

**Zespół Nijmegen D 84.8**  
***Nijmegen Breakage Syndrome - NBS***

**Rozpoznanie pewne**

Pacjent płci męskiej lub żeńskiej z małą głową lub zwiększoną łamliwością chromosomów indukowaną promieniowaniem jonizującym, u którego stwierdzono mutację w obu allelach genu *NBS1*.

**Rozpoznanie prawdopodobne**

Pacjent płci męskiej lub żeńskiej z małą głową i trzema z poniższych:

1. Typowy wygląd twarzy
2. Występowanie chłoniaka lub białaczki
3. Stężenie IgG i IgA w surowicy poniżej 2SD dla wieku
4. Zwiększona łamliwość chromosomów pod wpływem promieniowania jonizującego

**Rozpoznanie możliwe**

Pacjent płci męskiej lub żeńskiej z małą głową i co najmniej jednym z poniższych objawów:

1. Typowy wygląd twarzy
2. Występowanie chłoniaka lub białaczki
3. Stężenie IgG i IgA w surowicy poniżej 2SD dla wieku
4. Zwiększona łamliwość chromosomów pod wpływem promieniowania jonizującego