

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