرفی یک مورد بیمار مبتلا به سندرم بلوم

دکتر شهلا انشائیه^۱، دکتر اسدالله کیانی^۲

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

ضایعات اریتماتو پروزوی صورت با منظره‌بال پروانه‌ای، حساسیت به نور آفتاب، و لکه‌های شیر قهوه‌ای بر روی تنه و اندام‌ها مراجعه تموده است. در معاینه فیزیکی کوتاهی قد، چانه باریک و بینی متقاری 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 شیر 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 پروزوی 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

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 زاین ۱۴ بیمار و از آلمان ۱۰ بیمار مبتلا به سندرم بلوم، تاکنون گزارش شده است. (۱) ضایعات پوستی بیماری به صورت اریتم و نلانوکتازی 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 (Calé au lait spots) بر روی بدن بیماران به طور شایع دیده می‌شود که ممکن است 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

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 پروزوی قسمت میانی صورت به کلینیک پوست مراجعه تموده 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

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