

Bloomův syndrom

Bloomův syndrom (BLM, BLS, OMIM: 210900 (<https://omim.org/entry/210900>)) je autosomálně recesivně dědičný syndrom chromosomální nestability. Zodpovědný gen (*BLM*, Bloom syndrome, RecQ helicase-like) se nachází v oblasti 15q26.1. Normálním produktem genu je jeden typ DNA helikasy (RECQL3).

Již v prvním roku života se u postižených vyvíjí **teleangiektatický erytém**, který je citlivý na sluneční světlo. Imunologické projevy zahrnují **poruchy** B-lymfocytů s **nízkými hladinami** imunoglobulinů IgG, IgA a IgM s následnou náchylností k infekcím.

U buněk dále pozorujeme sklony ke vzniku cytogenetických abnormalit, které často vyústí v **maligní transformaci**.



Dítě s Bloomovým syndromem

Odkazy

Související články

- Ataxia telangiectasia
- Syndromy chromosomální nestability
- Hereditární nádorové syndromy
- Primární imunodeficiencie

Externí odkazy

- Bloom syndrome, Genetics Home Reference (<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/bloom-syndrome>)

Zdroj

- ŠÍPEK, Antonín. *Geneticky podmíněné poruchy imunitního systému* [online]. Poslední revize 9. 6. 2006, [cit. 7. 12. 2009]. <<http://www.genetika-biologie.cz/primarni-imunodeficiencie>>.

Použitá literatura

- BARTŮŇKOVÁ, Jiřina. *Imunodeficiencie*. 1. vydání. Praha : Grada, 2002. 228 s. ISBN 80-247-0244-4.