

# СИНДРОМ ЖЕНА

*Российский Университет Дружбы  
Народов*

*Медицинский факультет  
Россия, Москва 2014*

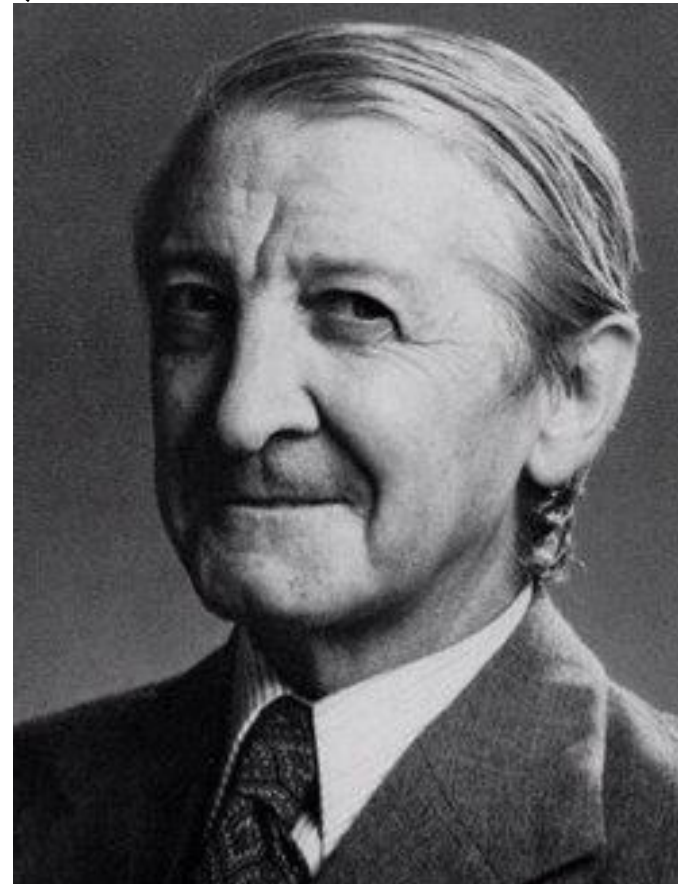


Степанова Е.В., Беляшова М.А.  
Научный руководитель д.м.н. Овсянников Д.Ю.

# СИНДРОМ ЖЕНА

(СЖ, торакоасфиктическая дистрофия, Jeune syndrome)

□ редкое генетически гетерогенное заболевание, наследуемое по аутосомно-рецессивному типу, характеризующееся развитием генерализованной остеохондродисплазии, аномалиями костной системы и поражением внутренних органов



*Jeune Mathis*  
(1910-1983)

# ЭПИДЕМИОЛОГИЯ

- в мире описано немногим более 650 наблюдений
- распространённость данного заболевания составляет 1-5 на 500000 новорожденных



**Kepler-Noreuil M. et al 2009**  
**Beyhan T. et al 2009**  
**Baujat G. et al 2012**  
<http://www.orpha.net>

# Этиология

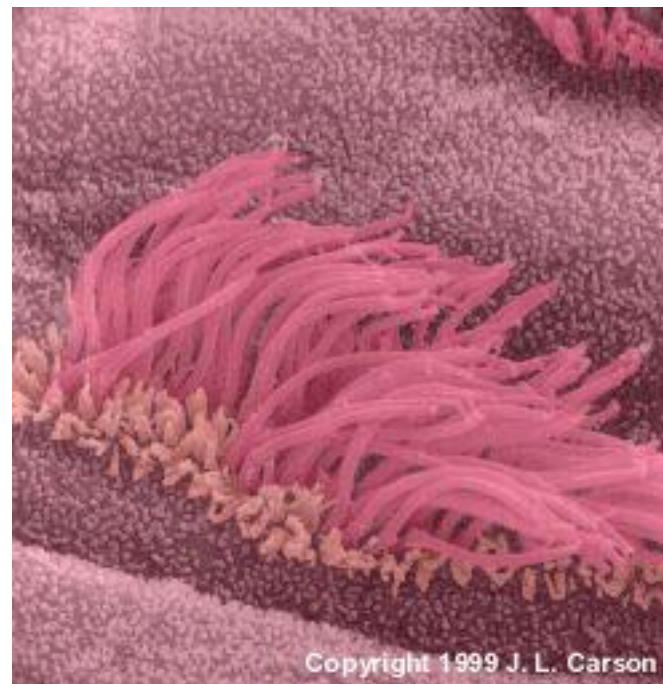
СЖ генетическое расстройство, с наличием более чем одной мутации в более чем одном локусе хромосомы

