

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Syndrome de BLOOM

Centre de référence des anomalies du développement et syndromes
malformatifs d'Ile de France,
Filière AnDDI-Rares

Centre de référence des Aplasies médullaires acquises et
constitutionnelles, Filière MARIH

Département d'Oncologie pédiatrique, adolescents et jeunes adultes,
CLCC Institut Curie

Octobre 2022

Argumentaire

Cet argumentaire a été élaboré par le centre de référence coordonnateur des anomalies du développement et syndromes malformatif d'Ile de France.

Il a servi de base à l'élaboration du PNDS Syndrome de Bloom

Le PNDS est téléchargeable sur le site des filières AnDDI-Rare, Marih et des Centres de références

SOMMAIRE

1	Préambule.....	3
	Méthode de Travail	3
	Rédaction du PNDS	3
2	Argumentaire.....	4
	Tableau 1. Recommandations de bonne pratique	4
	Tableau 2. Revues systématiques de la littérature	4
	Tableau 3. Etudes cliniques	5
3	Recherche documentaire et sélection des articles.....	9
	Recherche documentaire	9
	Critères de sélection des articles	9
4	Liste des participants.....	10
	Rédacteurs	10
	Groupe de travail multidisciplinaire	10
	Groupe de relecture	11
	Groupe de relecture associatif	13
	Déclarations publiques d'intérêts	13
	Stratégie de recherche documentaire	13
5	Coordonnées.....	14
	Filière AnDDI-Rares	14
	Centres de Référence (CRMR) et de Compétence (CCMR) Maladies Rares	14
5.1	CRMR Anomalies du développement et syndromes malformatifs – Ile de France	14
5.1.1	CRMR coordonnateur (Coordonnateur Pr Alain VERLOES)	14
5.1.2	CRMR constitutifs – secteur génétique médicale	14
5.1.3	CRMR constitutifs – secteur anomalies des membres (CEREFAM)	14
5.1.4	CCMR– secteur génétique médicale	14
5.1.5	CCMR secteur anomalies des membres (CEREFAM)	15
5.1.6	Autres CRMR de la filière AnDDI-Rares	15
5.1.6.1	Région Sud-Ouest Occitanie Réunion (Coordonnateur Pr Didier LACOMBE):	15
5.1.6.2	Inter-région Nord-Ouest (Coordonnateur Pr Florence PETIT):	16
5.1.6.3	Région Ouest (Coordonnateur Pr Sylvie ODENT):	16
5.1.6.4	Région Est (Coordonnateur Pr Laurence FAIVRE):	17
5.1.6.5	Région Sud-Est (Coordonnateur Pr Patrick EDERY):	17
	Filière MaRIH	18
	Centres de Référence (CRMR) et de Compétence (CCMR) Maladies Rares	18
5.2	CRMR des aplasies médullaires acquises et constitutionnelles	18
5.2.1	CRMR coordonnateur	18
5.2.1.1	CRMR constitutifs	18
5.3	Centres de Références Experts associés issus d'autres Filières de Santé	18
5.4	Associations	19
5.5	Autres ressources	19
	Références bibliographiques.....	20

1 Préambule

Le protocole national de diagnostic et de soins (PNDS): Syndrome de Bloom 2022, a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012.

Ce PNDS et son argumentaire ont été élaborés par le centre de référence coordonnateur des anomalies du développement et syndromes malformatif d'Ile de France.

Méthode de Travail

La méthode utilisée pour l'élaboration de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est celle des « Recommandations pour la pratique clinique » (Cf. Les recommandations pour la pratique clinique - Base méthodologique pour leur réalisation en France. Anaes, 1999 - 2000.), selon la « méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr).

Elle repose, d'une part, sur l'analyse et la synthèse critiques de la littérature médicale disponible, et, d'autre part, sur l'avis d'un groupe multidisciplinaire de professionnels concernés par le Syndrome de Bloom.

Le présent argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques analysées pour la rédaction du PNDS.

Rédaction du PNDS

Un groupe de rédaction est constitué par le(s) centre(s) de référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs d'Ile de France associé à des centres experts de différentes spécialités, nécessaires pour l'écriture du PNDS.

La liste des participants figure dans le document principal et l'argumentaire.

Après analyse et synthèse de la littérature médicale et scientifique pertinente, le groupe de rédaction rédige une première version du PNDS qui est soumise à un groupe de lecture multidisciplinaire et multi-professionnel. Il est composé de professionnels de santé, ayant un mode d'exercice public ou privé, d'origine géographique ou d'écoles de pensée diverses, d'autres professionnels concernés et de représentants d'associations de patients et d'usagers. Il est consulté par mail/visio/téléphone et ou lors d'une réunion physique et donne un avis sur le fond et la forme du document, en particulier sur la lisibilité et l'applicabilité du PNDS.

Les commentaires, du groupe de lecture sont ensuite analysés et discutés par le groupe de rédaction qui rédige et propose à validation la version finale du PNDS. Des réunions en Visio conférence avec l'ensemble des rédacteurs et relecteurs ont été organisées régulièrement en 2021, pour aboutir au texte final fruit d'un travail collégial.

Les membres du groupe de travail se sont réunis en 2021 et 2022 sur 4 réunions : de 5 à 10 participants, puis par échanges de mails avant validation du PNDS.

- 14 09 2021 - Cadrage par les Rédacteurs Coordinateurs
- 28 10 2021 - Discussion & propositions par les Rédacteurs du Groupe multidisciplinaire
- 03 11 2021 - Propositions de réécritures avec le Groupe multidisciplinaire
- 13 01 2022 - Discussion & Validation par le Groupe multidisciplinaire
- Sept Validation finale du travail et publication.

2 Argumentaire

Tableau 1. Recommandations de bonne pratique

Tableau 1. Recommandations de bonne pratique						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (oui/non)*	Recueil de l'avis des professionnels (non, oui, lesquels)	Recueil de l'avis des patients (non, oui)	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
Cunniff C et al. Health supervision for people with Bloom syndrome. Am J Med Genet A. 2018 Sep;176(9):1872-1881. PMID: 30055079	Guidelines	Oui	Oui	?	Fondé sur un groupe d'experts liés au registre du syndrome de Bloom	Niveau d'évidence selon auteurs: Level C-LD ou Level C-EO(Halperin et al., 2016),
Frebourg T et al. Guidelines for the Li-Fraumeni and heritable TP53-related cancer syndromes Eur J Hum Genet. 2020 Oct;28(10):1379-1386. PMID: 32457520	Guidelines	Oui	Oui	?	Recommandations de l'ERN GENTURIS	
Weill Cornell Medical College, Bloom's Syndrome Registry. A Concise Clinical Description of Bloom's Syndrome. https://pediatrics.weill.cornell.edu/research/bloom-syndrome-registry .			Présentation du registre US		Site d'accès au registre US du syndrome de Bloom	

