

# Vivre avec la DCP: Par et pour les personnes atteintes de la DCP

Mises à jour et plans

---

2025 | Édition 4



## Mot de l'équipe de l'étude

### Résultats

p. 2

### Publications

p. 3

### Communication

p. 3

### Équipe de l'étude

p. 4

### Plans

p. 4

### Participation

p. 5

### Partenaires

p. 5

## Vivre avec la DCP

En collaboration avec des groupes de soutien à la dyskinésie ciliaire primitive (DCP) du monde entier, nous avons mis en place l'étude *Vivre avec la DCP* (anciennement COVID-DCP) en 2020.

L'étude *Vivre avec la DCP* recueille des données au moyen de questionnaires anonymes en ligne. Jusqu'à présent, nous avons étudié la COVID-19 chez les personnes atteintes de DCP, les vaccinations contre la COVID-19, les tests de diagnostic de la DCP, la fertilité, les soins de fertilité, l'activité physique et les exacerbations pulmonaires chez les personnes atteintes de DCP. Les participantes et les participants reçoivent un questionnaire détaillé au début de l'étude et des questionnaires supplémentaires sur des sujets particuliers de temps à autre.

**Rejoindre *Vivre avec la DCP*: Toute personne atteinte de DCP, où qu'elle se trouve dans le monde, qui n'a pas encore participé à l'étude peut le faire via [pcd.ispm.ch/fr/](http://pcd.ispm.ch/fr/)**

### Partenaires

Université de Berne, Suisse; University of Southampton, Royaume-Uni; Selbsthilfegruppe Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie, Suisse; PCD Support UK; Verein Kartagener Syndrom und PCD, Allemagne; PCD Australia; PCD Foundation, USA; Asociación Española de Pacientes con Discinesia Ciliar Primaria, Espagne; Associazione A.I.D. Kartagener Onlus, Italie; et Association ADCP, France.

### Etude financée par

- Fonds national suisse de la recherche scientifique (192804, 10001934)
- Association pulmonaire suisse
- PCD Foundation, USA
- Verein Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie, Allemagne
- PCD Support UK
- PCD Australia

## Vivre avec la DCP : un élan pour des temps passionnants à venir

Nous vous remercions d'avoir participé à cette étude. Nous apprécions grandement le temps et les efforts que vous avez consacrés à remplir les questionnaires et nous espérons que vous continuerez à participer à l'avenir.

Bien que nous n'ayons pas envoyé de nouveaux questionnaires l'année dernière, l'étude *Vivre avec la DCP* n'a en aucun cas connu une année calme. Nous nous sommes concentrés sur la préparation de l'avenir, avons analysé les données existantes (voir page 2), publié des résultats dans des revues scientifiques (page 3) et présenté nos travaux lors de diverses conférences (page 3).

Dans le cadre de la transition de COVID-DCP à *Vivre avec la DCP*, nous sommes en train de mettre à jour nos procédures d'étude et d'obtenir une nouvelle approbation éthique. Nous mettrons à jour le site web dès que tout sera finalisé - merci de votre patience !

Nous sommes heureux d'annoncer un financement du Fonds national suisse de la recherche scientifique, attribué à Myrona Goutaki, qui nous permettra de poursuivre l'étude et d'élargir notre équipe (page 4).

Nous avons également le plaisir de vous présenter certains membres de l'équipe *Vivre avec la DCP* dans cette newsletter afin que vous puissiez mieux nous connaître (page 4).

Comme toujours, vos questions, commentaires et suggestions concernant l'étude sont les bienvenus. Si vous avez des idées pour un nouveau questionnaire ou d'autres commentaires, n'hésitez pas à nous envoyer un courriel à [pcd.ispm@unibe.ch](mailto:pcd.ispm@unibe.ch). Nous attendons vos commentaires avec impatience !

