

Nijmegen breakage syndrom (NBS, OMIM 251260)

Nijmegen breakage syndrom (NBS) je autosomálně recesivně dědičná porucha reparace DNA s hyperradiosenzitivitou a vysokým výskytem lymforetikulární malignity, která se nejčastěji vyskytuje ve slovanské populaci. Dosud všichni NBS pacienti se slovanskými předky byli homozygoty či složenými heterozygoty delece 5bp v exonu 6 (mutace 657del5).

Genealogické studie pacientů s NBS svědčily pro zvýšený výskyt malignit u heterozygotů středního a vyššího věku.

Proteinový produkt genu *NBS1* nibrin je součástí komplexu, který zajišťuje opravy DNA (double strand breaks - DSBs). Nositelé mutací v *NBS1* genu nemají dostatečnou reparaci chromozomálních spontánních zlomů zejména indukovaných radiací (RTG).

Indikační kritéria

Mikrocefalie, typické faciální rysy, lymfom či leukemie, snížené hladiny IgG a IgA v séru, radiací vyvolaná zvýšená lomivost chromozomů v kultivovaných buňkách

Analytická metoda

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
PCR a fragmentační analýza	Gen <i>NBS1</i> , exon 6 Ref. sek. GenBank NM_002485.5

Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření NBS metodou PCR a fragmentační analýzy	25	10

Kontaktní informace Oddělení lékařské molekulární genetiky 4. patro, G ÚBLG 2. LF UK a FN Motol, V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06 Centrální příjem vzorků: Po–Pá 7:30 až 14:30 h	Požadavky na vzorek Krev: min. 4 ml do K₃EDTA (novorozenci 1–2 ml) Kultivované buňky plodové vody, nativní nebo kultivované choriové klky: 10 mg (po dohodě nativní plodová voda) Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 20–30 μl Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu označit jednoznačně jako DNA plodu.	Odkazy Seemanová et al, J Med Genet 2006;43:218–224
---	--	--

Transport vzorku musí respektovat maximální dobu stability vzorku - viz Laboratorní příručka ÚBLG. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.