

**ФГ БОУ ВО Дон ГМУ МЗ России
КАФЕДРА ДЕРМАТОВЕНЕРОЛОГИИ И КОСМЕТОЛОГИИ ФНМФО**

Синдром Блума

**доц. Тахташов И. Р.
врач-ординатор Зиаур С-Т.Р.**

**г. Донецк
12.02.2025 г.**

Синдром Блума (BSyn, OMIM 210900) является редким моногенным синдромом, характеризующимся задержкой роста, лицевыми дисморфиями, чувствительной солнечному свету телеангиэктатической эритемой лица, повышенной склонностью к иммунодефицитным и онкологическим заболеваниям

КОД СОГЛАСНО МКБ-10

Q82.8 Другие уточненные врожденные аномалии кожи

ИСТОРИЧЕСКАЯ СПРАВКА

- ❑ В 1954 г. дерматолог Дэвид Блум (David Bloom) описал врожденное заболевание у троих детей, двое из которых имели общих родителей. У пациентов отмечалось покраснение лица из-за расширения капилляров (телеангиэктатическая эритема) и низкий рост
- ❑ С 1960 г. генетик Джеймс Герман III (James German III) начал собирать и анализировать случаи синдрома Блума. Результатом этой деятельности стало создание всемирного регистра больных. Получив диагностический материал от Блума, в 1965 г. ученый впервые описал цитогенетические особенности клеток больных и указал на предрасположенность к развитию злокачественных опухолей
- ❑ К 2009 г. регистр содержал описание 265 случаев заболевания

ЭПИДЕМИОЛОГИЯ

- Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному механизму, т.е. оба родителя больного всегда являются гетерозиготными носителями мутантного аллеля
- Риск развития заболевания у родных братьев и сестер составляет 25%, риск бессимптомного носительства у них же – 50%
- Распространенность синдрома среди евреев-ашкенази достигает 1 случая на 48 тыс. новорожденных, что связывают с “эффектом основателя”, т.е. возникновением мутации у общего предка. Носительство мутантного аллеля наблюдается примерно у 1 из 110 евреев-ашкенази

ЭТИОЛОГИЯ

- ❑ Синдром Блума возникает из-за мутаций в гене BLM, который картирован в 15q26.1 и кодирует ДНК-хеликазу RecQ13, фермент, вовлеченный в поддержку геномной целостности
- ❑ Такие мутации приводят к высокому уровню самопроизвольных сестринских хроматидных обменов из-за замедления скорости репликации и дефектов восстановления репликативной вилки и, как следствие, повышается шанс возникновения хромосомных разрывов и структурных перестроек хромосом
- ❑ Детали механизма, связывающего молекулярные процессы, в которые вовлечён белок синдрома Блума и хромосомы, находятся на этапе изучения

КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА

- Основными признаками синдрома Блума являются пропорциональная пре- и постнатальная задержка роста, (средний рост взрослых мужчин 151 см, женщин – 144 см), микроцефалия, долихоцефалия. Лицо больных узкое с большим носом и оттопыренными ушными раковинами, гипоплазией скуловых костей, нижней челюсти, высокий тембр голоса
- Одним из ранних клинических симптомов считается фотодерматит, развивающейся в первые месяцы жизни ребенка под влиянием инсоляции
- Локализация поражения - область лица, на носу, щеках в виде «бабочки», ушные раковины и тыльная поверхность кистей, нередко с буллезной и геморрагической реакцией



КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА

- Больные выглядят старше своего возраста, отмечается преждевременное появление морщин, гипертрихоз, пилонидальные кисты и ямки, деформации пальцев, отсутствие верхних латеральных резцов
- У больных наблюдается склонность к инфекциям верхних дыхательных путей разной степени тяжести (отит, пневмония), которые часто возникают в течение всего детского возраста и связаны с иммунной недостаточностью



КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА

- У мужчин с синдромом Блума нередко имеется гипогенитализм с гипоспадией и крипторхизмом, недоразвитием яичек, бесплодие в результате азооспермии
- У женщин отмечаются снижение фертильности и укорочение репродуктивного возраста
- Наблюдается снижение концентрации внимания и снижение функции памяти в результате отсутствия интереса к учебе, но умственной отсталости нет

Синдром Блума



ДИАГНОСТИКА

Диагноз устанавливается на основании цитогенетического исследования с обнаружением большого количества обменов фрагментами между “сестринскими” хроматидами. При необходимости диагноз может быть также подтвержден результатами секвенирования гена BLM или проведением аллель-специфичной ПЦР. Возможно проведение пренатальной диагностики



Синдром Блума

ЛЕЧЕНИЕ

- Специфического лечения синдрома Блума в настоящее время не существует. В связи с повышенной чувствительностью к ультрафиолетовому излучению и риском образования опухолей кожи больным рекомендуется ограничивать пребывание на солнце и использовать солнцезащитный крем с SPF>30. Вместо рентгена и компьютерной томографии (источников потенциально мутагенного рентгеновского излучения) рекомендуется использовать МРТ и УЗИ
- При низких уровнях иммуноглобулинов сыворотки крови пациентам назначают заместительную терапию иммуноглобулинами

ПРОГНОЗ

Синдром Блума — неизлечимое заболевание, а симптоматическая терапия способна лишь удлинить продолжительность жизни пациентов. Больные погибают в возрасте до 50 лет от онкопатологий, хронических легочных болезней, системных инфекций, спровоцированных иммунодефицитом

ПРОФИЛАКТИКА

Первичная профилактика представлена медико-генетическим консультированием семей из групп риска, а **вторичная** включает своевременную диагностику и адекватное поддерживающее лечение

Спасибо за внимание