

# Vivir con DCP: Por y para las personas con DCP

Actualizaciones y planes

---

2025 | EDICIÓN 4



## **Del equipo del estudio**

### **Resultados**

p. 2

### **Publicaciones**

p. 3

### **Comunicación**

p. 3

### **Equipo del estudio**

p. 4

### **Planes**

p. 4

### **Participación**

p. 5

### **Socios**

p. 5

## Vivir con DCP

Junto con grupos de apoyo a la discinesia ciliar primaria (DCP) de todo el mundo, creamos el estudio *Vivir con DCP* (anteriormente COVID-DCP) en 2020.

El estudio *Vivir con DCP* recopila datos a través de cuestionarios online anónimos. Desde que pusimos en marcha este proyecto, hemos estudiado la COVID-19 en personas con DCP, las vacunas contra la COVID-19, las pruebas diagnósticas de la DCP, la fertilidad, los cuidados de fertilidad, la actividad física y las exacerbaciones pulmonares en personas con DCP. Los participantes reciben un cuestionario inicial detallado cuando comienzan el estudio y cuestionarios adicionales cada vez que se abordan temas especiales.

**Únase a *Vivir con DCP*:**  
**Cualquier persona con DCP de cualquier parte del mundo que aún no haya participado puede unirse al estudio a través de [pcd.ispm.ch/es](http://pcd.ispm.ch/es)**

## Partners

Universidad de Berna, Suiza; University of Southampton, Reino Unido; Selbsthilfegruppe Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie, Suiza; PCD Support UK; Verein Kartagener Syndrom und PCD, Alemania; PCD Australia; PCD Foundation, USA; Asociación Española de Pacientes con Discinesia Ciliar Primaria, España; Associazione A.I.D. Kartagener Onlus, Italia; and Association ADCP, Francia.

## Financiación del estudio

- Fundación Nacional Suiza para la Ciencia (192804, 10001934)
- Asociación Suiza del Pulmón
- PCD Foundation, Estados Unidos
- Verein Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie, Alemania
- PCD Support UK
- PCD Australia

## Vivir con DCP: impulso para un futuro apasionante

Gracias por participar en este estudio. Apreciamos enormemente el tiempo y el esfuerzo que ha dedicado a rellenar los cuestionarios y esperamos que siga participando en el futuro.

Aunque el año pasado no enviamos nuevos cuestionarios, no fue un año tranquilo para el estudio *Vivir con DCP*. Nos centramos en prepararnos para el futuro, analizamos los datos existentes (véase la página 2), publicamos los resultados en revistas científicas (página 3) y presentamos nuestro trabajo en varias conferencias (página 3).

Como parte de la transición de COVID-DCP a *Vivir con DCP*, estamos actualizando nuestros procedimientos de estudio y obteniendo una nueva aprobación ética. Actualizaremos el sitio web una vez que todo esté finalizado. ¡Gracias por su paciencia!

Nos complace anunciar la financiación de la Fundación Nacional Suiza para la Ciencia, concedida a Myrona Goutaki, que nos permitirá continuar el estudio y ampliar nuestro equipo (página 4).

También nos complace presentarles en este boletín a algunos de los miembros del equipo de *Vivir con DCP* para que nos conozcan mejor (página 4).

Como siempre, agradeceremos sus preguntas, comentarios y sugerencias para el estudio. Si tiene ideas para un nuevo cuestionario u otras aportaciones, no dude en enviarnos un correo electrónico a [pcd.ispm@unibe.ch](mailto:pcd.ispm@unibe.ch). Estaremos encantados de recibir sus comentarios.

Gracias,



El equipo del estudio *Vivir con DCP* del Instituto de Medicina Social y Preventiva de la Universidad de Berna (Suiza): (de izquierda a derecha) **Myrona Goutaki** (jefa de equipo de investigación, investigadora principal), **Leonie Schreck** (estudiante de doctorado), **Claudia Kuehni** (jefa de grupo, profesora), **Andrea Fernandez** (estudiante de doctorado).

## Resultados: ¿qué cuestiones de investigación abordamos el año pasado?

El año pasado nos centramos en los genes de la DCP y en los síntomas y exacerbaciones. Nos planteamos las siguientes preguntas:

- ¿Cómo se relacionan los genes causantes de la DCP con los síntomas y características autodeclarados?
- ¿Cuál es la frecuencia de las exacerbaciones pulmonares en la DCP y quién las padece con mayor frecuencia?



### **¿Cómo se relacionan los genes causantes de la DCP con los síntomas y características autodeclarados?**

Es importante comprender el papel de las mutaciones genéticas específicas (cambios en el ADN) en la DCP. Si comprendemos mejor qué mutaciones provocan qué síntomas, las personas podrán acceder al tratamiento adecuado en función de su tipo genético de DCP. Analizamos los datos de 759 participantes, centrándonos en 206 que conocían el gen causante de su DCP. Los genes más comunes fueron DNAH5 (34 %), DNAH11 (13 %), CCDC40 (10 %), DNAI1 (9 %), CCDC39 (6 %) y RSPH1 (4 %). La mayoría de las mutaciones afectaban a la estructura de la dineína, esencial para el movimiento de los cilios (62 %). Aunque la edad en el momento del diagnóstico y la frecuencia de los defectos de lateralidad variaban entre los grupos de genes, los síntomas cotidianos como la tos, el dolor de oído y la dificultad respiratoria se daban en todos los grupos de genes.

Más información sobre estos resultados [aquí](#).