В современной литературе представлены данные об ассоциации синдрома Жена с мутациями, локализованными в сегментах хромосом: 15q13, 3q2, 11q14, 14p14, 2q24, а также мутации в генах ITF-80 и DYNC2H1

В некоторых странах, таких как: Германия, Нидерланды, Испания, Португалия и Канада имеются генетические панели для диагностики данного заболевания

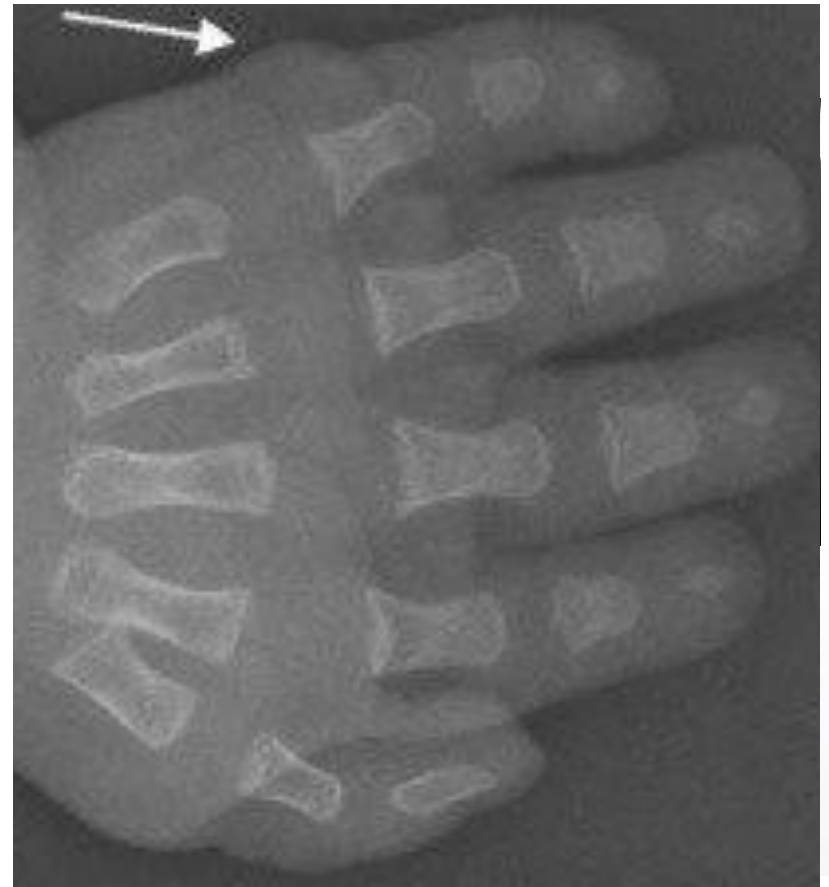
# Патогенез

- Все эти гены, а особенно ген IFT80 играют важную роль в развитии первичных ресничек в организме
- Первичные реснички играют роль рецепторов, участвующих в передаче сигналов в нейронах, миоцитах и клетках соединительной ткани, посредством сгибания аксонемы реснички
- Изменчивость в направленном положении и ориентации аксонем является важной для скоординированной интеграции клеток популяции в тканях организма
- Взаимное расположение клеток, организация ткани, а вместе с ней и органа зависит от функционирования системы первичных ресничек



# ФЕНОТИП

- узкая грудная клетка колоколообразной формы
- широкие, горизонтально расположенные ребра
- неровные реберно-хрящевые сочленения
- приподнятые ключицы
- укороченная подвздошная кость
- характерный трезубец в области вертлужной впадины
- относительно короткие и широкие кости конечностей
- гипоплазия фаланг пальцев



