

Criglerův-Najjarův syndrom

Criglerův-Najjarův syndrom I. typu

- AR dědičný kompletní defekt bilirubin-uridin-difosfát-glukuronyl-transferázy (UDPG-transferázy, UGT1A1 (<http://omim.org/entry/191740>)) hepatocytů.
- Nejtěžší nepřímá (nekonjugovaná) hyperbilirubinémie s časnými komplikacemi (jádrový ikterus).

Etiologie

- Úplné chybění bilirubin-uridin-difosfát-glukuronyl-transferázy → porucha konjugace bilirubinu → bilirubin nemůže být vylučován žlučí

Klinický průběh

- Ikterus s prudkým vzestupem nekonjugovaného bilirubinu během prvních hodin života.
- Žluč je bezbarvá.
- Stolice je hnědá – přestup nekonjugovaného bilirubinu střevní sliznicí.
- Moč je světlá, nelze v ní prokázat bilirubin (nekonjugovaný nepřechází do moči)
- Bez terapie se brzy rozvíjí jádrový ikterus.

Diagnostika

- Aktivita UDPG-transferázy v jaterní tkáni chybí.

Terapie

- Intenzivní fototerapie a výměnná krevní transfúze, podávání cholestyraminu.
- Transplantace jater^[1].

Criglerův-Najjarův syndrom II. typu

- AR dědičný částečný defekt bilirubin-uridin-difosfát-glukuronyl-transferázy (UDPG-transferázy) hepatocytů.
- Mírná nepřímá (nekonjugovaná) hyperbilirubinémie.

Klinický průběh

- Ikterus s nekonjugovanou hyperbilirubinémií.
- Žluč a moč je zbarvená, lze prokázat konjugovaný bilirubin.

Diagnostika

- Aktivita UDPG-transferázy v jaterní tkáni je snížena.

Terapie

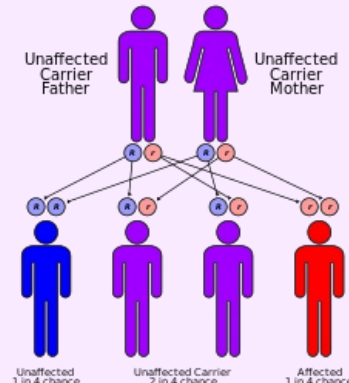
- Indukce enzymu fenobarbitalem^[1].

Odkazy

Související články

- Hyperbilirubinémie novorozenců a kojenců
- Juvenilní hyperbilirubinémie

Reference

Criglerův-Najjarův syndrom	
	
<i>Autozomálně recesivní dědičnost u Crigler-Najjarova syndromu</i>	
Klinický obraz	ikterus, vzestup nekonjugovaného bilirubinu
Příčina	defekt genu <i>UGT1A1</i> pro UDPG-transferázu
Diagnostika	detekce chybění enzymu v jaterní tkáni
Klasifikace a odkazy	
MeSH ID	D003414 (https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D003414)
OMIM	218800 (https://omim.org/entry/218800)
orphanet	ORPHA79234 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=11260)
MedlinePlus	001127 (https://medlineplus.gov/ency/article/001127.htm)
Medscape	178841 (https://emedicine.medscape.com/article/178841-overview)

1. MUNTAU, Ania Carolina. *Pediatric*. 4. vydání. Praha : Grada, 2009. s. 386-388. ISBN 978-80-247-2525-3.