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Ababou M. Bloom syndrome and the underlying causes of genetic instability. Mol Genet Metab. 2021 May;133(1):35-48. PMID: 33736941	Revue récente de la fonction de BLM	Non				Excellente revue des aspects biologiques
Cunniff C et al. Bloom's Syndrome: Clinical Spectrum, Molecular Pathogenesis, and Cancer Predisposition. Mol Syndromol. 2017 Jan;8(1):4-23. PMID: 28232778	Description exhaustive	Non				Fondé sur un groupe d'experts liés au registre du syndrome de Bloom
Flanagan M, Cunniff CM. Bloom Syndrome. 2006 Mar 22 [updated 2019 Feb 14]. GeneReviews [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2022. PMID: 20301572	Description exhaustive	Non				Fondé sur un groupe d'experts liés au registre du syndrome de Bloom

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Hafsi Wet al. Bloom Syndrome. 2022 Jul 4. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan-. PMID: 28846287.	Revue condensée sur le syndrome	Non				

Tableau 3. Etudes cliniques

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Aljarad S et al. Bloom syndrome with myelodysplastic syndrome that was converted into acute myeloid leukaemia, with new ophthalmologic manifestations: the first report from Syria. Oxf Med Case Reports. 2018 Nov 5;2018(12):omy096. PMID: 30410776	Description phénotypique		Patient unique			Evolution d'un syndrome myéloprolifératif
Bononi A et al. Heterozygous germline BLM mutations increase susceptibility to asbestos and mesothelioma. Proc Natl Acad Sci U S A. 2020 Dec 29;117(52):33466-33473. PMID: 33318203	Etude d'association + étude expérimentale sur cellules tumorale		155 patients avec mésothéliome			Excès très significatif d'hétérozygotes parmi les sujets atteints (notamment 2/5 formes familiales)
Bouman A et al. Bloom syndrome does not always present with sun-sensitive facial erythema. Eur J Med Genet. 2018 Feb;61(2):94-97. PMID: 29056561	Description phénotypique		Patient unique			Erythème peut-être absent
De Andrade KC, et al. Cancer incidence, patterns, and genotype-phenotype associations in individuals with pathogenic or likely pathogenic germline TP53 variants: an observational cohort study. Lancet Oncol. 2021 Dec;22(12):1787-1798. doi: 10.1016/S1470-2045(21)00580-5. Epub 2021 Nov 12. PMID: 34780712; PMCID: PMC8915249.	Description phénotypique		480 patients avec anomalie germinale TP53			cancer prédisposition
Eberhardt et al. Anaesthesia and orphan disease: Bloom's syndrome. Eur J Anaesthesiol. 2016 Jul;33(7):547-9. PMID: 26986775	Description phénotypique		Patient unique			Réflexion sur les complications potentielles de l'AG
Fedhila-Ben Ayed F et al. Burkitt lymphoma in a child with Bloom syndrome. Arch Pediatr. 2016 Apr;23(4):382-4. PMID: 26774895	Description phénotypique		Patient unique			Réflexion sur la toxicité des anti-cancéreux
Fein Levy et al. Multidisciplinary management of endocrinopathies and treatment-related toxicities in patients with Bloom syndrome and cancer. Pediatr Blood Cancer. 2021 Feb;68(2):e28815. PMID: 33226170	Tolérance au traitement		2 patients			Adaptation du traitement standard et complications endocriniennes

Tableau 3. Etudes cliniques

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Giordano et al. Understanding photodermatoses associated with defective DNA repair: syndromes with cancer predisposition. J J Am Acad Dermatol. 2016 Nov;75(5):873-882. PMID: 27745642	Revue générale					Un patient pédiatrique avec un carcinome basocellulaire
Gönenc Il et al. Phenotypic spectrum of BLM- and RMI1-related Bloom syndrome. Clin Genet. 2022 May;101(5-6):559-564. PMID: 35218564.	Nouveau gène	NGS + homologie de fonction	Germaines atteints			RMI1 est un gène mineur du syndrome de Bloom
Hays RD, et al. Associations of cancer and other chronic medical conditions with SF-6D preference-based scores in Medicare beneficiaries. Qual Life Res. 2014 Mar;23(2):385-91. doi: 10.1007/s11136-013-0503-9. Epub 2013 Aug 29. PMID: 23990395; PMCID: PMC3938981		Étude d'impact				Leucémie suivi préventif
Hudson D et al. Loss of RMI2 Increases Genome Instability and Causes a Bloom-Like Syndrome. PLoS Genet. 2016 Dec 15;12(12):e1006483. PMID: 27977684.	Nouveau gène	NGS + étude fonctionnelle	Germaines atteints			RMI2 est un gène mineur de syndrome de Bloom
Huson SM et al. Infantile fibrosarcoma with TPM3-NTRK1 fusion in a boy with Bloom syndrome. Fam Cancer. 2022 Jan;21(1):85-90. PMID: 33219493 .	Description phénotypique	Analyse génétique	Patient unique			Nouvelle manifestation tumorale
Jastaniah W. Successful treatment of mature B-cell lymphoma with rituximab- based chemotherapy in a patient with Bloom syndrome. Pediatr Blood Cancer. 2017 Jul;64(7). PMID: 27966805	Efficacité thérapeutique		Patient unique			Efficacité du rituximab dans le traitement d'un lymphome B
Jian-Bing Wet al. A case of Bloom syndrome with uncommon clinical manifestations confirmed on genetic testing. Cutis. 2016 Feb;97(2):E10-3. PMID: 26919505	Description phénotypique		Patient unique			Présentation dermatologique inhabituelle
Ledet EM et al. Germline BLM mutations and metastatic prostate cancer. Prostate. 2020 Feb;80(2):235-237. PMID: 31816118	Etude d'association		796 patients avec cancer prostatique métastasié			RR de cancer prostatique X 3 pour les hétérozygotes
Martin CA et al. Mutations in TOP3A Cause a Bloom Syndrome-like Disorder. Am J Hum Genet. 2018 Sep 6;103(3):456. PMID: 30193137	Nouveau gène	NGS + étude fonctionnelle	10 patients			TOP3A est un gène mineur du syndrome de Bloom
Martinez CA et al. Adenocarcinoma of the Right Colon in a Patient with Bloom Syndrome. Case Rep Surg. 2016;2016:3176842. PMID: 27597923	Description phénotypique	Analyse génétique	Patient unique			Manifestation tumorale rare (colique)
Nie D et al. Complete remission of refractory juvenile acute myeloid leukaemia with RUNX1-PRDM16 in Bloom syndrome after haematopoietic stem cell transplantation. Br J Haematol. 2020 Aug;190(3):e166-e169. PMID: 32458418	Efficité thérapeutique		Patient unique			Efficacité d'une greffe de cellule souche dans un cas de LAM

