

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 تأییداری کروموزومی شامل شکستگی، فاصله‌دار شدن و قطعه قطعه شدن را در ۹۱٪ کروموزوم‌های مرحله متافاز نشان داد.

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

واژه‌های کلیدی: سندرم بلوم، اتوزوم مغلوب، تلاترکتازی

سندرم بلوم (Bloom)، یک بیماری نادر ارثی با توارث اتوزوم مغلوب است. این سندرم شامل قرمزی و تلاترکتازی 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 تلاترکتازی‌های 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

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، تلاترکتازی صورت، قد کوتاه و نقص سیستم ایمنی می‌باشد^(۱).

قرمزی و تلاترکتازی 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 یاریک همراه با بینی برجسته، گونه‌های کوچک و چانه فرو رفته هستند. درجه هوشی این بیماران طبیعی است. سایر تظاهرات پوستی شامل

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، عقبی مردان بدلیل اسپرم معيوب شایع است^(۴). تقریباً ۲۰٪ این بیماران دچار تئوپلاسم می‌شوند که شایع‌ترین آن لوسمی لنفوسیتیک و غیر لنفوسیتیک 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 نایابداری 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

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