

DOI: 10.25205/978-5-4437-1843-9-269

## ПРИМЕНЕНИЕ КУЛЬТУР КЛЕТОК НАЗАЛЬНОГО ЭПИТЕЛИЯ В ДИАГНОСТИКЕ ПЕРВИЧНОЙ ЦИЛИАРНОЙ ДИСКИНЕЗИИ

### APPLICATION OF NASAL EPITHELIAL CELL CULTURES IN THE DIAGNOSIS OF PRIMARY CILIARY DYSKINESIA

А. Г. Назарова<sup>1</sup>, А. Г. Демченко<sup>1</sup>, Т. А. Киян<sup>1</sup>, О. П. Рыжкова<sup>1</sup>,  
Е. Е. Брагина<sup>1,2</sup>, Р. В. Вейко<sup>1</sup>, С. А. Смирнихиная<sup>1</sup>, Е. И. Кондратьева<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Медико-генетический научный центр им. акад. Н. П. Бочкова, Москва

<sup>2</sup>НИИ физико-химической биологии им. А. Н. Белозерского,  
Московский государственный университет им. М. В. Ломоносова

A. G. Nazarova<sup>1</sup>, A. G. Demchenko<sup>1</sup>, T. A. Kiyan<sup>1</sup>, O. P. Ryzhkova<sup>1</sup>,  
E. E. Bragina<sup>1,2</sup>, R. V. Veiko<sup>1</sup>, S. A. Smirnihina<sup>1</sup>, E. I. Kondratieva<sup>1</sup>

<sup>1</sup>N. P. Bochkov Research Center for Medical Genetics, Moscow

<sup>2</sup>Belozerky Institute of Physico-Chemical Biology, Lomonosov Moscow State University

✉ Ag.nazarova@mail.ru

#### Аннотация

Первичная цилиарная дискинезия (ПЦД) — трудно диагностируемое наследственное аутосомно-рецессивное (реже X-сцепленное) заболевание. Диагностика ПЦД осложнена вторичными повреждениями респираторного эпителия вследствие инфекций или воспалений, приводящими к ложным результатам. Для повышения точности используют *in vitro* цилиогенез с последующим морфофункциональным анализом реснитчатых клеток.

#### Abstract

Primary ciliary dyskinesia (PCD) is a difficult-to-diagnose autosomal recessive (less commonly, X-linked) hereditary disease. The diagnosis of PCD can be complicated by secondary damage to the respiratory epithelium due to infection or inflammation, which can lead to undiagnosed or misdiagnosed cases. To address this issue, it has been proposed to perform ciliogenesis of respiratory epithelial cells *in vitro*, followed by analysis of the resulting ciliated cells.

**Цель работы** — получить банк клеток назального эпителия от пациентов с ПЦД или с подозрением на ПЦД и провести цилиогенез полученных клеток *in vitro* с последующей оценкой частоты биения ресничек (ЧБР).

#### Методы

Клетки респираторного эпителия выделяли из назальной браш-биопсии и банкировали в криохранилище. Цилиогенез клеток осуществляли методом ALI-культтивирования в течение 24 дней, после чего проводили высокоскоростной видеомикроскопический анализ (ВВА) с оценкой ЧБР и иммунофлуоресцентное окрашивание на подтверждение наличия цилиарных клеток ( $\beta$ -тубулин).

#### Результаты

Получены и забанкированы культуры клеток респираторного эпителия от 15 пациентов с ПЦД или с подозрением на ПЦД. Результаты ЧБР после проведенного ВВА на ALI-культурах показали статистически значимое ( $p < 0,0001$ ) снижение ЧБР у всех 15 пациентов ( $5 \pm 2,7$  Гц) относительно здоровых доноров ( $8,7 \pm 3,4$  Гц,  $n = 5$ ). Иммунофлуоресцентное окрашивание подтвердило во всех полученных ALI-культурах наличие реснитчатых клеток.

#### Заключение

Результаты работы демонстрируют важность создания биобанка клеток назального эпителия и проведения цилиогенеза *in vitro*, что поможет в установлении диагноза ПЦД в сложных диагностических случаях.