

- ۱- سپیده اصول دینی: کارشناس علوم آزمایشگاهی
 ۲- ندا جوادی: کارشناس مامایی
 ۳- زهرا خاکپور: کارشناس مامایی

سندرم دوبین جانسون

علائم سندرم دوبین جانسون

- DJS معمولاً در بزرگسالان جوان با هیپر بیلی روبینمی عمدتاً کونژوگه و سایر آزمایش‌های کبدی طبیعی دیده می‌شود.
- هیپر بیلی روبینمی کونژوگه به دلیل دفع ادراری گلوکورونیدهای بیلی روبین خفیف است.
- اکثر بیماران به جز دردهای گاه به گاه در شکم بدون علامت هستند.
- خطر فیروز یا سیروز وجود ندارد.
- به ندرت، DJS می‌تواند در دوره نوزادی ظاهر شود:
- ۱. DJS نوزادان با DJS بزرگسالان متفاوت است زیرا با کلاستاز شدید و هپاتومگالی تظاهر می‌کند.
- ۲. سطح بیلی روبین می‌تواند به بیش از ۲۰۰ میلی گرم در لیتر برسد. دلیل شدت تظاهرات سندرم در نوزادان نسبت به جوانان، منسوب به فیزیولوژی کبد نابالغ همراه با نقص در MRP2 است.
- ۳. همانطور که کبد بالغ می‌شود، نوزادان تا اواخر زندگی بدون علامت می‌شوند، تا زمانی که می‌توانند با هیپر بیلی روبینمی متناوب مراجعه کنند.

روش‌های بررسی و تشخیص

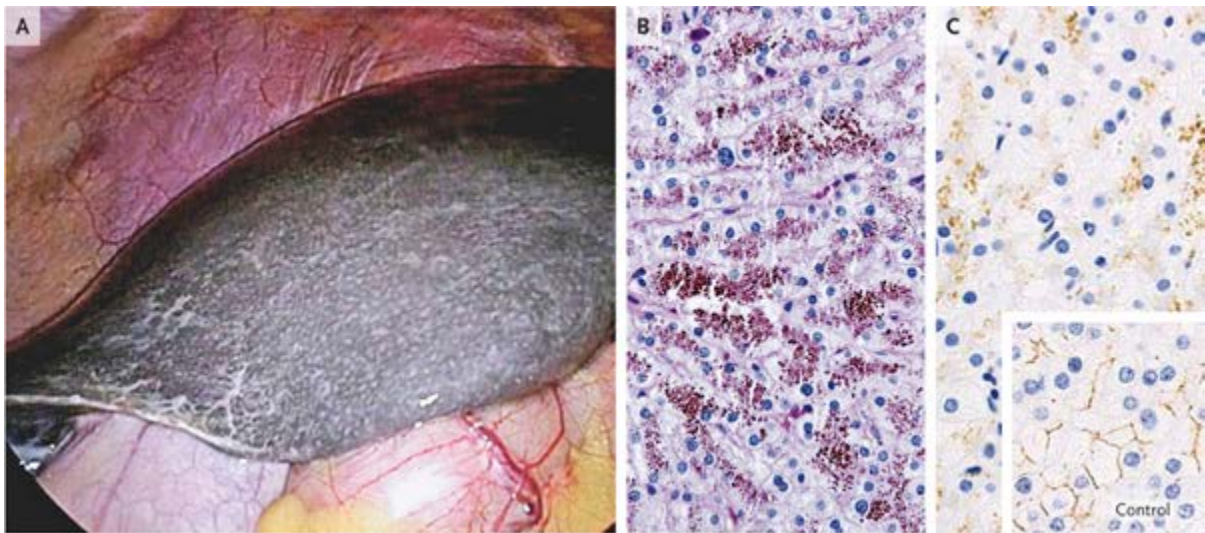
- تشخیص برای از بین بردن احتمال سایر اختلالات کبدی صفراوی که ممکن است منجر به آسیب کبدی شود، مهم است.
- CBC طبیعی است و آزمایش فونکسیون کبدی نیز معمولاً طبیعی است به جز بیلی روبین که افزایش می‌یابد.
- در آزمایش سولفوروموفتالئین (sulfobromophthalein)، دفع صفراوی BSP کونژوگه مختل می‌شود، و احتباس طولانی مدت نشان خواهد داد.

