



VN



MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / [Sindrome di Dubin-Johnson](#)

Sindrome di Dubin-Johnson

La sindrome di Dubin-Johnson è una condizione benigna che causa ittero cronico e deposito di pigmenti nel fegato, senza causare lesioni.

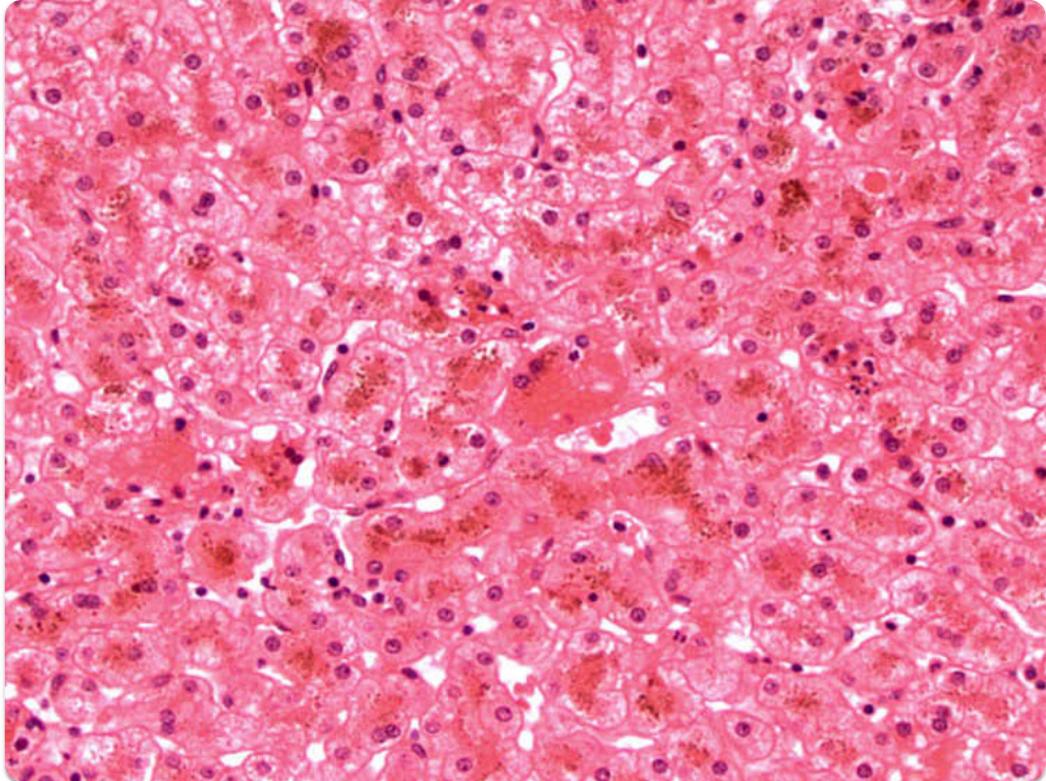
Il risultato è

Variante assente

La sindrome di Dubin-Johnson (DJS) è una malattia epatica ereditaria benigna descritta da Dubin e Johnson nel 1954. Questa malattia benigna è caratterizzata da iperbilirubinemia cronica (eccesso di bilirubina prevalentemente coniugata) e dalla deposizione istopatologica di pigmento marrone-nero nelle cellule parenchimali del fegato.

La JDS è causata da mutazioni omozigoti o eterozigoti composte nel gene ABCC2, che codifica la proteina trasportatrice di ioni nel fegato.

La prevalenza della JDS nella popolazione generale è sconosciuta e la sindrome colpisce individui di tutte le etnie, ma è più comune tra gli ebrei iraniani e marocchini, con un picco di prevalenza di 1 caso ogni 1.300 individui.