# ПАТОЛОГИЯ ДЫХАТЕЛЬНОЙ СИСТЕМЫ

Лёгочная гипоплазия

Дыхательная недостаточность

БЛД

Лёгочная гипертензия

Рецидивирующие инфекции  
дыхательных путей



# ПОРАЖЕНИЕ ВНУТРЕННИХ ОРГАНОВ

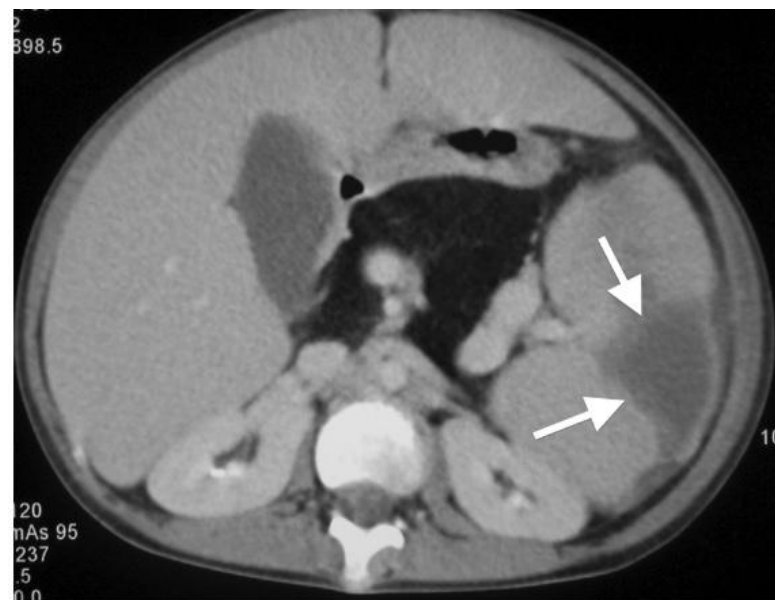
Почки

Печень

Глаза

Поджелудочная железа

Кишечник





# ПОРАЖЕНИЕ ПОЧЕК

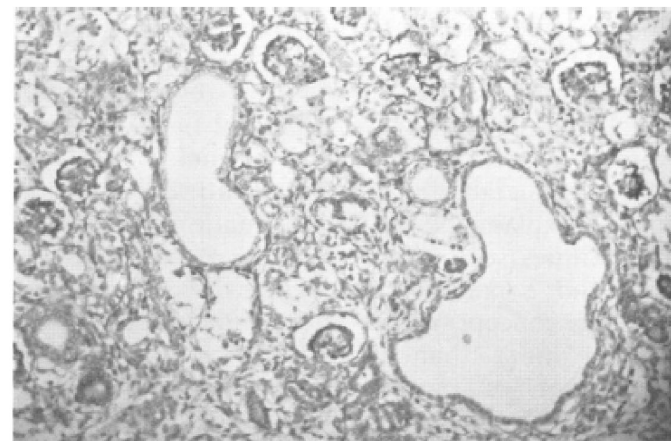
Атрофия и кистозная дилатация  
собирательных трубочек

Диффузный интерстициальный  
фиброз

Перигломерулярный фиброз

Гломерулярный склероз

проявлением  
почечной  
недостаточности у  
пациентов является  
снижение  
концентрационной



Гистологическое исследование ткани  
почек у ребёнка с СЖ

# ПОРАЖЕНИЕ ПЕЧЕНИ

Поликистоз

Пролиферация эпителия желчных протоков

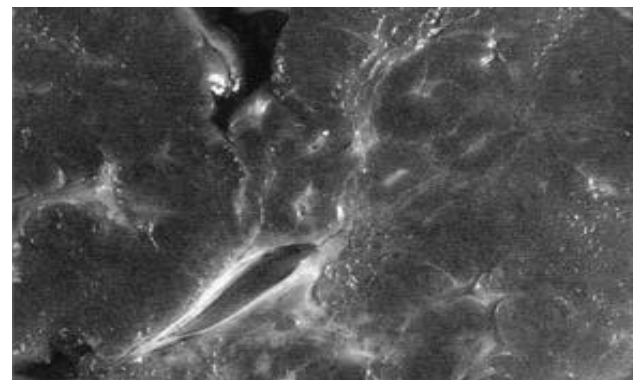
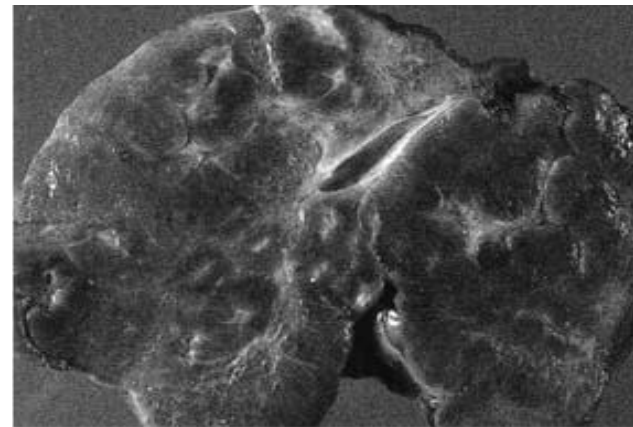
Портальный фиброз