Nous vous remercions,



L'équipe de l'étude *Vivre avec la DCP* de l'Institut de médecine sociale et préventive de l'Université de Berne en Suisse (de gauche à droite): **Myrona Goutaki** (cheffe d'équipe de recherche, chercheur principal), **Leonie Schreck** (doctorante), **Claudia Kuehni** (cheffe de groupe, professeur), **Andrea Fernandez** (doctorante).

## Résultats - quelles questions de recherche avons-nous abordées au cours de l'année écoulée ?

L'année dernière, nous nous sommes concentrés sur les gènes, les symptômes et les exacerbations de la DCP, à travers les questions suivantes :

- Quel est le lien entre les gènes à l'origine de la DCP et les symptômes et caractéristiques déclarés ?
- Quelle est la fréquence des exacerbations pulmonaires en cas de DCP et qui a des infections plus fréquentes ?

### **Quel est le lien entre les gènes à l'origine de la DCP et les symptômes et caractéristiques déclarés ?**



Il est important de comprendre le rôle des mutations génétiques spécifiques (modifications de l'ADN) dans la DCP. Si nous comprenons mieux quelles mutations entraînent quels symptômes, les personnes pourront avoir accès au traitement approprié en fonction de leur type génétique de DCP. Nous avons analysé les données de 759 participantes et participants, en nous concentrant sur 206 participantes et participants qui connaissaient le gène à l'origine de leur DCP. Les gènes les plus courants étaient DNAH5 (34 %), DNAH11 (13 %), CCDC40 (10 %), DNAI1 (9 %), CCDC39 (6 %) et RSPH1 (4 %). La plupart des mutations affectent la structure de la dynéine, qui est essentielle au mouvement des cils (62 %). Bien que l'âge au moment du diagnostic et la fréquence des défauts de latéralité varient entre les groupes de gènes, des symptômes quotidiens tels que la toux, les douleurs auriculaires et l'essoufflement sont apparus dans tous les groupes de gènes.

Pour en savoir plus sur ces résultats, cliquez [ici](#).

### **Quelle est la fréquence des exacerbations pulmonaires en cas de DCP et qui a des infections plus fréquentes ?**

Les poussées de symptômes pulmonaires, connues sous le nom d'exacerbations pulmonaires, sont fréquentes chez les personnes atteintes de DCP. Toutefois, on ne sait pas exactement à quelle fréquence les personnes atteintes de DCP ont une exacerbation. Nous ne savons pas non plus qui est le plus exposé au risque d'exacerbations fréquentes. Dans l'étude *Vivre avec la DCP*, 660 participantes et participants, adultes, adolescents et enfants, ont signalé leurs symptômes chaque semaine pendant deux ans. Nous avons constaté que les personnes atteintes de DCP avaient en moyenne trois exacerbations pulmonaires par an. La fréquence était similaire pour les adultes et les enfants. Toutefois, les femmes adultes et les personnes dont les expectorations contenaient la bactérie *Pseudomonas aeruginosa* présentaient davantage d'exacerbations. La moitié des participantes et participants ont géré leurs exacerbations à la maison sans contacter un professionnel de la santé. Ils ont ajusté leur traitement, par exemple en commençant des antibiotiques ou en faisant plus de kinésithérapie respiratoire. Ces résultats montrent à quel point les poussées affectent les personnes atteintes de DCP et mettent en évidence les personnes qui pourraient avoir besoin de soins plus personnalisés.



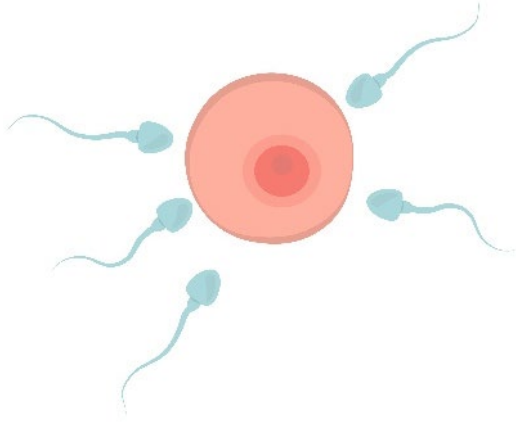
Pour en savoir plus sur ces résultats, cliquez [ici](#).