سندرم دوبین جانسون (DJS) که هیپر بیلی روبینمی II نیز نامیده می‌شود، یک اختلال نادر خوش خیم متابولیسم بیلی روبین است که با افزایش بیلی روبین کونژوگه، تیره گی رنگ کبد و وجود رنگدانه غیر طبیعی در سلول‌های پارانشیم کبدی نمایان می‌شود. سندرم DJS، برای نخستین بار در سال ۱۹۵۴ توسط دوبین و همکاران و اسپرینز و همکاران توصیف شد. آنها چندین مورد از بزرگسالان جوان سالم را گزارش کردند که با درجه پایینی از یرقان (بیشتر هیپر بیلی روبینمی کونژوگه) کبد سیاه، بدون هیچ ویژگی دیگری از بیماری کبدی صفراوی همراه بود.

این سندرم یک اختلال اتوزومال مغلوب است و بررسی‌های ژنومی نشان داده است که DJS از جهش هتروزیگوت هموزیگوت یا ترکیبی در ژن ABCC2/MRP2 ناشی می‌شود، که منجر به عدم وجود یا کمبود بیان این ناقل می‌شود. چندین جهش مختلف در بیماران DJS توصیف شده است، از جمله پرش آگزون، اشتباه، بی معنی و حذف باز آلی. اکثر جهش‌ها منجر به کدون‌های توقف و شکست در رونویسی MRP2 می‌شود. در این سندرم هیچ گونه همولیز و افزایش سایر آنزیم‌های کبدی وجود ندارد. اختلال در ترشح بیلی روبین کونژوگه و سایر آنیون‌های آلی نمکی غیر صفراوی از سلول‌های کبدی به صفرا وجود دارد. این دوره به طور کلی خوش خیم است.

همه گیرشناسی

- سندرم دوبین جانسون در حدود ۱ نفر از هر ۱۳۰۰ نفر از نژاد ایرانی با تبار یهودی رخ می‌دهد و در میان کسانی که از این نژاد نیستند بسیار نادر است.
- عامل نژادی در ژاپن نیز گزارش شده است. این سندرم به عنوان یک اختلال اتوزومال مغلوب به ارث می‌رسد و خویشاوندی یک عامل خطر است.



تشخیص های افتراقی

- شکل دیگری از هیپر بیلی روبینمی خانوادگی، سندرم روتور (Rotor's syndrome) است، اما هیپرپیگمانتاسیون کبد را نشان نمی دهد.
- تصویربرداری ضعیف یا عدم وجود تصویر از کیسه صفرا ممکن است منجر به تشخیص نادرست سنگ کیسه صفرا شود.
- هیپر بیلی روبینمی اغلب نشان دهنده بیماری شدید کبدی صفراوی با علل مختلف است. سیروز صفراوی اولیه باعث زردی و هپاتواسپلنومگالی و خارش مشخص شده و معمولاً اتوانتی بادی مثبت نیز وجود دارد.

کنترل و درمان سندرم دوبین جانسون

- DJS یک بیماری خوش خیم بوده و در نوجوانان و بزرگسالان نیازی به درمان ندارد.

منبع:

This is a translation into Farsi of an article originally published in English: Dr Colin Tidy, Dubin-Johnson Syndrome. Available from patient info doctor, Last updated: 6: 2023.

- علاوه بر افزایش سطح بیلی روبین کونژوگه در تنظیم تست های عملکرد طبیعی کبد، آزمایش های ادرار نیز تشخیصی هستند:
- ۱- آزمایش های ادرار سطوح کوپروپورفیرین تام طبیعی را نشان می دهد اما با ۸۰ درصد کوپروپورفیرین I در افراد مبتلا، در مقایسه با ۷۵ درصد کوپروپورفیرین III در افراد سالم.
- ۲- کوپروپورفیرین I یک محصول جانبی متابولیکی سنتز هم و همچنین یک بستر درون زا از MRP2 است. بنابراین، سطوح سرمی و ادراری در حضور MRP2 معیوب افزایش می یابد.
- اسکن کبدی صفراوی اسید ایمینودی استیک (HIDA) تجسم طبیعی یا کمی تاخیری کبد، با وجود یا عدم وجود تاخیر در پر شدن کیسه صفرا را نشان می دهد.
- بررسی لاپاراسکوپی کبد نشان می دهد که رنگ آن تیره است و رنگدانه ای شبیه ملانین رسوب می کند.
- بافت شناسی کبد، اگرچه برای تشخیص ضروری نیست، اما به طور مشخص وجود رسوبات رنگدانه ای تیره شبیه ملانین لیوزومی را نشان می دهد.
- تعیین ژنوتیپ ژن ABCC2 نیز میسر است، اما معمولاً بخشی از کار معمول بالینی نیست.

**نسخه آنلاین هر شماره را می توانید از لینک های زیر دانلود کنید
و ورق بزنید:**



www.tashkhis.ir



@tashkhis_magazine