

HỘI CHỨNG BLOOM



(Bloom's syndrome)

1. ĐẠI CƯƠNG

Năm 1954, David Bloom, nhà Da liễu học ở Mỹ mô tả một hội chứng lạ có tên là "congenital telangiectatic erythema" (ban đỏ giãn mạch bẩm sinh) với ba đặc điểm chính: phát triển chậm về thể chất, da nhạy cảm với ánh nắng và các ban đỏ ở mặt. Đây là một hội chứng rất hiếm gặp do đột biến gen BLM và gặp ở người Do Thái sống ở Đông Âu (Ashkenazi).

Ngoài ba đặc điểm nói trên, bệnh nhân bị hội chứng này thường bị suy giảm miễn dịch, dễ nhiễm trùng và nguy cơ mắc ung thư rất cao, đặc biệt là lymphoma và leukemia.

2. CĂN SINH BỆNH HỌC

Đây là hội chứng hiếm gặp do di truyền lặn. Khi cả bố và mẹ bị đột biến gen BLM, 90% con đẻ ra bị hội chứng Bloom. Gen BLM có nhiệm vụ chính là sửa chữa các ADN bị hỏng, nên khi gen này đột biến, các tế bào bị chết hoặc phát triển sai lệch dẫn đến ung thư.

3. DỊCH TỄ

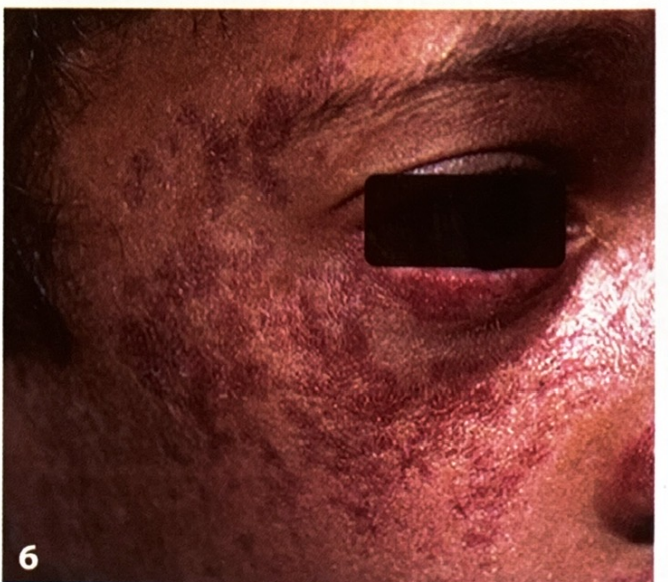
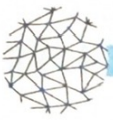
Cho đến nay cả thế giới chỉ có 283 trường hợp bị hội chứng Bloom được báo cáo và đăng ký. Những người Do Thái ở Ba Lan có tỷ lệ bị hội chứng này cao (1/37), trong khi đó tỷ lệ này ở cộng đồng người Do Thái ở New York là 1/100.

4. BIỂU HIỆN LÂM SÀNG

- Phát triển bất thường từ bào thai: do bào thai phát triển chậm, không bình thường nên trẻ sinh ra thiếu cân (trung bình 1760 g) và thấp (cao trung bình 43,4 cm với con trai và 43,8 cm với con gái).
- Hình thể bất thường: mặt hẹp, dài, xương hàm nhỏ, mũi và tai dày, to.
- Phát triển chậm: trẻ khó ăn, chậm lớn, lớp mỡ dưới da teo hoặc mỏng. Hình thể không tương xứng với lứa tuổi.
- Giảm miễn dịch: thể trạng kém, suy dinh dưỡng và đặc biệt là giảm sức đề kháng nên hay bị các bệnh nhiễm trùng.
- Tiểu đường: 10% bị tiểu đường type 2.
- Ung thư: tỷ lệ bị ung thư ở bệnh nhân bị hội chứng này cao gấp 150 - 300 lần so với người bình thường, đặc biệt là lymphoma, leukemia và một số ung thư ở đường tiêu hóa.

Thương tổn ở da:

- Da nhạy cảm với ánh nắng (photosensitive).
- Dát đỏ giãn mạch: các dát đỏ hay gặp nhất ở mặt, má, mũi, tạo hình cánh bướm (butterfly). Ngoài ra thương tổn này cũng có thể xuất hiện ở vùng tiếp xúc với ánh nắng như cổ, tay, chân...
- Dát cà phê sữa (café-au-lait).
- Các vùng loang lổ tăng và giảm sắc tố có thể xuất hiện ở bất kỳ vùng nào.



Hình 4.17. (1 - 6) Tổn thương dát đỏ, tăng nhạy cảm ánh nắng ở má, mũi, trán tạo hình cánh bướm (Nguồn: DermNet)

5. CHẨN ĐOÁN

- Dựa vào các triệu chứng chính: chậm phát triển và thương tổn da.
- Xét nghiệm di truyền phát hiện gen đột biến.

6. ĐIỀU TRỊ

- Không có phương pháp điều trị đặc hiệu.
- Điều trị triệu chứng: tránh nắng, kem dưỡng ẩm, mỡ kháng sinh.
- Điều trị các biến chứng, cần phối hợp với các chuyên khoa.
- Phát hiện sớm ung thư, điều trị kịp thời.