Гепатомегалия

Портальная гипертензия

Цирроз

Холестаз



Паренхима печени с участками фиброза

# ПОРАЖЕНИЕ ГЛАЗ

Гипоплазия зрительного нерва

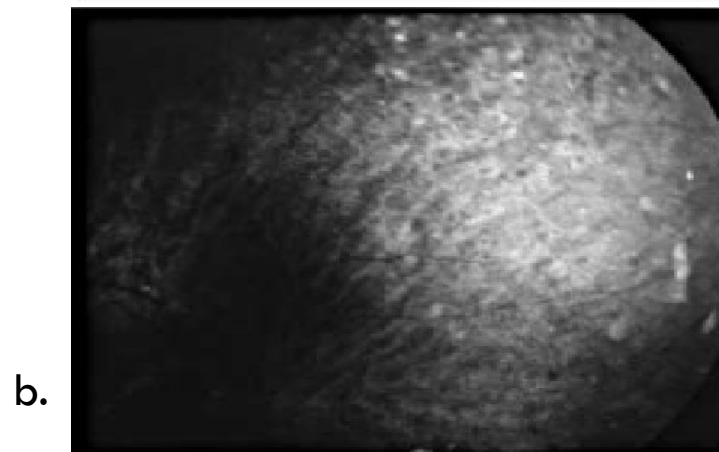
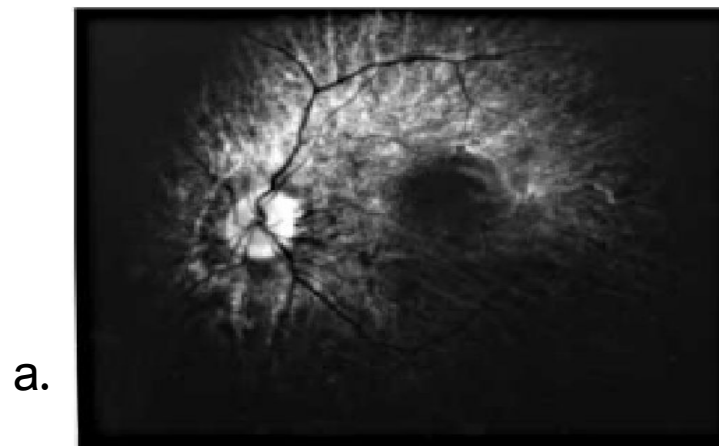
Дистрофия сетчатки

Пигментация сетчатки

Нистагм

Миопия

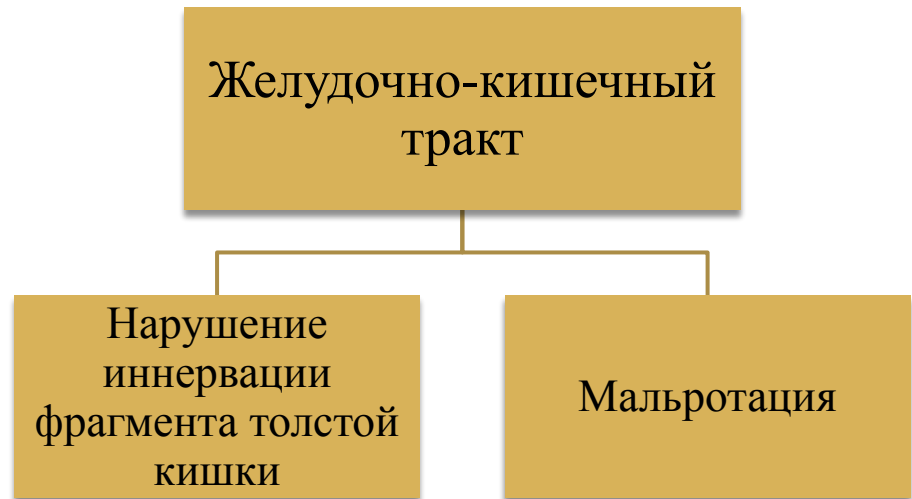
Прогрессивное ухудшение зрения



Восковая атрофия диска зрительного нерва и сужение кровеносных сосудов (a), пигментация сетчатки (b)

