



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://www.fnmotol.cz/ublg/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

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_002485.4

Doby odezvy vzorků

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

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

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