

## Síndrome de Bloom



El Síndrome de Bloom es una enfermedad **autosómica recesiva** rara, se caracteriza por rupturas y rearrreglos en los cromosomas de las personas con el síndrome, foto sensibilidad, crecimiento lento, inmunodeficiencia y aumento de riesgo de padecer de tumores.

### Causas del Síndrome de Bloom

La principal causa conocida del síndrome es una mutación en el **gen BLM**, que codifica para la formación de una enzima esencial para los seres vivos (de la familia de las helicasas), y que interviene en los mecanismos de duplicación y reproducción de las células, así como en los procesos de transcripción, recombinación y reparación del ácido desoxirribonucleico (ADN).

Para que se dé el trastorno ambos padres deben ser portadores del gen defectuoso. Por lo tanto los padres pueden tener el gen dañado y no sufrir de la enfermedad; esta se hereda cuando el hijo tiene ambos genes (materno y paterno) mutados.

Al tratarse de una enfermedad autosómica recesiva (el hijo recibe de cada uno de los padres un gen con la información genética de la enfermedad), si los dos padres son normales la posibilidad de que el hijo tenga el síndrome es de 0 %; si uno de los progenitores es normal y el otro presenta uno de los genes, el hijo tendrá el 50 % de probabilidad de ser normal y no portador del síndrome o 50 % de probabilidad de ser portador no afectado; si los dos padres son portadores de la enfermedad, el niño tendrá 25 % de probabilidades de ser normal y no portador, 50 % de ser

portador no afectado o 25 % de ser afectado; y en el caso de que los dos progenitores sufran del síndrome, el hijo tendrá el 100 % de posibilidades de sufrir del síndrome.

## Síntomas del Síndrome de Bloom

El síndrome de Bloom afecta al ser humano de varias formas, los principales síntomas son los siguientes:

- Problemas graves de crecimiento (altura promedio de 151 cm)
- Hipersensibilidad
- Retardo mental moderado con dificultades de aprendizaje
- Inflamaciones en los labios, que pueden llegar a sangrar
- Ojos y vasos sanguíneos inflamados
- Deficiencia del sistema inmune
- Voz aguda
- Rostro alargado debido a deficiencia de grasa subcutánea
- Nariz y orejas grandes y sobresalientes
- Miembros alargados en comparación a las personas normales
- Infertilidad
- Infecciones frecuentes
- Mayor probabilidad de desarrollar cáncer y neumonía

Esta mayor probabilidad de contraer enfermedades como cáncer y neumonía, se debe a la **deficiencia de inmunoglobulinas** (IgA, IgG e IgM); la IgA se encuentra básicamente en las secreciones como lagrimas, sudor, saliva, jugo gástrico, secreciones nasales y la mucosidad que reviste las mucosas, impidiendo la penetración de gérmenes patógenos; la IgG es vital para la protección del recién nacido contra infecciones, es abundante en el suero humano y la IgM tiene función aglutinante y citolítica (con capacidad para destruir células infectadas por virus o tumorales).

El promedio de edad de supervivencia de los pacientes que sufren del síndrome de Bloom es de alrededor de 23 años, el caso que se conoce que sobrevivió más tiempo fue un hombre de 48 años de edad.

## Diagnóstico del Síndrome de Bloom

El diagnóstico inicial se lleva a cabo por medio de la observación de los síntomas, principalmente si se observan varios de estos, entonces se considera la probabilidad de sufrir del síndrome.

Por otra parte de sospecharse del síndrome, el paciente debe ser sometido a **pruebas genéticas** para el análisis de su carga cromosómica. Se realiza un cultivo de las células del paciente en un medio de cultivo apropiado; se estudian diferentes tipos de células como los linfocitos y

fibroblastos (células de la dermis).

Para tener un diagnóstico prenatal se debe realizar una **amniocentesis** (extracción de líquido amniótico de la placenta), con la muestra se analiza el ADN del feto para detectar si existen mutaciones.

También se puede realizar una biometría fetal para evaluar estadísticamente como se va desarrollando el crecimiento fetal y detectar posibles anomalías en el feto, esto se realiza por medio de un ecosonograma.

## Tratamiento del Síndrome de Bloom

En la actualidad aún no existe tratamiento para el síndrome. Por ser una **enfermedad genética** solo se tienen algunos métodos para atenuar los síntomas.

En los recién nacidos el bajo apetito que estos presentan contribuye a la baja talla y a problemas nutricionales, por lo cual están más propensos a sufrir de infecciones, por lo tanto es relevante el control nutricional.

Se ha intentado la administración de hormonas de crecimiento pero los resultados no han sido del todo eficientes.

Los tumores que se pueden presentar muchas veces han sido tratados con radioterapia, sin embargo la hipersensibilidad de los pacientes en muchos casos obliga a los médicos tratantes a reducir la cantidad de radiación.