# ПОРАЖЕНИЕ ВНУТРЕННИХ ОРГАНОВ

- Поджелудочная железа
  - Кистозные изменения
- Фиброз



# ДИАГНОСТИКА

Пренатальная  
диагностика

Антропометрия

Рентгенография  
органов грудной  
клетки

ВРКТ органов  
грудной

Клинический осмотр

Стандартные  
гематологические и  
биохимические  
исследования

УЗИ органов  
брюшной полости и  
почек

Генетическое  
исследование

# ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА

непропорциональные размеры туловища

аномально малые размеры грудной клетки

короткие конечности

увеличенный в размерах живот

увеличенная в размерах печень

микрогастрия

неидентифицируемые дыхательные  
движения плода



# АНТРОПОМЕТРИЯ

- В норме в возрасте 3 месяцев показатели окружности головы и грудной клетки сравниваются и в течение всей жизни преобладают показатели окружности грудной клетки. У пациентов с СЖ в любом возрасте преобладает окружность головы над окружностью груди

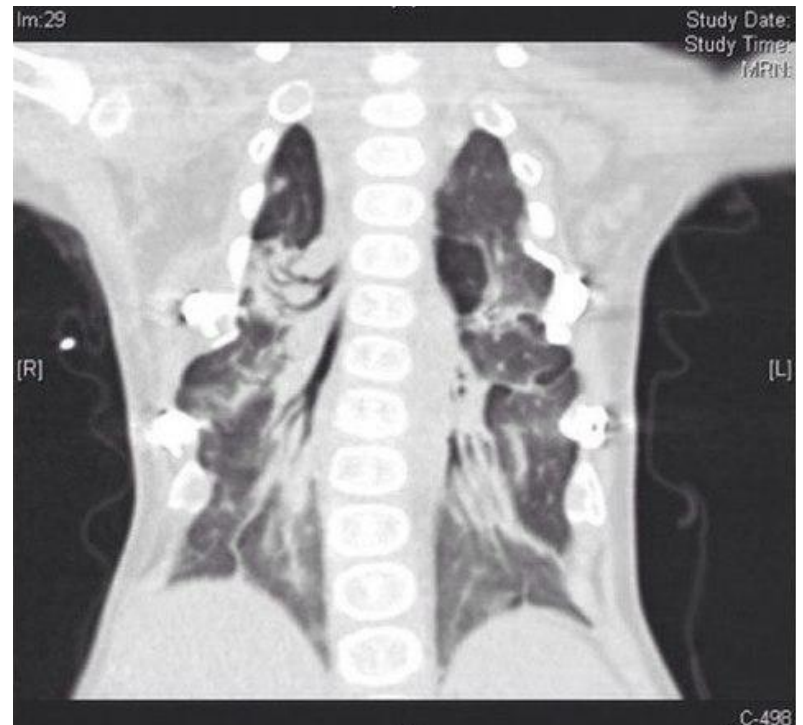


# ВРКТ ОРГАНОВ ГРУДНОЙ КЛЕТКИ

Диспластические изменения

Кистозные изменения

Фиброзные изменения

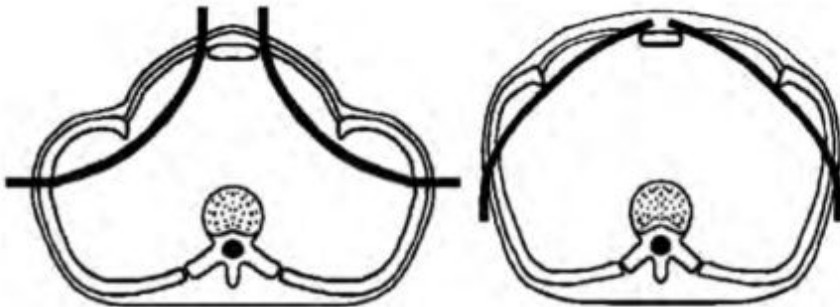




# ЛЕЧЕНИЕ

## Хирургическое

Стернопластика с использованием титановых пластин и отведением рёбер под действием силы упругости имплантанта



