

Rotorův syndrom

Rotorův syndrom (OMIM #237450 (<https://omim.org/entry/237450>)) je jednou z příčin **juvenilních konjugovaných hyperbilirubinemií**. Jde o vzácné autozomálně recesivní onemocnění. Objeví se při současném defektu dvou transportérů organických aniontů (*organic anion transporting polypeptides, OATPs*), proteinů OATP1B1 a OATP1B3 (produkty genů *SLCO1B1* a *SLCO1B3*).

Příznaky Rotorova syndromu jsou velmi podobné syndromu Dubinovu-Johnsonovu. Krátce po narození nebo v dětství se rozvíjí mírná konjugovaná hyperbilirubinemie a objeví se **bilirubinurie**. Oba syndromy lze rozlišit speciálními vyšetřeními (při Rotorově syndromu játra pomaleji vychytávají diagnostické látky anionické povahy; Dubinův-Johnsonův syndrom je naproti tomu charakterizován pigmentovými depozity v hepatocytech).

Četnost Rotorova syndromu se odhaduje zhruba na **1 na 1 milion**; předpokládá se však, že v různých populacích se může značně lišit.

Vzhledem k tomu, že transportéry OATP1B1/3 kromě konjugovaného bilirubinu vychytávají i řadu dalších látek **včetně mnoha léků**, předpokládá se, že některé léky podané v obvyklém dávkování mohou u pacientů s Rotorovým syndromem vykazovat i život ohrožující toxicitu.

Odkazy

Související články

- Juvenilní hyperbilirubinemie

Použitá literatura

- 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%2FJCI59526>).
- OMIM #237450 (<https://omim.org/entry/237450>)