

## Pruebas diagnósticas en personas con discinesia ciliar primaria: un estudio internacional

Redactado por Leonie D Schreck, Eva SL Pedersen y Trini López Fernández



### ¿Por qué realizamos esta investigación y por qué es importante?

La discinesia ciliar primaria (DCP) puede diagnosticarse con diferentes pruebas, como la medición de un gas especial en la nariz, la llamada prueba del óxido nítrico nasal (nNO), el examen al microscopio de células del interior de la nariz (biopsia) o pruebas genéticas en busca de un defecto causante de la DCP. El diagnóstico de la DCP suele requerir varias pruebas, aunque en algunas personas el diagnóstico puede confirmarse mediante pruebas genéticas o una biopsia. Sin embargo, es necesaria una combinación de pruebas para definir los distintos tipos de DCP, que pueden implicar distintos tratamientos y seguimiento. Este conocimiento también es importante para desarrollar tratamientos personalizados y para participar en ensayos clínicos. Nuestro objetivo era averiguar qué pruebas diagnósticas se han hecho las personas con DCP y las posibles explicaciones de por qué a algunos pacientes se les hacen pruebas y a otros no.

### ¿Cómo realizamos esta investigación?

Utilizamos datos del COVID-DCP, un estudio internacional realizado por y para personas con DCP. Las personas con DCP se inscribieron online en el estudio y recibieron un cuestionario por correo electrónico. En el cuestionario había preguntas en relación con las pruebas diagnósticas y otros conceptos, tales como el año de diagnóstico de la enfermedad o si tenían alguna alteración en el posicionamiento de los órganos, también conocida como órganos en espejo (situs inversus).

### ¿Qué descubrimos?

Entre las 747 personas con DCP de 49 países, la mitad (49%) se había sometido a una medición

del nNO, tres cuartos (75%) a una biopsia de nariz o pulmones y más de la mitad (58%) a una prueba genética. Los datos varían entre países: En Suiza, sólo un tercio se había sometido a una prueba genética, mientras que en Norteamérica lo habían hecho dos tercios. Un tercio (36%) de los participantes se había sometido a las tres pruebas. Los participantes diagnosticados de DCP hace muchos años, sobre todos aquellos diagnosticados antes del año 2000) y los participantes con órganos en espejo se hicieron menos pruebas que los demás.

### ¿Qué significa esto?

No a todas las personas con DCP del mundo se les realizan las mismas pruebas diagnósticas. Para muchas personas, el diagnóstico de la DCP se basa en una sola prueba o incluso sólo en características clínicas como los órganos en espejo. Estas personas podrían beneficiarse de pruebas adicionales para que comprendamos mejor su tipo de DCP y puedan beneficiarse de tratamientos más personalizados en el futuro.

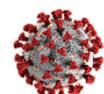
Más información: [www.covid19pcd.ispm.ch](http://www.covid19pcd.ispm.ch)

**Referencia completa del artículo:** Schreck LD, Pedersen ESL, Cizeau I, et al. Diagnostic testing in people with primary ciliary dyskinesia: An international participatory study. PLOS Glob Public Health. 2023;3(9):e0001522. Published 2023 Sep 11. doi:10.1371/journal.pgph.0001522

Puede encontrar el artículo completo en inglés [aquí](#).

### Contacto:

Dr. med. Leonie D Schreck  
([leonie.schreck@unibe.ch](mailto:leonie.schreck@unibe.ch)) y  
Prof. Claudia E Kuehni  
([claudia.kuehni@unibe.ch](mailto:claudia.kuehni@unibe.ch))



COVID-PCD