Tableau 3. Etudes cliniques

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Poppe B,et al. Chromosomal aberrations in Bloom syndrome patients with myeloid malignancies. Cancer Genet Cytogenet. 2001 Jul 1;128(1):39-42. doi: 10.1016/s0165-4608(01)00392-2. PMID: 11454428.	Description phénotypique		Patient unique			Myeloid malignancies
Polverino E et al. European Respiratory Society guidelines for the management of adult bronchiectasis. Eur Respir J. 2017 Sep 9;50(3):1700629. doi: 10.1183/13993003.00629-2017. PMID: 28889110.		Guideline				Complications pulmonaires (BPCO)
Relhan V et al. Bloom syndrome with extensive pulmonary involvement in a child. Indian J Dermatol. 2015 Mar- Apr;60(2):217. PMID: 25814763	Description phénotypique		Patient unique			Lésion pulmonaire extensive
Saadatmand S, et al. MRI versus mammography for breast cancer screening in women with familial risk (FaMRIsc): a multicentre, randomised, controlled trial. Lancet Oncol. 2019 Aug;20(8):1136-1147. doi: 10.1016/S1470-2045(19)30275-X. Epub 2019 Jun 17. PMID: 31221620.	Analyse de modélisation comparative		Cohorte (CARRIERS)			Dépistage cancer du sein
Schoenaker MHD et al. Considerations for radiotherapy in Bloom Syndrome: A case series. Eur J Med Genet. 2021 Oct;64(10):104293. PMID: 34352413.	Evaluation du risque thérapeutique	Observation rétrospective + expérimentation	2 patients			La radiothérapie semble bcp moins toxique que dans d'autres syndromes comme l'ataxie-télangiectasie
Schoenaker MHD et al. Immunodeficiency in Bloom's Syndrome. J Clin Immunol. 2018 Jan;38(1):35-44. PMID: 29098565	Définition du profil immunologique	Etude biologique descriptive	6 patients			Le déficit immunitaire est modéré
Sugrañes TA et al. Age of first cancer diagnosis and survival in Bloom syndrome. Genet Med. 2022 Jul;24(7):1476-1484. PMID: 35420546.	Histoire naturelle tumorale basée sur le registre US		290 patients du registre US			251 cancers chez 155 (53%) participants. Survie médiane à 36,2 ans
Taira N, et al. RESPECT Study Group. Health-Related Quality of Life With Trastuzumab Monotherapy Versus Trastuzumab Plus Standard Chemotherapy as Adjuvant Therapy in Older Patients With HER2-Positive Breast Cancer. J Clin Oncol. 2021 Aug 1;39(22):2452-2462. doi: 10.1200/JCO.20.02751. Epub 2021 Apr 9. PMID: 33835842.	Groupe d'étude (QoL)		231 patients			Chimiothérapie traitement adjuvant chez les patients âgés
Tzoni I et al. Pancreatic cancer in Bloom syndrome. SAGE Open Med Case Rep. 2019 Jun 4;7:2050313X19855587. PMID: 31210938	Description phénotypique		Patient unique			Manifestation tumorale nouvelle
Verpula M et al. Bloom's syndrome with growth hormone deficiency: a rare association. BMJ Case Rep. 2020 Oct 29;13(10):e235238. PMID: 33122222	Description phénotypique		Patient unique			Association possible

Tableau 3. Etudes cliniques

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Vojtková J. Bloom syndrome without typical sun-sensitive skin lesions in three Slovak siblings. Int J Dermatol. 2016 Jun. 55 (6):687-690. [Medline].	Description phénotypique		3 patients			Erythème peut-être absent

3 Recherche documentaire et sélection des articles

Recherche documentaire

Sources consultées	Bases de données : PubMed Sites internet : ▪ GeneReviews ▪ OMIM (ncbi.nlm.nih.gov) ▪ Orphanet (orpha.net)
Période de recherche	2015-2022 + articles
Langues retenues	Anglais, Français
Mots clés utilisés	Bloom ou Bloom's dans le titre ou l'abstract
Nombre d'études recensées	230
Nombre d'études retenues	32

Critères de sélection des articles

Ce syndrome extrêmement rare a fait l'objet de recommandations de bonne pratique en 2018 (Cunniff et al.) et d'un Genereview, ainsi que de quelques revues récentes. Ces deux documents ont servi de base pour la rédaction de ce PNDS.

Nous nous sommes fondés largement sur les recommandations publiées (et leurs références : cf. Cunniff 2018). Dans cet argumentaire, nous avons retenu les articles > 2014 complétant les données de Cunniff.

Nous n'avons pas retenu pour cet argumentaire les articles de biologie moléculaire ou cellulaire, qui ne sont pas l'objet de ce PNDS.

4 Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Pr Alain VERLOES, Coordonnateur du Centre de référence anomalie du développement, Région Île-de-France (Département de Génétique, CHU Robert Debré, 37, boulevard Sérurier, 75019 Paris). Filière AnDDI-Rares. Coordonnateur européen de l'ERN ITHACA. Par le Dr Thierry LEBLANC, Pédiatre, CRMR « aplasies médullaires acquises et constitutionnelles », Service d'hématologie pédiatrique, Hôpital Robert-Debré, Paris et par le Dr Franck BOURDEAUT, Pédiatre, Département d'Oncologie pédiatrique, adolescents et jeunes adultes, CLCC Institut Curie, Paris

Ce travail a été soutenu par Anne HUGON, Cheffe de projets ERN ITHACA & CRMR « anomalies du développement CR-AD Idf, Département de Génétique Hôpital Robert Debré, Paris.

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Rédacteurs

- Pr Alain VERLOES, Généticien, Département de Génétique Hôpital Robert Debré & CRMR « anomalies du développement ; ERN ITHACA – Ile de France », Paris.
- Dr Thierry LEBLANC, Pédiatre, CRMR « aplasies médullaires acquises et constitutionnelles », Service d'hématologie pédiatrique, Hôpital Robert-Debré, Paris
- Dr Franck BOURDEAUT, Pédiatre, Département d'Oncologie pédiatrique, adolescents et jeunes adultes, CLCC Institut Curie, Paris

Groupe de travail multidisciplinaire

Dr Mounira AMOR-GUERET	Biologiste	Directrice de recherche CNRS, CLCC, Centre de Recherche de l'Institut Curie, Paris
Dr Emmanuelle BOURRAT	Dermatologue pédiatre	APHP.Nord, Hôpital Saint Louis & CRMR « maladies Dr génétiques à expression cutanée », Paris
Dr Yline CAPRI	Pédiatre généticienne,	APHP.Nord, Hôpital Robert Debré & CRMR CR-AD « anomalies du développement – Ile de France », Paris
Pr Jean-Claude CAREL	Endocrinologue pédiatre,	APHP.Nord, Hôpital Robert Debré & CRMR « maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement », Paris.
Pr Claire FIESCHI	Immunologiste	APHP.Nord, Hôpital Saint Louis & CEREDIH Centre de Référence national des déficits immunitaires héréditaires de l'enfant et de l'adulte, Paris
Dr Sophie FRANK	Gynécologue	CLCC, Centre de Recherche de l'Institut Curie, Paris
Dr Laurence PERRIN	Pédiatre généticienne,	APHP.Nord, Hôpital Robert Debré & CRMR CR-AD « anomalies du développement – Ile de France », Paris
Pr Catherine POIROT	Gynécologue	APHP.Nord, Hôpital Saint Louis, Préservation de la fertilité, Service d'hématologie, Paris
Dr Claire SAULE	Gynécologue	CLCC, Centre de Recherche de l'Institut Curie, Paris

