

ブルーム症候群とは

- ブルーム症候群は低身長と免疫不全を伴う極めて稀な遺伝疾患です。全世界で約300例が報告されており、日本では十数人がいると推定されています。
- 染色体不安定性を基盤とした特徴的な身体所見と放射線感受性を呈する免疫不全症で、悪性腫瘍合併率が多い疾患です。
- 原因は、DNAヘリカーゼというタンパクを作るBLM遺伝子の変異で発症します。また常染色体潜性遺伝形式をとります。
- 臨床症状は、小柄な体型、特徴的な顔貌、日光過敏性紅斑、造血不全、放射線感受性の亢進、高率な白血病・リンパ腫、その他の癌の合併、糖尿病の合併があります。
- 検査所見は、BLM遺伝子の異常によって診断され、免疫グロブリン値の低下があります。
- 治療法は、定期的な検診による早期の癌の発見と早期治療です。

生活の中でこんなことに気を付けています

- 感染症に弱いので、うがい手洗いマスクの着用をし、感染予防に努めています。
- 日焼けで皮膚症状が悪化するため、帽子、UVカットパーカーの着用や日傘、日焼け止めクリームを使用しています。
- 体温調整が難しい子もいますので、適時冷却や保温の対策を施します。
- ワクチンを積極的に受けるようにしています。
- インフルエンザなどの感染症が流行している時は感染防止のため学校を休むことがあります。
- 放射線感受性が高いので放射線検査を避けるように医師・歯科医師にお願いをしています。
- 抜歯後は抗生物質を服用しています。
- 糖尿病のリスクがあるので食生活に注意して積極的に運動をしています。

病院の先生にお願いしたい事

- 子供に病気のことを詳しく伝えていない場合がありますので診察の際、情報の取り扱い（特に予後、がんの発生リスクなど）には十分にご配慮いただきたいです。
- 検査・治療を行う場合、事前に家族に相談してください。（必要に応じて私たちのブルーム症候群の主治医に相談をお願いすることがあります。）
- 画像検査では放射線検査を避け、代わりにMRIや超音波による検査をお願いします。
- 頻繁な採血・点滴による痛みのストレス軽減の為に、積極的なエムラパッチやエムラクリームの使用をお願いします。

学校・幼稚園の先生へのお願い

- 子供に病気のことを詳しく伝えていない場合がありますので情報の取り扱いには十分にご配慮ください。
- 紫外線の強い季節は屋外の授業の際に帽子、長袖、日焼け止めクリーム塗布、又は見学などの紫外線対策が必要となります。
- 中耳炎になりやすい子の場合、プールの授業の見学をお願いします。
- 校内に感染症の流行の懸念がある時はお知らせください。
- 頻繁な通院が必要なので出欠席に関してご理解をお願いします。
- 学校・園での生活が豊かになりますよう、先生方と知恵を出し合っていきたいと思います。

わたしたちの活動

ブルーム症候群という重い病気を克服するために
2023年から次のような活動を始めています。

- 金子英雄先生を介してブルーム症候群の家族と繋がり、家族会を設立
- BSA (Bloom Syndrome Association、米国ブルーム症候群連合会) が持つ全世界のブルーム症候群のデータを基にした適切な治療法の確立と新しい治療法の研究
- BSA 作成の患者・家族向けハンドブックを和訳
- 東京で第一回ブルーム症候群の家族と専門家による研究会を開催
- ブルーム症候群における予防検査の有用性に関する臨床試験の立案
- 臨床研究のための研究助成金の申請
- ホームページ、Facebook ページの作成
- Wikipedia のブルーム症候群のページの作成

ブルーム症候群関連資料

- 難病指定: 免疫系疾患分 / Bloom 症候群 (ブルーム症候群) 平成 22 年度

<https://www.nanbyou.or.jp/entry/887>



- 小児慢性特定疾患指定
14 ブルーム (Bloom) 症候群

https://www.shouman.jp/disease/details/10_02_014/



- Bloom Syndrome Association

<https://www.bloomsyndromeassociation.org/>



- IBSR のホームページ

現在作成中

- Bloom 症候群とその類縁疾患の実態調査、早期診断法の確立に関する研究

<https://mhlw-grants.niph.go.jp/project/18505>



- 日本ブルーム家族会

ホームページ : <https://bsakazoku.wixsite.com/toppage>

メールアドレス : bsa.kazoku@gmail.com



わたしたちは
ブルーム症候群
の家族です

参加しませんか？

当事者同士ではないと判らない思いがあります。

患者さんご本人、またご家族の方の思いを共有できる
場を目指しています。

日本ブルーム家族会のメールアドレス
bsa.kazoku@gmail.com へ気軽にご連絡ください

日本ブルーム家族会

Bloom Syndrome Association of Japan
<https://bsakazoku.wixsite.com/toppage>