

Informatie over het Bloom syndroom

Wat is het Bloom syndroom?

Het Bloom syndroom is een zeldzame genetische aandoening, die evenveel bij mannen als bij vrouwen voorkomt.

Het meest voorkomende kenmerk bij het Bloom syndroom is een kleine lengte, die meestal al voor de geboorte aanwezig is. De eindlengte is gemiddeld 150 cm voor mannen en 138 cm voor vrouwen. Vaak zijn er voedingsproblemen en reflux, waarbij voeding vanuit de maag terugstroomt in de slokdarm, in de eerste jaren na de geboorte en zijn mensen met het Bloom syndroom te licht voor hun lengte. Ook komen infecties van de bovenste luchtwegen, het middenoor en de longen vaker voor bij baby's en jonge kinderen. De intelligentie van mensen met het Bloom syndroom is meestal gemiddeld of laag-gemiddeld. Mannen met het Bloom syndroom zijn onvruchtbaar of sterk verminderd vruchtbaar en vrouwen zijn meestal wel vruchtbaar, maar komen vaak vervroegd in de overgang. Er zijn bij de meeste mensen ook uiterlijke kenmerken aanwezig. De meest voorkomende is een rode uitslag rondom de neus en wangen (vlindervormige uitslag), die erger wordt bij blootstelling aan zonlicht en die meestal op oudere leeftijd afneemt, soms ook in combinatie met blaarvorming en scheurtjes in de lippen. Tevens komen een kleine hoofdomtrek, langgerekt gelaat, vlakke jukbeenderen, prominente neus en/of oren, kleine kin en pigmentaties van de huid (zowel lichtbruine vlekken (café-au-lait vlekken) als vlekken zonder pigment) voor.

Mensen met het Bloom syndroom hebben een verhoogde kans op suikerziekte en op (een vorm van) kanker. Op jongere leeftijd komt vaker bloedkanker voor, op de volwassen leeftijd vaker darm- of borstkanker.

Welke medische adviezen zijn er?

Het Bloom syndroom kan niet genezen worden. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en voorkomen van problemen. De behandeling verschilt van persoon tot persoon en hangt af van welke verschijnselen iemand heeft.

Er is geen screeningsprotocol voor het vroegtijdig opsporen van kanker, omdat het verhoogde risico op kanker niet beperkt is tot een bepaald type kanker of bepaalde plek in het lichaam. Het is dan ook zinvol om laagdrempelig contact te hebben met de behandeld arts en langdurige klachten of ernstig verloopende infecties goed te analyseren. Het is te overwegen vanaf de jongvolwassen leeftijd screening van de dikke darm te laten plaatsvinden. Voor het screenen op borstkanker bestaan nog geen duidelijke adviezen. Bij de behandeling van kanker dient radiotherapie of middelen die schade toebrengen aan het DNA zoveel mogelijk beperkt te worden.

Directe blootstelling aan zonlicht dient vermeden te worden.

Wat is de oorzaak van het Bloom syndroom?

Het Bloom syndroom wordt veroorzaakt door veranderingen (mutaties) in het *BLM*-gen.

Hoe erft het Bloom syndroom over?

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 een erfelijke eigenschap een mutatie heeft. Iemand die maar in één kopie van de erfelijke aanleg een mutatie heeft, is drager. Draggers hebben geen verschijnselen van de aandoening.

Als beide ouders drager zijn van een mutatie in dezelfde erfelijke eigenschap, dan hebben ze een verhoogde kans op een kind met de aandoening. Die kans is voor ieder kind 25% (1 op 4). Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?

Mogelijkheden van onderzoek tijdens of voor een zwangerschap

Er zijn verschillende keuzemogelijkheden voor invulling van (eventuele) kinderwens. Een eerste mogelijkheid is het accepteren van het risico, proberen om zwanger te worden proberen en geen onderzoek te laten doen. Andere mogelijkheden zijn onderzoek naar de erfelijke aandoening bij het ongeboren kind tijdens de zwangerschap (prenatale diagnostiek) of preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD). Deze mogelijkheden worden hieronder verder toegelicht. Andere overwegingen zijn eicel- of spermadonatie, adoptie, of afzien van (verdere) kinderen. Zie ook:

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

Prenatale diagnostiek

Prenatale diagnostiek kan uitgevoerd worden door middel van een vlokentest rond de 11e week van de zwangerschap of een vruchtwaterpunctie vanaf 16 weken zwangerschapsduur. In de afgenomen cellen wordt DNA-onderzoek gedaan. De uitslag is na ongeveer twee weken bekend. De kans op een miskraam is ongeveer 0,2% (2 op 1000) bij de vlokentest en ongeveer 0,1% bij de vruchtwaterpunctie (1 op 1000). Indien uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind de aandoening heeft, kunt u besluiten om de zwangerschap af te breken.

PGT

Bij PGT vindt DNA-onderzoek plaats in het embryo, vóór de innesteling in de baarmoeder. Met andere woorden, voordat er sprake is van een daadwerkelijke zwangerschap. Hiervoor worden via reageerbuisbevruchting (IVF) meerdere embryo's tot stand gebracht. Na de bevruchting gaat het embryo delen. Op de derde dag worden er van het embryo 1-2 cellen afgenomen. In deze cellen wordt DNA-onderzoek gedaan naar de aandoening. Op basis hiervan wordt op de vierde of de vijfde dag na de bevruchting besloten welke embryo's in aanmerking komen voor plaatsing in de baarmoeder. Alleen wanneer een embryo de aandoening niet heeft, komt het in aanmerking voor terugplaatsing. De betrouwbaarheid van dit onderzoek is 95-98%.

Voor meer informatie over PGT verwijzen wij u graag naar www.pgt nederland.nl.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie en lotgenotencontact kunt u terecht bij het Erfocentrum (www.erfelijkheid.nl) of de Stichting Bloom syndroom (www.bloomsyndrome.eu).