Sintomi

I pazienti adolescenti o giovani adulti presentano di solito un ittero ricorrente da lieve a moderato, senza prurito, solitamente scatenato da malattie intercorrenti, gravidanza, contraccettivi orali o farmaci. Durante le riacutizzazioni si osservano occasionalmente affaticamento e dolore addominale e, in rari casi, può verificarsi epatosplenomegalia (ingrossamento del fegato e della milza).

Il livello di bilirubina totale nel siero, in particolare la forma coniugata, è elevato, di solito tra 2 e 5 mg/dl (molto raramente superiore a 20 mg/dl).

Gestione della malattia

La JDS è benigna, non ha conseguenze a lungo termine e non richiede un trattamento. La diagnosi di JDS è importante per eliminare la possibilità di altri disturbi epatobiliari che possono causare lesioni al fegato.

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP

[rs34937870](#)

GEN O REGIONE

ABCC2

GENOTIPO

GG

SNP

rs146405172

GEN O REGIONE

ABCC2

GENOTIPO

GG

SNP

rs17222547

GEN O REGIONE

ABCC2

GENOTIPO

CC

SNP

rs72558199

GEN O REGIONE



Per ottenere i risultati, vengono valutate le varianti considerate patogene secondo i database pubblici di riferimento, come ClinVar. La tecnica utilizzata è la genotipizzazione con un chip di DNA (Global Screening Array personalizzato di Illumina®).

La sindrome di Dubin-Johnson (DJS) si trasmette come tratto autosomico recessivo ed è causata da mutazioni omozigoti o eterozigoti composte del gene ABCC2. Questo gene codifica per il trasportatore di membrana noto come "ATP binding cassette subfamily C member 2" che media l'efflusso di bilirubina-glucuronide e altri coniugati di anioni organici dagli epatociti alla bile. Oltre che come ABCC2, questo gene è noto anche come cMOAT per "Canalicular Multispecific Organic Anion Transporter" o MRP2 per "Multidrug Resistance Protein 2".

La variante più comune nelle persone con JDS è la c.2302 C>T o p.Arg768Trp (rs56199535). La mutazione p.Arg768Trp nel dominio di legame del nucleotide impedisce il corretto posizionamento e la maturazione del trasportatore sulla membrana cellulare apicale e induce colestasi neonatale.

Bibliografia

[Fu H, Zhao R, Jia X, et al.](#) Neonatal Dubin-Johnson syndrome: biochemical parameters, characteristics, and genetic variants study. *Pediatr Res.* 2022 May;91(6):1571-1578.

Pediatr Res.

[Kim KY, Kim TH, Seong MW, et al.](#) Mutation spectrum and biochemical features in infants with neonatal Dubin-Johnson syndrome. *BMC Pediatr.* 2020 Aug 5;20(1):369.

[Talaga ZJ, Vaidya PN.](#) Dubin Johnson Syndrome. 2022 Jul 11. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan-.
.

Limiti dello studio

L'analisi non copre tutte le possibili varianti nei geni correlati alle malattie monogeniche. Pertanto, l'assenza e la presenza di varianti non escludono la possibilità di essere portatori di altre varianti non analizzate in questa sede.

Test genetico e risultati

Esame genetico

Test Genetico

Risultati

Predisposizione genetica alle malattie

Malattie ereditarie

Farmacogenetica

Tratti di personalità

Wellness

Antenati

DNA Connect

Raw Data

Acquista

Servizio genetico personalizzato

Consulenza genetica

Suscettibilità genetica

tellmeGen™

Blog di genetica

Chi siamo

Contatti distributori

Termini e condizioni

Gestione dei cookie

Politica dei resi

Politica sulla privacy

Politica sugli aggiornamenti e ripetizione del test



"Il nostro obiettivo è che tutti abbiano accesso alle loro informazioni genetiche ovunque nel mondo mediante un dispositivo collegato a Internet in modo da poterle condividere con il proprio medico."

Gruppo di medici TellmeGen

- ▶ Spagna
- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito
- ▶ Germania
- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile
- ▶ Perù
- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita

► Australia

