



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 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/ublgl/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

Nijmegen breakage syndrom (NBS) OMIM 251260

Nijmegen breakage syndrom (NBS) je autosomálně recesivně dědičná porucha reparační 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

Oddělení lékařské molekulární genetiky
4. patro, G

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84, Praha 5,
150 06

Centrální příjem vzorků:
Po – Pá
7:30h – 14.30h

Požadavky na vzorek

Krev – 5 ml do K₃EDTA (novorozenci 1ml)

Izolovaná DNA - 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

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