Κλινικός Φαινότυπος Ελλήνων ασθενών με πρωτοπαθή δυσκινησία των βρόγχων

Μπουτοπούλου Βαρβάρα1, Χατζηπαρασίδης Γρηγόριος1, Σακελλαροπούλου Αφροδίτη1, Παπαδόπουλος Μάριος1, Γαλάνη Αγγελική1, Δημάκου Αικατερίνη2, Δούρος Κώνσταντίνος1, Πρίφτης Κώστας1

1. Κέντρο Διάγνωσης και Παρακολούθησης Πρωτοπαθούς Δυσκινησίας Κροσσών, Παιδοπνευμονολογική Μονάδα, Γ΄ Παιδιατρική Κλινική, ΠΓΝ Αττικόν, Αθήνα

 2. 5η Πνευμονολογική Κλινική ΓΝΝΘΑ «Η Σωτηρία»

**ΣΗΜΕΙΩΣΕΙΣ ΔΙΑΦΑΝΕΙΩΝ**

**ΔΙΑΦΑΝΕΙΑ 3:** Ανώτερο αναπνευστικό, τραχεία, βρόγχοι: Ψευδοπολύστιβο κροσσωτό λεπτύνεται προς την περιφέρεια. Βρογχιόλια: μονόστιβο κροσσωτό

**ΔΙΑΦΑΝΕΙΑ 4:** 250 proteinsDynein arms are large protein complexes (including 2-3 heavy chains, 2-4 intermediate chains, and at least 8 light chains) that are attached to the nine microtubule doublets as distinct inner and outer “arms” that are discernable on electron micrographs of ciliary cross-sections

**ΔΙΑΦΑΝΕΙΑ 5:** CT θώρακος με βρογχεκτασίες: στους ενήλικες ασθενείς συνήθως η βλάβη εντοπίζεται κυρίως στο μέσο ή κάτω λοβό

**ΔΙΑΦΑΝΕΙΑ 8:** διάμεση ηλικία 15,5 έτη (εύρος 13 ημερών – 72 ετών).

**ΔΙΑΦΑΝΕΙΑ 13:** Χρόνιος υγρός η παραγωγικός βήχας που σχετίζεται ή όχι με υποτροπιάζουσες πνευμονίες

Άτυπο άσθμα που είναι ανθεκτικό στην αγωγή με παρουσία υγρού βήχα

Συνεχής ρινίτιδα χωρίς μεσοδιαστήματα καθαρά, οι ρινικοί πολύποδες είναι σπανιοι σε αυτήν την ηλικία

**ΔΙΑΦΑΝΕΙΑ 14:** Τα ίδια με την παιδική ηλικία και επιπλέον:

Βρογχεκτασίες πιο εγκατεστημένες

**ΔΙΑΦΑΝΕΙΑ 15:** it is not surprising that PCD is a genetically heterogeneous disorder\

Motile cilia in the respiratory tract have a complex axonemal structure for generation of functional ciliary motility 22;23. Specialized motile cilia in the embryonic node have a rotary motion to direct laterality of organs during embryogenesis 24. There are also non-motile (sensory or primary) cilia, which do not contain components necessary for motility 25;26. Mutations in genes encoding proteins involved in biogenesis, structure and/or q Embryonic nodal motile (9+0) cilia: During early embryonic development (gastrulation), cells in the ventral node contain a single motile cilium per cell. This specialized motile cilium has 9 peripheral doublets and dynein arms, but lacks the central pair of microtubules, and has a rotary motion, which facilitates development of organ laterality during embryogenesis 24. In the absence of normal nodal ciliary function, organ placement is random. Mutations in genes that encode components of the 9 outer doublets result in a laterality defect (situs inversus or situs ambiguus) in ~50% of PCD patients, but mutations in genes that encode for components of the central apparatus (central pair, radial spokes, etc.) do not cause laterality defects 2;16. Non-motile, primary or sensory (9+0) cilia: Most cells of the body have a single nonmotile cilium, which contains specialized proteins/receptors to sense the local environment. These cilia are involved in signaling pathways, and play a key role in planar cell polarity 25;26. Mutations in genes encoding proteins necessary for biogenesis or function of non-motile cilia cause disorders involving multiple organs, e.g., Bardet- Biedl syndrome, nephronophthisis, retinitis pigmentosa, Joubert syndrome, and autosomal dominant polycystic kidney disease, which sometimes has associated bronchiectasis posing challenges for defining causative genes. which includes PCD/Kartagener syndrome, Bardet-Biedl syndrome, hydrocephalus, polycystic kidney disease, polycystic liver disease, nephronophthisis, Meckel-Gruber syndrome, Joubert syndrome, Alstrom syndrome, Jeune syndrome, and laterality defects their role in cell motility and transport of fluids over mucosal surfaces, cilia have recently been recognized to have a sensory function that modulates elements of development and cell function. homology between respiratory cilia, embryonic nodal cilia and sperm