Dr Flore SICRE de FONTBRUNE	Hématologue	AP-HP. Nord, Hôpital Saint-Louis, Service d'Hématologie-Greffe, Paris
Dr Marion STRULLU	Hématologue	APHP.Nord, Hôpital Robert Debré & CRMR « aplasies médullaires rares », Paris
Pr Anne Bergeron	Pneumologue	Service de pneumologie, HUG, Hôpitaux universitaires de Genève, Suisse
Dr Luc CABEL	Oncologue	CLCC, Institut Curie, Paris
Faustine AGEORGES	Neuropsychologue	APHP.Nord, Hôpital Robert Debré & CRMR CR-AD « anomalies du développement – Ile de France », Paris
Anne HUGON	Cheffe de Projets AnDDI-Rares et ITHACA	APHP.Nord, Hôpital Robert Debré, CRMR CR-AD « anomalies du développement – Ile de France », Paris et ERN ITHACA

Groupe de relecture

Pr Jeanne AMIEL	Généticien	CRMR anomalies du développement – Ile de France, Paris.
Dr Fioranza BARRACO	Hématologue	CCMR « aplasies médullaires acquises et constitutionnelles » service hématologie adulte, Hôpital Lyon Sud, Lyon
Mme Marie-Pierre BICHET	Association	Membre de l'AFMF, Association Française de la maladie de Fanconi
Pr Dominique BONNEAU	Généticien	CRMR anomalies du développement de l'ouest, Angers.
Dr Bénédicte BRUNO	Pédiatre	CCMR « aplasies médullaires acquises et constitutionnelles », service d'hématologie pédiatrique, Hôpital Jeanne de Flandre, Lille.
Dr Laurence BRUGIERES	Oncopédiatre	CLCC Institut Gustave Roussy, Villejuif.
Pr Yves BERTRAND	Hémopédiatre	IHOP Institut d'Hématologie et d'Oncologie pédiatrique GH Est des HCL, Lyon.
Dr Aude CHARBONNIER	Hématologue	CCMR « aplasies médullaires acquises et constitutionnelles », Institut Paoli Calmettes, Marseille .
Dr Carole COZE	Oncopédiatre	Service d'oncologie pédiatrique · CHU de Marseille - Hôpital de la Timone, Marseille.
Dr Rodolphe DARD	Généticien	CRMR anomalies du développement – Ile de France, Poissy-St Germain.
Dr Martine DOCO-FENZY	Généticienne	CRMR anomalies du développement–Est, Dijon.
Pr Bérénice DORAY	Généticienne	CRMR anomalies du développement - Sud-Ouest Occitanie Réunion, Saint Denis.
Pr. Patrick EDERY	Généticien	CRMR anomalies du développement du Sud-Est, Bron (Lyon).
Pr Franck FITOUSSI	Orthopédiste	CRMR anomalies du développement – Ile de France, Paris.

Dr Edouard FORCADE	Hématologue	CCMR « aplasies médullaires acquises et constitutionnelles », service hématologie adulte, Hôpital Haut-Lévêque, Bordeaux.
Dr Christine FRANCANET	Généticienne	CRMR anomalies du développement du Sud-Est, Clermont-Ferrand.
Pr David GENEVIEVE	Généticien	CRMR anomalies du développement - Sud-Ouest Occitanie Réunion, Montpellier.
Dr Alice GOLDENBERG	Geneticienne	CRMR anomalies du développement –Nord-Ouest, Rouen.
Dr Bertrand ISIDOR	Pédiatre Généticien	CRMR anomalies du développement - Ouest, Rennes.
Pr Didier LACOMBE	Généticien	CRMR anomalies du développement - Sud-Ouest Occitanie Réunion, Bordeaux.
Dr Laetitia LAMBERT	Pédiatre Généticien	CRMR anomalies du développement–Est, Nancy.
Sandrine LOLLIA	parent	maman de Janelle LOLLIA patiente
Dr. Nizar MAHLAOUI	Pédiatre	CEREDIH, Centre de Référence national déficits immunitaires héréditaires de l'enfant et de l'adulte – Hôpital Necker-Enfants malades, Paris.
Dr Gilles MORIN	Pédiatre	CRMR anomalies du développement, inter région Nord-Ouest, Amiens
Pr Sylvie ODENT	Généticienne	CRMR anomalies du développement - Ouest, Rennes.
Pr Laurence OLIVIER-FAIVRE	Généticienne	CRMR anomalies du développement–Est, Dijon.
Pr Régis PEFFAULT DE LA TOUR	Hématologue	APHP.Nord, Hôpital Saint Louis, service d'Hématologie Greffe, & CRMR coordonnateur « aplasies médullaires acquises et constitutionnelles », Paris.
Pr Florence PETIT	Généticienne	CRMR anomalies du développement, inter région Nord-Ouest, Lille.
Dr Nathaly QUINTERO PRIGENT	Médecin MPR	CRMR anomalies du développement – Ile de France, St Maurice.
Dr Philippe RENAUDIER	Hématologue	CCMR « aplasies médullaires acquises et constitutionnelles », service hématologie adulte, CHU la Martinique, Fort de France.
Dr Elise SCHAEFER	Généticienne	CRMR anomalies du développement–Est, Strasbourg
Dr Elisa SEROR	Pédiatre Pédiatre de ville	Service d'Immuno-hématologie pédiatrique Hôpital Robert-Debré, Paris. 146 Avenue Ledru-Rollin, 75011 Paris.
Dr Sabine SIGAUDY	Généticienne	CRMR anomalies du développement du Sud-Est, Marseille.
Pr Jean SOULIER	Hématologue	Laboratoire d'hématologie, APHP. Nord,Hôpital St-Louis, Paris
Dr Arthur STERIN	Pédiatre	CCMR « aplasies médullaires acquises et constitutionnelles », service de Pédiatrie ; Hôpital de la Timone, Marseilles
Pr Dominique STOPPA-LYONNET	Généticienne	Service de Génétique, Institut Curie, Paris, Université de Paris, Inserm U830
Dr Julien THEVENON	Généticien	CRMR anomalies du développement–Est, Grenoble

Dr Louis TERRIOU	Hématologue	CCMR « aplasies médullaires acquises et constitutionnelles », service hématologie adulte, Hôpital Claude Huriez, Lille.
Pr Annick TOUTAIN	Généticienne	CRMR anomalies du développement - Ouest, Tours.
Dr Daphné LEHALLE	Généticienne	CRMR anomalies du développement – Ile de France, Paris.
Dr Patricia ZUNIC	Hématologue	CCMR « aplasies médullaires acquises et constitutionnelles » service hématologie adulte, Hôpital Sud, Saint Pierre de la Réunion.

