

# Dubinův-Johnsonův syndrom – kazuistika

MUDr. Marek Vebr

Dětská klinika, Fakultní nemocnice Plzeň

Článek na téma Dubinův-Johnsonův syndrom shrnuje základní poznatky tohoto onemocnění. Dále je zmíněn význam genetického vyšetření při podezření na toto onemocnění. Závěrem je uvedeno krátké kazuistické sdělení.

**Klíčová slova:** Dubinův-Johnsonův syndrom, konjugovaná hyperbilirubinemie, ikterus, autozomálně recesivní onemocnění.

## Dubin-Johnson syndrom – case report

The article on Dubin-Johnson syndrome summarizes the basic knowledge of this condition. It further discusses the significance of genetic testing when there is a suspicion of this disease. In conclusion, a brief case report is presented.

**Key words:** Dubin-Johnson syndrom, conjugated hyperbilirubinemia, jaundice, autosomal recessive disease.

## Úvod

Dubinův Johnsonův syndrom (DJS) je vzácné autozomálně recesivní onemocnění. Popsáno bylo v roce 1954 lékaři Dubinem a Johnsonem (1). Je charakterizované konjugovanou hyperbilirubinemií. Jeho prevalence v populaci je nízká (2). V určitých regionech je jeho výskyt vyšší, dosahuje až prevalence 1 : 1 500, jedná se například o Irán, Irák, Japonsko a Maroko. Dále je typický vyšší výskyt v romské populaci (3, 4).

Syndrom je často považován za benigní stav, který obvykle nemá závažné zdravotní důsledky, avšak vyžaduje správnou diagnostiku a diferenciaci od jiných hepatobiliárních onemocnění (5).

## Teorie

Příčinou DJS je mutace genu ABCC2. Gen ABCC2 je zodpovědný za tvorbu transportního proteinu, který se nazývá multidrug resistance protein 2 (MRP2). Protein MRP2 se podílí na transportu látek z buněk a je nezbytný pro sekreci konjugovaného bilirubinu z hepatocytu do žlučových cest. Mutace ABCC2 genu vede k tomu, že MRP2 protein je méně exprimovaný na kanalikulární membráně

hepatocytu. Konjugovaný bilirubin se hromadí v hepatocytech, narůstá konjugovaný bilirubin v séru (2).

Hlavním klinickým příznakem je kontinuální nebo intermitentní ikterus a méně často mírná hepatomegalie. Někdy je popisována tupá bolest v oblasti jater, celková slabost, únava a ztráta chuti.

Příznaky se mohou projevit již v kojeneckém ale i dětském věku a neovlivňují růst ani vývoj. Laparoskopicky může překvapit nápadně tmavá barva jater („černá játra“) (6).

Typickým laboratorním znakem pro DJS je konjugovaná hyperbilirubinemie a bilirubinurie – viz výše. Jaterní transaminázy jsou obvykle ve fyziologických mezích (7). Onemocnění má dobrou prognózu a léčba není potřebná. V diferenciální diagnostice je nutné pomýšlet na další syndromy, pro které je typická konjugovaná hyperbilirubinemie, a to zejména Rotorův syndrom (8).

## Genetika

Genetické vyšetření je nezbytné k definitivní diagnostice Dubinova-Johnsonova syndromu. Syndrom je děděn autosomálně recesivně, což znamená, že pro projevení po-

## DECLARATIONS:

### Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

### Ethical principles compliance:

The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research in Human Subjects adopted by the 18<sup>th</sup> WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018, including patient consent where appropriate.

### Conflict of interest and financial disclosures:

None.

### Funding/Support:

None.

Cit. zkr: *Pediatr. praxi.* 2024;25(6):408-409

<https://doi.org/10.36290/ped.2024.077>

Článek přijat redakcí: 5. 9. 2024

Článek přijat k tisku: 18. 11. 2024

MUDr. Marek Vebr

vebrm@fnplzen.cz