## Publications - qu'est-ce qui a été publié ?

Vivre avec la DCP a déjà publié neuf articles dans des revues scientifiques. Vous pouvez lire tous nos résumés en langage courant et les articles complets en anglais scientifique sur notre site web :

<https://pcd.ispm.ch/fr/publications-2/>

Êtes-vous intéressé par ce que nous avons découvert sur la **fertilité** ?



Notre dernière publication répond à la question suivante : «Comment les personnes atteintes de DCP et leurs aidants rapportent-ils leurs expériences en matière de fertilité ?».

Lisez le résumé ici :

[« Personne ne m'a jamais parlé de problèmes de fertilité liés à la DCP » : Expériences des personnes atteintes de dyskinésie ciliaire primitive et de leurs aidants en matière de fertilité](#)

Pour en savoir plus sur nos autres publications relatives à la fertilité chez les personnes atteintes de DCP :

[Infertilité et résultats de la grossesse chez les adultes atteints de dyskinésie ciliaire primitive](#)

[Soins de fertilité chez les personnes atteintes de dyskinésie ciliaire primitive](#)

## Communication - Comment partager nos résultats ?

Au cours de l'année écoulée, nous avons présenté des résultats lors de congrès et de réunions. À Vienne, nous avons participé à la réunion annuelle de recherche de la DCP (<https://beat-pcd.squarespace.com/events>) et au congrès de l'European Respiratory Society (<https://www.ersnet.org/congress-and-events/congress/>), où nous avons présenté des résultats sur la fertilité et les exacerbations pulmonaires à des professionnels de la santé, à des chercheurs et à des associations de patients. Nous avons également présenté des données sur la fertilité lors de la conférence « 2024 PCD On The Move » à Porto Rico et lors de la conférence suisse de pneumologie à des pneumologues.



Lors de ces événements, nous avons eu l'occasion d'atteindre et de dialoguer avec un large public. Nous avons donné des conférences devant plusieurs centaines de personnes, participé à des tables rondes et eu des entretiens individuels avec des experts et des patients. Nous avons également présenté des affiches résumant les résultats de nos recherches, ce qui nous a donné l'occasion de discuter de nos résultats dans un format interactif avec des collègues intéressés.e.s. Ces échanges ont été d'une valeur inestimable, car ils nous ont aidés à diffuser nos travaux et à recueillir de nouvelles perspectives pour améliorer les recherches futures.

## Équipe d'étude - Comment avons-nous commencé la recherche sur la DCP ?

Dans cette section, deux membres de notre équipe d'étude se présentent, décrivent leur domaine de recherche et leur expérience dans le cadre de l'étude *Vivre avec la DCP*.



Claudia Kuehni

« Comment je suis devenue chercheuse en DCP : je m'appelle Claudia Kuehni. Je vis en Suisse et j'ai commencé comme pédiatre généraliste, comme mon père. Plus tard, je me suis spécialisée dans les maladies respiratoires. Mes aventures dans le domaine de la DCP ont commencé par hasard en 2006, lorsqu'on m'a demandé de fournir une expertise statistique au premier groupe de travail sur la DCP de l'European Respiratory Society. Ce groupe de travail a déclenché une avalanche d'études, transformant la recherche sur la DCP d'un domaine peu connu en un domaine en plein essor.