Groupe de relecture associatif

En l'absence d'Association française connue de ce syndrome, L'Association française de la maladie de Fanconi (AFMF <https://www.fanconi.com/>) a accepté de relire ce PNDS, compte tenu d'un certain nombre de similitudes entre les deux maladies. Nous rappelons qu'elle n'est pas impliquée dans le suivi des personnes concernées par le syndrome de Bloom. Par ailleurs nous avons associé des parents de malades du syndrome de Bloom.

Déclarations publiques d'intérêts

Tous les participants à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration publique d'intérêts. Les déclarations publiques d'intérêts sont en ligne et consultables sur le site internet de la filière AnDDI-Rare et du centre de référence.

Stratégie de recherche documentaire

Se référer au Texte du PNDS associé à la Partie 2 Argumentaire du PNDS. Recherche documentaire via PubMed en utilisant les termes suivants : "Bloom syndrome, et les termes ciblant les anomalies par système ». Période de recherche : V 2016 : depuis la description du syndrome : 1968 – septembre 2015. Révision : 2015-juin 2021

5 Coordonnées

Filière AnDDI-Rares

Filière de santé des Anomalies du Développement cérébral avec ou sans Déficience Intellectuelle de causes Rares <http://anddi-rares.org/>, Coordonnateur Pr Laurence FAIVRE

Centres de Référence (CRMR) et de Compétence (CCMR) Maladies Rares

5.1 CRMR Anomalies du développement et syndromes malformatifs – Ile de France

5.1.1 CRMR coordonnateur (Coordonnateur Pr Alain VERLOES)

- 1 APHP Robert Debré, Pr Alain VERLOES, Département de Génétique, GHU Paris-Nord - Hôpital Robert Debré, 37 bd SERURIER, 75019 PARIS - Tel 01 40 03 53 42

5.1.2 CRMR constitutifs – secteur génétique médicale

- 2 APHP Necker, Pr Jeanne AMIEL, Service de Génétique Médicale - GHU Paris-Centre - Hôpital Necker-Enfants Malades - 149 Rue de Sèvres 75743 PARIS CEDEX 16, Tel 01 44 49 51 53
- 3 Poissy, Dr Rodolphe DARD, Hôpital Intercommunal de Poissy - St-Germain- 10 rue du Champ Gaillard 78303 POISSY CEDEX, Tel 01 39 27 47 00
- 4 APHP P. Salpêtrière – A. Trousseau, Dr Sandra WHALEN, Service de Génétique et d'Embryologie Médicale, GHU Paris-Sorbonne Université - Hôpital Pitié Salpêtrière - Armand-Trousseau - site AT 26 Avenue du Docteur Arnold Netter 75571 PARIS, Tel 01 44 73 67 27

5.1.3 CRMR constitutifs – secteur anomalies des membres (CEREFAM)

- 5 Hôpitaux de Saint-Maurice, Dr Nathaly QUINTERO-PRIGENT, Service Rééducation **Orthopédique de l'Enfant, Pôle Soins de Suite et Réadaptation Enfants Hôpitaux de Saint-Maurice**, 14 Rue du Val d'Osne 94415 SAINT-MAURICE, Tel 01 43 96 63 50
- 6 APHP Trousseau, Pr Franck FITOUSSI, Service de Génétique et d'Embryologie Médicale, CHU Paris Est - Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau, 26 Avenue du Docteur Arnold Netter 75571 PARIS, Tel 01 44 73 67 27

5.1.4 CCMR– secteur génétique médicale

- 1 APHP R Poincaré: Pr Dominique GERMAIN, Service de génétique médicale, GHU Paris-Université Paris Saclay – Hôpital Raymond Poincaré, 104 Boulevard Raymond Poincaré 92380 GARCHES, Tel 01 47 10 44 38
- 2 APHP J Verdier: Pr Andrée DELAHAYE-DURIEZ, Service de pédiatrie, GHU Paris-Hôpitaux Universitaires Paris Seine-Saint-Denis - Hôpital Jean Verdier, Avenue du 14 juillet, 93140 BONDY, Tel 01 48 02 62 45
- 3 Pointe à Pitre: Dr Marilyn LACKMY-PORT-LIS, Unité de génétique clinique, CHU de Pointe à Pitre, Morne Chauvel, 97110 POINTE À PITRE, Tel 05 90 89 14 81
- 4 Créteil: Pr Benoit FUNALOT, Unité de génétique clinique, Centre Hospitalier Intercommunal de Créteil, 40 Avenue de Verdun, 94010 CRÉTEIL, Tel 01 45 17 55 77

5.1.5 CCMR secteur anomalies des membres (CEREFAM)

- 5 APHP Necker : Pr Stéphanie PANNIER, Service d'Orthopédie Pédiatrique, CHU Paris - Hôpital Necker-Enfants Malades, 149 Rue de Sèvres 75743 PARIS, Tel 01 44 49 51 53
- 6 APHP Robert Debré : Pr Brice ILHARREBORDE, Service de Chirurgie infantile à orientation orthopédique, Hôpital Robert Debré 37 Boulevard Sérurier 75019 PARIS, Tel 01 86 46 82 16
- 7 CHU d'Amiens : Dr Céline KLEIN, Service d'Orthopédie Pédiatrique, CHU Amiens-Picardie - Site Sud Avenue René Laënnec - Salouël - D408 80054 AMIENS, Tel 03 22 08 75 80
- 8 CHU de Brest : Dr Laetitia HOUX, Service de Médecine Physique et Réadaptation, CHRU Brest Site Hôpital Morvan 5 Avenue Maréchal Foch 29200 BREST, Tel 02 98 22 34 77
- 9 CHU de Lille : Dr Alice TAQUET, Service de Médecine Physique et Réadaptation, CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre, 2 Avenue Oscar Lambret 59000 LILLE, Tel 03 20 44 59 62
- 10 CHU de Lyon : Dr Marie-Doriane MORARD, Service de Médecine Physique et Réadaptation Pédiatriques, Hôpital Femme Mère Enfant 59 Boulevard Pinel 69677 BRON, Tel 04 72 12 95 04
- 11 CHU de Marseille : Dr Franck LAUNAY, Chirurgie Orthopédique et Pédiatrique, Hôpital de la Timone - Hôpital Nord Chemin des Bourrelly 13015 MARSEILLE, Tel 04 91 96 86 33
- 12 CHU de Nancy : Dr Pierre JOURNEAU, Service d'Orthopédie, CHRU Nancy - Hôpitaux de Brabois Rue Du Morvan 54500 VANDOEUVRE LES NANCY, Tel 03 83 85 85 85
- 13 CHU de Saint-Etienne : Pr Vincent GAUTHERON, Service de Médecine Physique et Réadaptation Pôle Couple Mère-Enfant CHU de Saint-Etienne - Hôpital Nord, Avenue Albert Raimond 42270 SAINT-PIERRE-EN-JAREZ, Tel 04 77 82 87 29
- 14 CHU de Toulouse : Pr Jérôme SALES DE GAUZY, Pédiatrie - Chirurgie Orthopédique, Traumatologie et Plastique, CHU de Toulouse - Hôpital des Enfants 330 Avenue de Grande Bretagne 31059 TOULOUSE, Tel 05 34 55 85 26
- 15 CHU de Tours : Dr Benoit DE COURTIVRON, Service d'Orthopédie et de Traumatologie, CHU de Tours, 49 Boulevard Beranger 37000 TOURS, Tel 02 47 47 38 22
- 16 Institut Robert Merle d'Aubigné : Dr Florence GUILLOU, Service d'Hôpital de Jour, Institut Robert Merle d'Aubigne, 2 Rue Emilion Michaud et Lucien Rabeux 94460 VALENTON, Tel 01 45 10 80 80