- Симптоматическое
- Кислородотерапия
- Антибактериальная терапия
- Терапия лёгочной гипертензии
- Желчегонные
- Диализ

# ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ

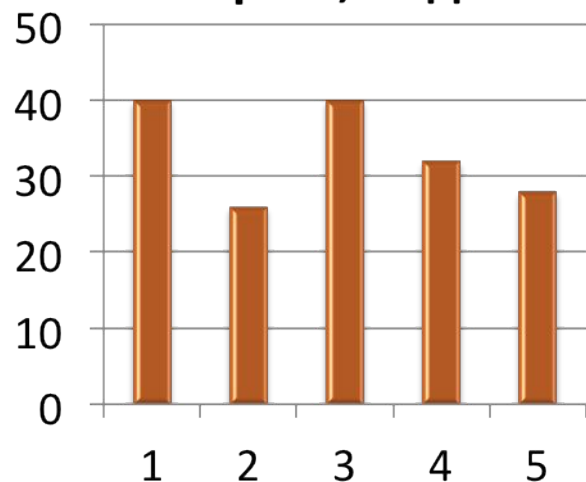
Изучить основные клинические и лабораторно-инструментальные характеристики СЖ, а также установить необходимость проведения кислородотерапии у пациентов с данным синдромом

# МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

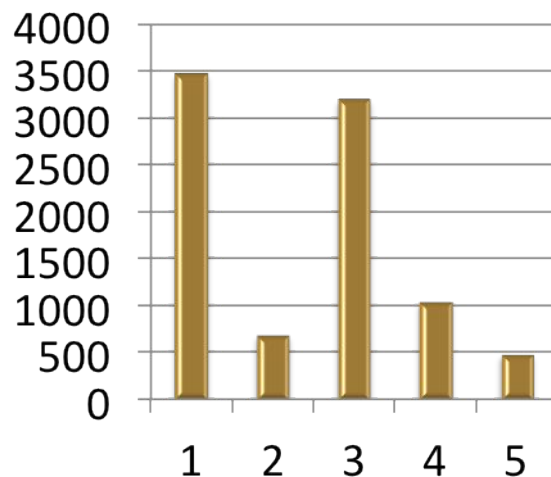
**5 пациентов**

**Пациенты 1 и 3 – умерли в возрасте 11 мес. и 1 год 9 мес.**

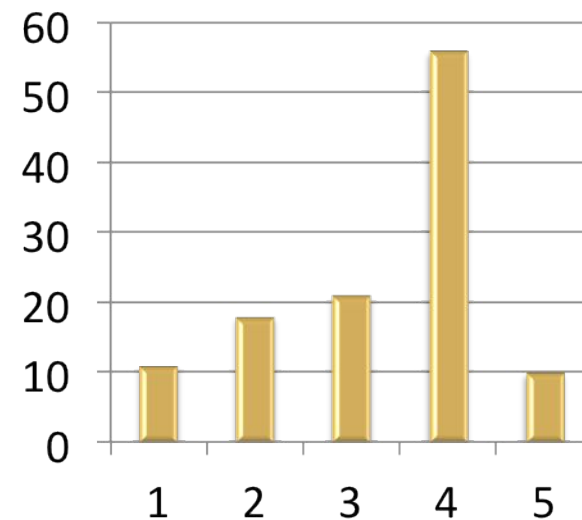
**Гестационный  
возраст, нед**



