

:: Bloomov syndróm

Orpha číslo: ORPHA125

Prehľad

Bloomov syndróm (BS) je zriedkavé ľudské autozómovo recesívne ochorenie, ktorý patrí do skupiny syndrómov "chromozomálnych zlomov". BS je charakterizovaný výraznou genetickou instabilitou, vrátane vysokého počtu výmen sesterských chromatíd. Je spojený s veľmi zvýšenou náchylnosťou k celej rade nádorových ochorení, ktoré často postihujú všeobecnú populáciu. Ku klinickým rysom BS patrí proporcionálna pre- aj postnatálna rastová retardácia a predispozícia k nádorom. Medzi ďalšie klinické príznaky patria dolichocefália, telangiektatický erytém na tvári citlivý na slnečné žiarenie, hyper- a hypopigmentované škvrny na koži a stredne ťažké až ťažké prejavy imunodeficiencie, ktoré sa manifestujú opakovanými infekciami dýchacích ciest a zažívacieho traktu. Desaťnásobné zvýšenie počtu výmen sesterských chromatíd (SCE) v bunkách BS v porovnaní s normálnymi bunkami je jediným objektívnym kritériom pre diagnózu BS. Klinická diagnóza je potvrdená, keď sa preukáže charakteristická cytogenetická chromozomálna instabilita. BS vzniká mutáciou v oboch kópiách génu *BLM*, ktorý kóduje 3'-5' DNA helikázu, člen rodiny RecQ. Funkcia proteínu BLM zostáva nejasná, ale dôkazy z viacerých zdrojov potvrdzujú jeho dôležitú úlohu pri udržiavaní stability genómu počas replikácie, rekombinácie a opráv DNA. Frekvencia výskytu BS je vo všeobecnej populácii neznáma, pravdepodobne preto, že táto choroba je veľmi zriedkavá. Frekvencia BS je u židov aškenážského pôvodu približne 1 v 48 000. Vysoký výskyt je pravdepodobne následkom fenoménu zakladateľa, približne 1% aškenázkych židov je heterozygotným nosičom mutácie *blm*Ash. Neexistuje žiadna účinná liečba pre BS. Avšak, lekár by mal starostlivo sledovať pacientov s BS aby sa docielila včasná diagnóza rakoviny.

Odborný recenzent :

- Dr Mounira AMOR-GUERET

Posledná úprava : Február 2004

Preklad : December 2012, MUDr. Viktor Jankó



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net