5.1.6 Autres CCMR de la filière AnDDI-Rares

5.1.6.1 Région Sud-Ouest Occitanie Réunion (Coordonnateur Pr Didier LACOMBE):

CCMR coordonnateur :

- CHU de Bordeaux, Pr Didier LACOMBE, CHU de Bordeaux, Service de Génétique Médicale, Groupe hospitalier Pellegrin, Place Amélie Raba-Léon, 33076 BORDEAUX Cedex – Tel 05 57 82 03 63

CCMR constitutifs

- CHU Montpellier, Pr David GENEVIEVE, Service de Génétique Médicale - Hôpital Arnaud de Villeneuve - 371 Avenue du Doyen Gaston Giraud 34295 MONTPELLIER CEDEX 6, Tel 04 67 33 65 64
- CHU de la Réunion, Dr Beatrice DORAY, Service de Génétique clinique, Hôpital Félix Guyon Bellepierre, Allée des Topazes, 97400, La Réunion, Tel 02 62 90 64 00

CCMR

- CHU Poitiers : Pr Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Service de génétique médicale, CHU de Poitiers, 2 Rue de la Milétrie - CS 90577, 86000 POITIERS, Tel 05 49 44 39 22
- CHU Toulouse : Dr Nicolas CHASSAING, Service de génétique médicale, Pôle de biologie, CHU de Toulouse - Hôpital Purpan, Place du Docteur Baylac - TSA 40031, 31059 TOULOUSE CEDEX 9, Tel 05 61 77 90 55
- CHU de la Martinique : Dr Elisabeth SARRAZIN, Unité de neuromyologie. Hôpital P. Zobda-Quitman, Route de Chateauboeuf. CS 90632. 97261 Fort de France Cedex, Tel : 05 96 75 84 00
- CHU Nîmes : Dr Philippe KHAU VAN KIEN, Unité de génétique médicale et cytogénétique, Pôle Biologie, CHU de Nîmes - Hôpital Caremeau, Place du Professeur Robert Debré, 30029 NÎMES CEDEX 9, Tel 04 66 68 41 60

5.1.6.2 Inter-région Nord-Ouest (Coordonnateur Pr Florence PETIT):

CRMR coordonnateur

- CHRU de Lille, Pr Florence PETIT, Pôle de Biologie Pathologie Génétique, Hôpital J de Flandre, Clinique de Génétique Guy Fontaine, Rue Pierre Decoulx, 59037 Lille Cedex France – Tel 03 20 44 49 11

CRMR constitutif

- CHU Amiens, Dr Gilles MORIN, CHU Amiens Picardie, Service de Génétique Clinique et Oncogénétique Site Sud - Avenue René Laënnec - Salouël - D408 80054 Amiens Cedex 1, Tel 03 22 08 75 80
- CHU Caen, , (Pr Nicolas GRUCHY), Service de Génétique Clinique, CHU de Caen - Hôpital Clémenceau, Avenue Georges Clémenceau 14000 CAEN, Tel 02 31 27 25 69
- CHU Rouen, Dr Alice GOLDENBERG, Service de Génétique clinique, Unité de Génétique Clinique, CHU Rouen, Tel 02 32 88 87 47

CCMR

- CH Le Havre: Dr Valérie LAYET, Unité de génétique, Service de génétique médicale, GH du Havre - Hôpital Jacques Monod, 29 Avenue Pierre Mendès France - BP 24, 76083 LE HAVRE CEDEX, Tel 02 32 73 37 90

5.1.6.3 Région Ouest (Coordonnateur Pr Sylvie ODENT):

CRMR coordonnateur

- CHU de Rennes, Pr Sylvie ODENT, Service de Génétique Clinique -Hôpital Sud,16, boulevard de Bulgarie- BP 90347 -35203 Rennes Cedex 2 , Tel 02 99 26 67 44

CRMR constitutifs

- CHU Nantes, Dr Bertrand ISIDOR, Service de Génétique clinique, CHU de Nantes - Hôtel Dieu, 1 Place Alexis Ricordeau 44093 NANTES, Tel 02 40 08 32 45
- CHRU Tours, Pr Annick TOUTAIN, Service de génétique médicale, CHRU de Tours, Hôpital Bretonneau - 2 Boulevard Tonnelle 37044 TOURS CEDEX 9, Tel 02 47 47 47 99
- CHU Angers, Pr Dominique BONNEAU, Service de Génétique Clinique, CHU d'Angers, 4, Rue Larrey 49933 ANGERS, Tel 02 41 35 38 83

CCMR

- CHU Brest : Dr Séverine AUDEBERT-BELLANGER, Département de pédiatrie, CHRU de Brest - Hôpital Morvan, 2 Avenue Foch, 29609 BREST CEDEX, Tel 02 98 22 34 77
- CH Le Mans : Dr Radka STOEVA, Service de génétique, Centre hospitalier du Mans, 194 Avenue Rubillard, 72037 LE MANS CEDEX, Tel 02 44 71 01 84
- CH Vannes : Dr Florence DEMURGER, Génétique Médicale – Consultation, CHBA Centre hospitalier Bretagne Atlantique - CH Chubert, 20 boulevard du Général Maurice Guillaudot - BP 70555, 56017 VANNES CEDEX, Tel 02 97 01 42 03

5.1.6.4 Région Est (Coordonnateur Pr Laurence FAIVRE):

CRMR coordonnateur

- CHU de Dijon, Pr Laurence FAIVRE, Centre de Génétique -Hôpital d'enfants,14 Rue Paul Gaffarel 21000 DIJON CEDEX, Tel 03 80 29 53 13