**Вес при  
рождении, г**



**Возраст, мес**



# МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

## Обследования

Клинический  
осмотр

Антропометрия

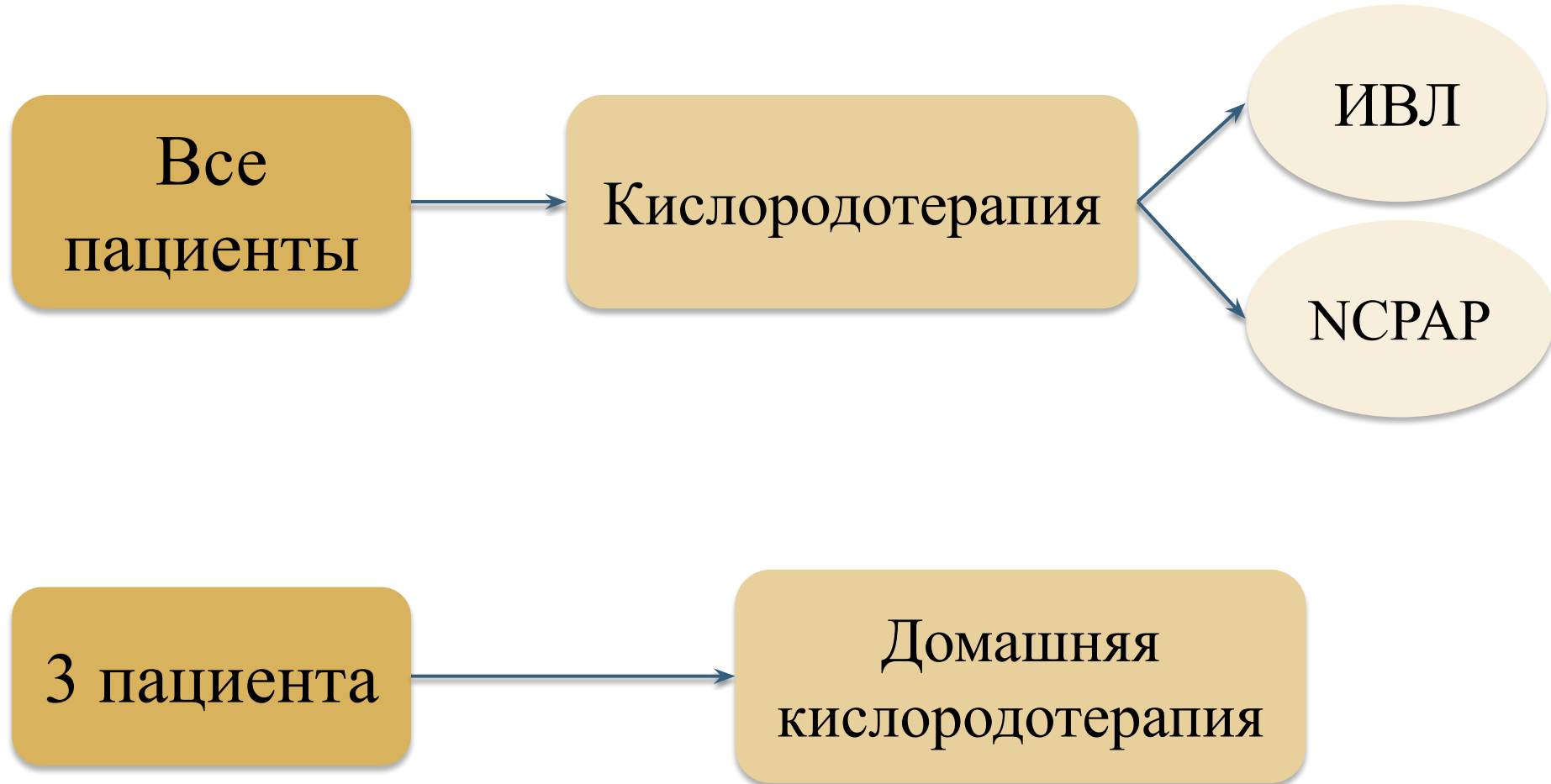
Стандартные  
гематологические  
и биохимические  
исследования

Рентгенография  
органов  
грудной клетки

УЗИ органов  
брюшной  
полости и почек

ВРКТ органов  
грудной клетки  
у одного  
пациента

# РЕЗУЛЬТАТЫ



# РЕЗУЛЬТАТЫ

3 пациента

БЛД

Все  
пациенты

Рецидивирующие  
респираторные  
инфекции

3 пациента

ИВЛ

# РЕЗУЛЬТАТЫ

## *Данные клинического осмотра*

- маленькая колоколообразная грудная клетка
- неравномерное укорочение конечностей



