

Dubinův-Johnsonův syndrom

Dubinův-Johnsonův syndrom (OMIM #237500 (<https://omim.org/entry/237500>)) je autozomálně recesivní onemocnění charakterizované **juvenilní konjugovanou hyperbilirubinémií**. Je způsoben mutací genu pro pumpu ABCC2/MRP2 na chromozomu 10q24, která transportuje glukuronidovaný bilirubin a některá xenobiotika z hepatocytu do žlučových cest. Konjugovaný bilirubin se pak z hepatocytů dostává účinkem podobné pumpy ABCC3/MRP3 do krve.

Syndrom byl popsán v r. 1954. Mírná konjugovaná hyperbilirubinémie se rozvíjí krátce po narození nebo v dětství. Kromě žloutenky a bilirubinurie se mohou objevovat bolesti břicha, únava a mírné zvětšení jater. Příznaky se zhoršují při interkurentních onemocněních.

Onemocnění je velmi vzácné, častější výskyt byl však popsán v uzavřených komunitách (u iránských Židů má četnost 1 na 1300⁽¹⁾).

Odkazy

Související články

- Juvenilní hyperbilirubinemie
- Rotorův syndrom

Reference

1. SHANI, M, U SELIGSOHN a E GILON, et al. Dubin-Johnson syndrome in Israel. I. Clinical, laboratory, and genetic aspects of 101 cases. *Q J Med* [online]. 1970, vol. 39, no. 156, s. 549-67, dostupné také z <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/5532959>>. ISSN 0033-5622.

Použitá literatura

- OMIM #237500 (<https://omim.org/entry/237500>)
- VAN DE STEEG, Evita, Viktor STRÁNECKÝ a Hana HARTMANNOVÁ, et al. Complete OATP1B1 and OATP1B3 deficiency causes human Rotor syndrome by interrupting conjugated bilirubin reuptake into the liver. *J Clin Invest* [online]. 2012, vol. 122, no. 2, s. 519-28, dostupné také z <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3266790/?tool=pubmed>>. ISSN 0021-9738 (print), 1558-8238. DOI: 10.1172/JCI59526 (<http://dx.doi.org/10.1172/JCI59526>).