

Informatie over Bloom syndroom

Het Bloom syndroom is een zeldzame aandoening. Wereldwijd zijn er enkele honderden mensen met Bloom syndroom. De belangrijkste kenmerken van het Bloom syndroom zijn:

- Groei: een kleine lengte, laag gewicht en kleine hoofdomtrek. De eindlengte is gemiddeld 150 cm voor mannen en 138 cm voor vrouwen. Ook zijn er op kinderleeftijd vaak voedingsproblemen zoals weinig eetlust en reflux (teruglopen van de maaginhoud naar de slokdarm).
- Huid: overgevoeligheid voor zonlicht, met een typische rode huiduitslag rondom de neus en de wangen (vlindervormig) die erger wordt bij blootstelling aan zonlicht en meestal op oudere leeftijd afneemt.
- Afweerstoornissen: kinderen met Bloom syndroom hebben vaker infecties, met name van de luchtwegen. Meestal gaat het niet om ernstig verlopende infecties. De antistoffen in het bloed kunnen verlaagd zijn.
- Stoornissen in de hormoonhuishouding, zoals een verhoogde kans op suikerziekte, sterk verminderde vruchtbaarheid bij mannen en vervroegde overgang bij vrouwen.
- Kanker: kinderen en volwassenen met Bloom syndroom hebben een verhoogd risico op het ontwikkelen van verschillende vormen van kanker. Op kinderleeftijd gaat het vooral om bloed- en lymfeklierkanker (leukemie en lymfomen), op volwassen leeftijd komen ook darmkanker, borstkanker, huidkanker en kanker in de mond-/keelholte vaker voor.
- Mensen met Bloom syndroom hebben meestal een normale cognitieve ontwikkeling en intelligentie.
- Levensverwachting: Door de hoge kans op verschillende vormen van kanker, is de levensverwachting vaak verminderd.

Wat is de oorzaak van Bloom syndroom

Het Bloom syndroom wordt veroorzaakt door DNA-varianten in het BLM-gen, wat codeert voor een eiwit (RecQ helicase) dat van belang is voor het repareren van schade aan het DNA. Bij Bloom syndroom werkt dit eiwit niet meer goed, wat leidt tot een toename van DNA-schade. Sommige cellen zullen hierdoor vroegtijdig afsterven, wat resulteert in verminderde groei, een laag gewicht, de kleine hoofdomtrek en de afweerstoornissen bij het Bloom syndroom. In andere cellen hoopt de DNA schade zich juist op, waardoor het risico op kanker verhoogd is.

Erfelijkheid van Bloom syndroom

Het Bloom syndroom erft autosomaal recessief over. Bij deze vorm van overerving heeft iemand alleen de aandoening als hij of zij in beide kopieën van het gen een verandering (mutatie) heeft. Iemand die maar één afwijkend gen heeft, is drager. Dragere hebben geen verschijnselen van de aandoening. Als beide ouders drager zijn van de aanleg voor Bloom syndroom, dan hebben ze een verhoogde kans op een kind met Bloom syndroom. Die kans is voor ieder kind 25% (1 op 4). Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Ouders die drager zijn, en meer willen weten over erfelijkheid en de opties rondom kinderwens, verwijzen wij naar:

- <https://www.erfelijkheid.nl/erfelijk/autosomaal-recessief>

- <https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>

Algemene adviezen bij Bloom syndroom

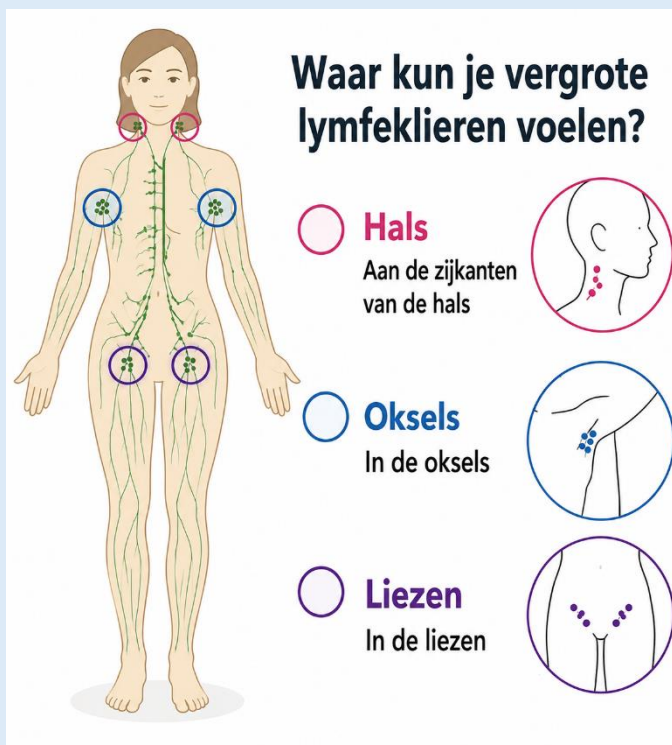
Kinderen en volwassenen met Bloom syndroom krijgen regelmatige controles gericht op groei, voeding, gewicht (op kinderleeftijd), het verhoogde risico op kanker en eventuele afweer-/hormoonstoornissen. Daarnaast gelden onderstaande adviezen voor kinderen en volwassenen met Bloom syndroom:

Huid

Goede UV-bescherming door middel van zonbeschermende kleding en insmeren van de (niet alleen zonblootgestelde) huid met factor 50. Geadviseerd wordt om blootstelling aan zonlicht beperken door schaduw op te zoeken en rekening te houden met UV-piekmomenten wanneer de zon op zijn sterkst is.

Ten aanzien van het verhoogde risico op kanker

- Neem contact op bij alarmsymptomen waaronder:
 - Algemeen: aanhoudende bleekheid, ontstaan van meerdere blauw/rode puntjes op de huid (petechiën), verhoogde bloedingsneiging (makkelijk bloeden, veel bloedneuzen), vermoeidheid, onverklaard gewichtsverlies, hevig nachtzweeten, blijvende koorts
 - Zwellingen van lymfeklieren (met name wanneer er geen duidelijke aanleiding is zoals een verkoudheid/keelontsteking), zie onder:



- Buik: eten dat blijft hangen in de slokdarm, een opgezette buik of veranderd ontlastingspatroon
- Urine: andere kleur van de urine, bloed in de urine
- Huid: moedervlekken of bultjes op de huid die veranderen
- Oor: pijn uitstralend naar het oor
- Neus: meer dan drie weken een eenzijdig verstopte neus of bloederige afscheiding uit de neus

- Mond: meer dan drie weken last van een pijnlijke of gevoelige tong, niet-genezende zweertjes en/of veranderingen van het slijmvlies of het tandvlees
- Keel: meer dan drie weken pijn, heesheid of moeite met slikken
- Longen: langdurig hoesten of ophoesten van bloed
- Hoofd: toenemende hoofdpijn met braken, problemen met bewaren van het evenwicht, problemen met zien en/of epileptische aanvallen
- We adviseren betrokken zorgverleners om medische beeldvorming waar mogelijk middels MRI of echografie te laten plaatsvinden, in plaats van röntgen, CT-scans, PET-scans of andere radiologische procedures waarbij (ioniserende) straling wordt gebruikt.
- Bij een eventuele oncologische behandeling dient gebruik maakt te worden van aangepaste protocollen, vanwege een verhoogde kans op bijwerkingen en secundaire tumoren (tumoren die ontstaan ten gevolge van de behandeling). Hierbij gaat het vaak om een lagere dosis chemotherapie en indien mogelijk het vermijden van bestraling en alkylerende middelen (busulfan, melfalan, cyclofosfamide).
- Wij adviseren om (in de toekomst) het gebruik van alcohol te minimaliseren en niet te (gaan) roken, omdat dit ook bijdraagt aan DNA schade en het risico op kanker.

Ten aanzien van de afweerstoornissen

- Voor kinderen wordt de HPV-vaccinatie (via GGD, volgens het driedosischema zoals bij andere afweerstoornissen) geadviseerd.
- Kinderen en volwassenen met Bloom syndroom komen in aanmerking voor de jaarlijkse griepvaccinatie via de huisarts.
- Kinderen kunnen in overleg met de kinderarts/-immunoloog in aanmerking komen voor een uitgebreidere pneumokokkenvaccinatie (geconjugerd Prevenar 20).

Meer informatie

Via onderstaande websites kunt u meer lezen over Bloom syndroom:

- <https://erfelijkheid.nl/ziektes/bloom-syndroom>
- <https://www.vkgn.org/bloom-syndroom-25/>

Website van de (internationale) patiëntenorganisatie voor Bloom syndroom:

- <http://www.bloomsyndrome.eu/>
- <https://www.bloomsyndromeassociation.org/>