Notre étude *Vivre avec la DCP* a également démarré spontanément. Au début de la pandémie en 2020, Bernhard Rindlisbacher, un ami très cher, a appelé pour faire part des inquiétudes des patients atteints de DCP concernant la COVID-19 et a suggéré d'étudier ses effets. Avec lui, Eva Pedersen et de nombreuses autres personnes, nous avons conçu l'étude en un temps record pendant les vacances de Pâques et l'avons lancée quelques mois plus tard. Grâce à vous tous, cette étude participative est une expérience incroyable et j'espère qu'elle se poursuivra ! »

« Je m'appelle Leonie. Je suis médecin et j'effectue actuellement un doctorat sur la DCP à l'université de Berne. Je gère l'étude *Vivre avec la DCP* depuis trois ans. J'ai choisi de faire de la recherche sur la DCP parce que je veux améliorer les soins pour les personnes atteintes de maladies rares. Je terminerai mon doctorat à la fin du mois de février 2025, ce qui signifie également la fin de mon travail sur l'étude *Vivre avec la DCP*. Après cela, je prévois de terminer ma spécialisation en santé publique en Suisse et j'espère revenir à la recherche sur les maladies rares à l'avenir. Les idées et les encouragements que j'ai reçus du groupe consultatif de patients et des participantes et participants à l'étude ont été inestimables et ont constitué une source importante de motivation et d'apprentissage tout au long de mes études doctorales »



Leonie Schreck

## Projets futurs de l'étude *Vivre avec la DCP*



Myrona Goutaki

**Myrona Goutaki** a obtenu une bourse du Fonds national suisse de la recherche scientifique (<https://data.snf.ch/grants/grant/10001934>), qui lui permettra de concevoir une série de questionnaires pour explorer le bien-être social et psychologique des personnes atteintes de DCP et de leurs familles, et d'identifier les facteurs clés qui influencent leur qualité de vie. Pour ce faire, elle a recruté **Andrea Fernandez**, une nouvelle doctorante, et **Nena Karavasiloglou**, une post-doctorante.

## Participation

### Comment pouvez-vous participer à l'étude Vivre avec la DCP ?

Nous apprécions votre participation à l'étude *Vivre avec la DCP* et nous espérons que vous souhaitez continuer. Si vous souhaitez influencer et façonner l'étude *Vivre avec la DCP*, plusieurs possibilités s'offrent à vous :



- Envoyez-nous vos commentaires sur la manière dont se déroule la participation à l'étude - que pouvons-nous améliorer ?
- Faites-nous part de vos suggestions pour de nouveaux questionnaires. Nous apprécions tout particulièrement les suggestions relatives au bien-être social et psychologique des personnes atteintes de la DCP, qui sera au centre des prochains questionnaires. Nous voulons nous assurer que vos idées et vos commentaires sont pris en compte.
- Dites-nous si vous souhaitez participer à un groupe consultatif qui se réunit deux ou trois fois par an pour discuter de nouvelles idées.

Vous pouvez également poser toutes les questions que vous souhaitez sur l'étude. Notre adresse électronique est la suivante : [pcd.ispm@unibe.ch](mailto:pcd.ispm@unibe.ch).

Nous nous réjouissons de vous lire !

## Partenaires:

### Qui sont les institutions et groupes partenaires de l'étude Vivre avec la DCP?

Australie:  
[PCD Australia](#)



France:  
[Association ADCP](#)



Allemagne:  
[Verein Kartagener Syndrom und PCD](#)



Italie: [Associazione A.I.D Kartagener Onlus](#)



Espagne:  
[Asociación Española de Pacientes con Discinesia Ciliar Primaria](#)



Suisse:  
[Selbsthilfegruppe Kartagener Syndrom und PCD](#)

Royaume-Uni:  
[PCD Support UK](#)



États-Unis:  
[PCD Foundation](#)



Suisse: [University of Bern](#)



Royaume-Uni:  
[University of Southampton](#)



Réseau international de la DCP:  
[BEAT-PCD](#)



### Curieux d'en savoir plus sur la recherche sur la DCP ?

Si vous souhaitez explorer les recherches en cours sur la DCP au-delà de l'étude *Vivre avec la DCP*, nous vous invitons à visiter le site web BEAT-PCD à l'adresse suivante : <https://beat-pcd.squarespace.com/>. Vous y trouverez des informations précieuses sur d'autres initiatives de recherche et collaborations au sein de la communauté de la DCP.

L'image de la première page est utilisée avec l'aimable autorisation de Hansruedi Silberschmidt.