CRMR constitutifs

- CHU Nancy, Dr Laëtitia LAMBERT, Service de Génétique Médicale, CHU Nancy - Hôpital d'Enfants, 10 Rue du Docteur Heydenreich CS 74213 54042 NANCY CEDEX, Tel 03 83 34 43 76
- CHU Strasbourg, Dr Elise SCHAEFFER, Service de Génétique Médicale – CHU de Strasbourg Hôpital de Hautepierre, 1 Avenue Molière 67098 STRASBOURG CEDEX, Tel 03 88 12 81 20
- CHU Reims, Pr Martine DOCO-FENZY, Service de Génétique - CHRU Hôpital Maison Blanche - 45 Rue Cognacq-Jay 51092 REIMS CEDEX, Tel 03 26 78 90 03

CCMR

- CHU Besançon: (Dr Juliette PIARD), Centre de génétique humaine, Pavillon Saint-Paul, CHRU de Besançon - Hôpital Saint-Jacques, 2 Place Saint-Jacques, 25030 BESANÇON CEDEX, Tel 03 81 21 81 87

5.1.6.5 Région Sud-Est (Coordonnateur Pr Patrick EDERY):

CRMR coordonnateur

- CHU de LYON, Pr Patrick EDERY, Service de génétique - Groupement Hospitalier Est - Hôpital Femme Mère Enfant- 59 boulevard Pinel – 69 677 BRON,Tel 04 27 85 55 73

CRMR constitutifs

- CHU Grenoble, Dr Julien THEVENON, Service de Génétique Clinique, CHU Grenoble site Nord Hôpital Couple-Enfant, Quai Yermolof - Cs 10217 38043 GRENOBLE CEDEX 10, Tel 04 76 76 72 85
- CHU Clermont-Ferrand, Dr Christine FRANCANNET- Service de Génétique Médicale CHU de Clermont-Ferrand - Hôpital d'Estaing, 1 Place Lucie Aubrac 63003 Clermont-Ferrand CEDEX 2, Tel 04 73 75 06 53
- CHU Marseille, Dr Sabine SIGAUDY-Département de Génétique Médicale - CHU de Marseille - Hôpital de la Timone AP-HM, 264 Rue Saint-Pierre 13385 MARSEILLE CEDEX 06, Tel 04 91 38 67 49

CCMR

- CHU Saint-Etienne: Dr Renaud TOURAINE, Service de génétique clinique, Pôle Couple Mère-Enfant, CHU de Saint-Etienne - Hôpital Nord, Avenue Albert Raimond, 42270 SAINT-PRIEST-EN-JAREZ, Tel 04 77 82 91 12
- CH Toulon: Dr Maude GRELET, Service de Génétique Médicale, CHI Toulon La Seyne-sur-Mer - Hôpital Font-Pré, 1208 Avenue Colonel Picot BP 1412, 83056 TOULON CEDEX, Tel 04 94 14 50 05

Filière MaRIH

Filière de santé des maladies rares immuno-hématologiques, <https://marih.fr/>

Centres de Référence (CRMR) et de Compétence (CCMR) Maladies Rares

5.2 CRMR des aplasies médullaires acquises et constitutionnelles

5.2.1 CRMR coordonnateur

- **APHP Saint Louis, Pr Régis PEFFAULT DE LA TOUR, service d'Hématologie Greffe, GHU Paris-Nord**, Hôpital Saint Louis, 1 avenue Claude Vellefaux 75475 PARIS CEDEX10 – Tel 01 42 49 96 39 Site Internet; <http://www.aplasiemedullaire.com>

5.2.1.1 CRMR constitutifs

- APHP Robert Debré, Dr Thierry LEBLANC, Service d'hématologie pédiatrique, GHU Paris-Nord - Hôpital Robert Debré, 37 bd SERURIER, 75019 PARIS - Tel 01 40 03 53 88

CCMR

- CC Bordeaux -adultes : responsable : Dr Edouard Forcade, Hôpital Haut-Lévêque, Bordeaux.
- CC Lille-Pédiatrie : responsable : Dr Bénédicte Bruno, Hôpital Jeanne de Flandre, Lille.
- CC Lille-adultes : responsable Dr Louis Terriou, Hôpital Claude Huriez, Lille.
- CC Lyon-adultes : responsable Dr Fioranza Barraco, Hôpital Lyon Sud, Lyon
- CC Marseille-Pédiatrie : responsable Dr Arthur Sterin , Hôpital de la Timone, Marseilles.
- CC Marseille- adultes : le Dr Aude Charbonnier, Institut Paoli Calmettes, Marseilles.
- CC La Réunion-adultes : responsable : Dr Patricia Zunic, Hôpital Sud, Saint Pierre de la Réunion.
- CC La Martinique – adultes : Dr Philippe Renaudier, CHU la Martinique, Fort de France.

5.3 Centres de Références Experts associés issus d'autres Filières de Santé

- DéfiScience : Centres de référence ou de compétences des déficiences intellectuelles de causes rares. URL : <https://www.defiscience.fr/>
- FIMARAD : Centre de Compétences des Maladies Rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique (MAGEC). URL : <https://fimarad.org/le-centre-de-referance-des-maladies-rares-de-la-peau-et-des-muqueuses-dorigine-genetique-nord-magec/>
- FIRENDO : Centre de Référence Maladies Endocriniennes de la Croissance et du Développement. URL : <http://www.firendo.fr/accueil-filiere-firendo/>
- **Département d'Oncologie pédiatrique, adolescents et jeunes adultes, CLCC Institut Curie**, 26 rue d'Ulm 75005 PARIS Dr Franck BOURDEAUT, Pédiatre, Département d'Oncologie pédiatrique, adolescents et jeunes adultes, CLCC Institut Curie, Paris

5.4 Associations

En l'absence d'Association française connue de ce syndrome, nous vous indiquons des Associations approchantes.

- Bloom Syndrome Association, Inc.
Website Communications
P.O. Box 727 Hanover, NH 03755-0727 USA
Phone : 603.643.2850
E-Mail : Executive Director Stefan Meyer stefan.meyer@manchester.ac.uk
<https://www.bloomsyndromeassociation.org/>

5.5 Autres ressources

- Orphanet abstract : https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=125
- Alliance Maladies Rares Alliance maladies rares : <https://www.alliance-maladies-rares.org>
- Maladies Rares Info Service : <https://www.maladiesraresinfo.org/>
- Cornell University Register : <https://ecommons.cornell.edu/handle/1813/22307>