# РЕЗУЛЬТАТЫ

## Антропометрические

При

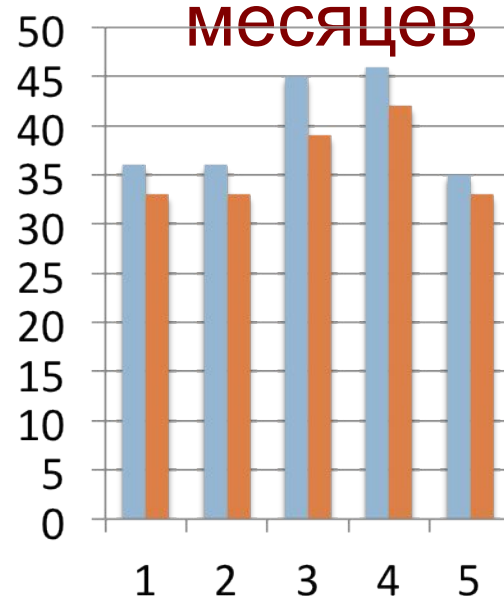
рождении



данные

В 10

месяцев



**Рост всех пациентов ниже 50 центиля**



# РЕЗУЛЬТАТЫ

## *Рентгенография органов грудной клетки*

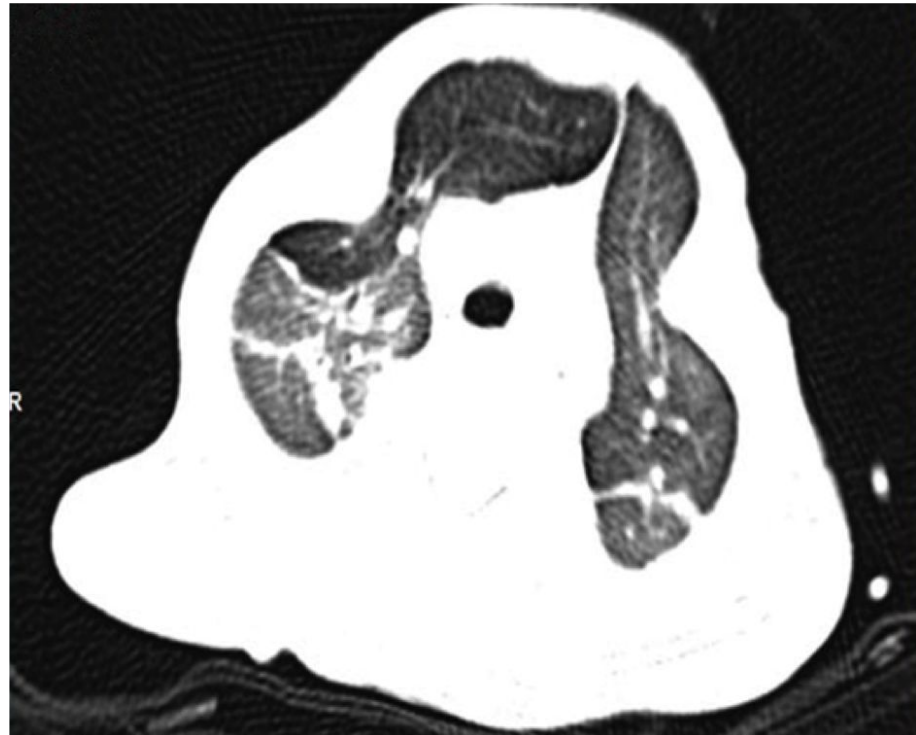
- узкая грудная клетка
- горизонтально  
расположенные рёбра
- высоко расположенные  
ключицы, имеющие вид  
«велосипедного руля»



# РЕЗУЛЬТАТЫ

## *Высокоразрешающая компьютерная томография органов грудной клетки*

- уменьшение объёма лёгких
- двусторонние фиброзные изменения



# РЕЗУЛЬТАТЫ

- Биохимический анализ крови
- Холестаз пациентов

у 3

- УЗИ внутренних органов
- Гепатомегалия у 2 пациентов
- Спленомегалия у 1 пациента

ЭХО-КГ

Легочная гипертензия у 2 пациентов

# ВЫВОДЫ

**Синдром Жена** представляет собой мультиорганное заболевание с переменным фенотипом; критерии диагноза: деформация грудной клетки, респираторные нарушения в результате гипоплазии лёгких, поражение внутренних органов

Для диагностики СЖ очень важна своевременная оценка антропометрических данных

Осложнения СЖ включают в себя ДН, требующую оксигенотерапии в неонатальном и постнеонатальном периодах, в том числе с развитием БЛД, включая домашнюю оксигенотерапию, и легочную гипертензию

*Спасибо за внимание!*

