



Genotipos y asociaciones con síntomas en la discinesia ciliar primaria

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

¿Por qué hemos hecho esta investigación? ¿Por qué es importante?

Es importante comprender el papel de las mutaciones genéticas específicas en la discinesia ciliar primaria (DCP). Hemos estudiado la relación entre los distintos genes causantes de la DCP y los síntomas y características declarados por los propios pacientes, como la edad de diagnóstico y los defectos de lateralidad (uno o más órganos situados en el lado equivocado del cuerpo).

¿Cómo realizamos esta investigación?

Se utilizaron datos del estudio COVID-DCP, un estudio *online* que recoge información directamente de personas con DCP de todo el mundo. Las personas con DCP se inscribieron *online* en el estudio y luego recibieron un cuestionario por correo electrónico. Se hicieron preguntas sobre los genes de la DCP, los síntomas y el historial médico.

¿Qué descubrimos?

De las 759 personas del estudio, 444 se sometieron a pruebas genéticas y 289 escribieron que se había encontrado un gen de la DCP. Nos centramos en 206 personas que sabían cuál era el gen causante de su DCP. Los genes más comunes causantes de la DCP fueron el DNAH5 (34% de las 206 personas), el DNAH11 (13%), el CCDC40 (10%), el DNAI1 (9%), el CCDC39 (6%) y el RSPH1 (4%). Agrupamos estos genes en función de la parte de los cilios (pequeñas estructuras en forma de pelo de nuestro cuerpo) a la que afectaban. El grupo más numeroso fue

el que afectaba a la estructura de la dineína (señalado por el 62%). Se observó que la edad de diagnóstico de la DCP y la frecuencia del defecto de lateralidad variaban entre los grupos. Sin embargo, la mayoría de las personas declararon experimentar síntomas a diario o con frecuencia, independientemente del grupo de genes de la DCP.

¿Qué significa esto?

Nuestro estudio demostró que los distintos genes causantes de la DCP pueden provocar problemas de salud específicos, pero síntomas como la tos, el dolor de oído y la dificultad respiratoria son comunes a todas las personas con DCP, independientemente del gen.

Más información: pcd.ispm.ch

Referencia completa del artículo: Pedersen ESL, Goutaki M, Schreck LD, Rindlisbacher B, Dixon L, COVID-PCD patient advisory group, Lucas JS, Kuehni CE. Genotypes and associations with symptoms in primary ciliary dyskinesia.

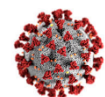
Preprint: medRxiv 2023.11.28.23299010; doi: 10.1101/2023.11.28.23299010

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

Contacto:

Dr. Eva S L Pedersen
(eva.pedersen2@unibe.ch) y

Prof. Claudia E Kuehni
(claudia.kuehni@unibe.ch)



COVID-PCD