Références bibliographiques

- Ababou M. Bloom syndrome and the underlying causes of genetic instability. *Mol Genet Metab.* 2021 May;133(1):35-48. PMID: 33736941
- Aljarad S et al. Bloom syndrome with myelodysplastic syndrome that was converted into acute myeloid leukaemia, with new ophthalmologic manifestations: the first report from Syria. *Oxf Med Case Reports.* 2018 Nov 5;2018(12):omy096. PMID: 30410776
- Bononi A et al. Heterozygous germline BLM mutations increase susceptibility to asbestos and mesothelioma. *Proc Natl Acad Sci U S A.* 2020 Dec 29;117(52):33466-33473. PMID: 33318203
- Bouman A et al. Bloom syndrome does not always present with sun-sensitive facial erythema. *Eur J Med Genet.* 2018 Feb;61(2):94-97. PMID: 29056561
- Cunniff C et al. Health supervision for people with Bloom syndrome. *Am J Med Genet A.* 2018 Sep;176(9):1872-1881. PMID: 30055079
- Cunniff C et al. Bloom's Syndrome: Clinical Spectrum, Molecular Pathogenesis, and Cancer Predisposition. *Mol Syndromol.* 2017 Jan;8(1):4-23. PMID: 28232778
- De Andrade KC et al. Cancer incidence, patterns, and genotype-phenotype associations in individuals with pathogenic or likely pathogenic germline TP53 variants: an observational cohort study. *Lancet Oncol.* 2021 Dec;22(12):1787-1798. doi: 10.1016/S1470-2045(21)00580-5. Epub 2021 Nov 12. PMID: 34780712; PMCID: PMC8915249
- Eberhardt et al. Anaesthesia and orphan disease: Bloom's syndrome. *Eur J Anaesthesiol.* 2016 Jul;33(7):547-9. PMID: 26986775
- Fedhila-Ben Ayed F et al. Burkitt lymphoma in a child with Bloom syndrome. *Arch Pediatr.* 2016 Apr;23(4):382-4. PMID: 26774895
- Fein Levy et al. Multidisciplinary management of endocrinopathies and treatment-related toxicities in patients with Bloom syndrome and cancer. *Pediatr Blood Cancer.* 2021 Feb;68(2):e28815. PMID: 33226170
- Flanagan M, Cunniff CM. Bloom Syndrome. 2006 Mar 22 [updated 2019 Feb 14]. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2022. PMID: 20301572
- Giordano et al. Understanding photodermatoses associated with defective DNA repair: syndromes with cancer predisposition. *J J Am Acad Dermatol.* 2016 Nov;75(5):873-882. PMID: 27745642
- Gönenc II et al. Phenotypic spectrum of BLM- and RMI1-related Bloom syndrome. *Clin Genet.* 2022 May;101(5-6):559-564. PMID: 35218564.
- Hays RD, et al. Associations of cancer and other chronic medical conditions with SF-6D preference-based scores in Medicare beneficiaries. *Qual Life Res.* 2014 Mar;23(2):385-91. doi: 10.1007/s11136-013-0503-9. Epub 2013 Aug 29. PMID: 23990395; PMCID: PMC3938981
- Hafsi Wet al. Bloom Syndrome. 2022 Jul 4. In: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan–. PMID: 28846287.
- Hudson D et al. Loss of RMI2 Increases Genome Instability and Causes a Bloom-Like Syndrome. *PLoS Genet.* 2016 Dec 15;12(12):e1006483. PMID: 27977684.
- Huson SM et al. Infantile fibrosarcoma with TPM3-NTRK1 fusion in a boy with Bloom syndrome. *Fam Cancer.* 2022 Jan;21(1):85-90. PMID: 33219493
- Jastaniah W. Successful treatment of mature B-cell lymphoma with rituximab- based chemotherapy in a patient with Bloom syndrome. *Pediatr Blood Cancer.* 2017 Jul;64(7). PMID: 27966805
- Jian-Bing Wet al. A case of Bloom syndrome with uncommon clinical manifestations confirmed on genetic testing. *Cutis.* 2016 Feb;97(2):E10-3. PMID: 26919505
- Ledet EM et al. Germline BLM mutations and metastatic prostate cancer. *Prostate.* 2020 Feb;80(2):235-237. PMID: 31816118
- Martin CA et al. Mutations in TOP3A Cause a Bloom Syndrome-like Disorder. *Am J Hum Genet.* 2018 Sep 6;103(3):456. PMID: 30193137
- Martinez CA et al. Adenocarcinoma of the Right Colon in a Patient with Bloom Syndrome. *Case Rep Surg.* 2016;2016:3176842. PMID: 27597923
- Nie D et al. Complete remission of refractory juvenile acute myeloid leukaemia with RUNX1-PRDM16 in Bloom syndrome after haematopoietic stem cell transplantation. *Br J Haematol.* 2020 Aug;190(3):e166-e169. PMID: 32458418
- Polverino E, et al; European Respiratory Society guidelines for the management of adult bronchiectasis. *Eur Respir J.* 2017 Sep 9;50(3):1700629. doi: 10.1183/13993003.00629-2017. PMID: 28889110.
- Poppe B, et al Chromosomal aberrations in Bloom syndrome patients with myeloid malignancies. *Cancer Genet Cytogenet.* 2001 Jul 1;128(1):39-42. doi: 10.1016/S0165-4608(01)00392-2. PMID: 11454428.
- Relhan V et al. Bloom syndrome with extensive pulmonary involvement in a child. *Indian J Dermatol.* 2015 Mar-Apr;60(2):217. PMID: 25814763
- Saadatmand S, et al. FaMRisc study group. MRI versus mammography for breast cancer screening in women with familial risk (FaMRisc): a multicentre, randomised, controlled trial. *Lancet Oncol.* 2019 Aug;20(8):1136-1147. doi: 10.1016/S1470-2045(19)30275-X. Epub 2019 Jun 17. PMID: 31221620

- Schoenaker MHD et al. Considerations for radiotherapy in Bloom Syndrome: A case series. *Eur J Med Genet.* 2021 Oct;64(10):104293. PMID: 34352413.
- Schoenaker MHD et al. Immunodeficiency in Bloom's Syndrome. *J Clin Immunol.* 2018 Jan;38(1):35-44. PMID: 29098565
- Sugrañes TA et al. Age of first cancer diagnosis and survival in Bloom syndrome. *Genet Med.* 2022 Jul;24(7):1476-1484. PMID: 35420546.
- Taira N, et al. T; RESPECT Study Group. Health-Related Quality of Life with Trastuzumab Monotherapy Versus Trastuzumab Plus Standard Chemotherapy as Adjuvant Therapy in Older Patients With HER2-Positive Breast Cancer. *J Clin Oncol.* 2021 Aug 1;39(22):2452-2462. doi: 10.1200/JCO.20.02751. Epub 2021 Apr 9. PMID: 33835842.
- Tzfoni I et al. Pancreatic cancer in Bloom syndrome. *SAGE Open Med Case Rep.* 2019 Jun 4;7:2050313X19855587. PMID: 31210938
- Verpula M et al. Bloom's syndrome with growth hormone deficiency: a rare association. *BMJ Case Rep.* 2020 Oct 29;13(10):e235238. PMID: 33122222
- Vojtková J. Bloom syndrome without typical sun-sensitive skin lesions in three Slovak siblings. *Int J Dermatol.* 2016 Jun. 55 (6):687-690. [Medline]. Weill Cornell Medical College, Bloom's Syndrome Registry. A Concise Clinical Description of Bloom's Syndrome. <https://pediatrics.weill.cornell.edu/research/bloom-syndrome-registry>