### **¿Cuál es la frecuencia de las exacerbaciones pulmonares en la DCP y quién las padece con mayor frecuencia?**

Las reagudizaciones de los síntomas pulmonares, conocidas como exacerbaciones pulmonares, son habituales en las personas con DCP. Sin embargo, no está claro con qué frecuencia sufren una exacerbación. Tampoco sabemos quiénes corren un mayor riesgo de sufrir exacerbaciones frecuentes. En el estudio *Vivir con DCP*, 660 participantes, entre adultos, adolescentes y niños, informaron de sus síntomas cada semana durante dos años. Se descubrió que las personas con DCP tenían una media de tres exacerbaciones pulmonares al año. La frecuencia era similar en adultos y niños. Sin embargo, las mujeres adultas y las personas con la bacteria *Pseudomonas aeruginosa* en el esputo presentaban más exacerbaciones. La mitad de los participantes controlaron sus exacerbaciones en casa sin acudir a un profesional sanitario. Ajustaron sus tratamientos, como empezar a tomar antibióticos o hacer más fisioterapia. Estos resultados muestran hasta qué punto las exacerbaciones afectan a las personas con DCP y ponen de relieve quiénes podrían necesitar una atención más personalizada.



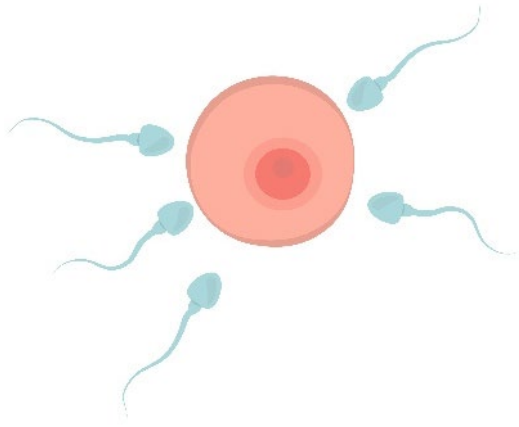
Más información sobre estos resultados [aquí](#).

## Publicaciones: ¿qué se ha publicado?

Vivir con DCP ya ha publicado nueve artículos en revistas científicas. Puede leer todos nuestros breves resúmenes en lenguaje cotidiano y los artículos completos en inglés científico en nuestro sitio web:

<https://pcd.ispm.ch/es/publicaciones/>.

¿Le interesa lo que hemos descubierto sobre la **fertilidad**?



Nuestra última publicación responde a la pregunta «¿Cómo relatan las personas con DCP y sus cuidadores sus experiencias con la fertilidad?»

Lea el resumen aquí:

[«Nadie me ha hablado nunca de la disquinesia ciliar primaria y los problemas de fertilidad»: Experiencias sobre fertilidad de personas con discinesia ciliar primaria y sus cuidadores](#)

Lea más sobre nuestras otras publicaciones sobre fertilidad en personas con DCP:

[Infertilidad y resultados del embarazo entre adultos con discinesia ciliar primaria](#)

[Atención a la fertilidad en personas con discinesia ciliar primaria](#)

## Comunicación - ¿Cómo compartimos nuestros resultados?

El año pasado presentamos resultados en congresos y reuniones. En Viena, participamos en la Reunión Anual de Investigación de la DCP (<https://beat-pcd.squarespace.com/events>) y en el congreso de la Sociedad Respiratoria Europea (<https://www.ersnet.org/congress-and-events/congress/>), donde presentamos resultados sobre fertilidad y exacerbaciones pulmonares a profesionales sanitarios e investigadores. También presentamos datos sobre fertilidad en la Conferencia 2024 PCD On The Move en Puerto Rico y en la Conferencia Suiza de Neumología a neumólogos.



En estos actos tuvimos la oportunidad de llegar a un público muy amplio. Dimos charlas ante varios centenares de asistentes, participamos en mesas redondas y mantuvimos conversaciones individuales con expertos y pacientes. También presentamos póster en los que resumíamos los resultados de nuestras investigaciones, lo que nos dio la oportunidad de debatirlos de forma interactiva con colegas interesados. Este intercambio tuvo un valor incalculable, ya que nos ayudó a difundir nuestro trabajo y a recabar nuevas perspectivas para mejorar futuras investigaciones.

## Equipo de estudio: ¿Cómo empezamos a investigar la DCP?

En esta sección, dos miembros de nuestro equipo de estudio se presentan, describen su enfoque de investigación y sus experiencias trabajando en el estudio *Vivir con DCP*.



Claudia Kuehni

«Cómo me convertí en investigadora de la DCP: Soy Claudia Kuehni. Vivo en Suiza y empecé como pediatra general, como mi padre. Más tarde me especialicé en enfermedades respiratorias. Mis aventuras en el campo de las enfermedades respiratorias crónicas comenzaron por casualidad en 2006, cuando me pidieron que aportara mis conocimientos estadísticos al grupo de trabajo sobre enfermedades respiratorias crónicas de la primera Sociedad Respiratoria Europea. Este grupo de trabajo desencadenó una avalancha de estudios, transformando la investigación de la DCP de un área poco conocida en un campo de rápido crecimiento.

Nuestro estudio *Vivir con DCP* también comenzó de forma espontánea. Al comienzo de la pandemia en 2020, Bernhard Rindlisbacher, un querido amigo, llamó para compartir las preocupaciones de los pacientes con DCP sobre el COVID-19 y sugirió estudiar sus efectos. Junto con él, con Eva Pedersen y con muchos otros, diseñamos el estudio en un tiempo récord durante las vacaciones de Semana Santa, y lo pusimos en marcha en cuestión de meses. Gracias a todos vosotros, este estudio participativo es una experiencia increíble, ¡y espero que continúe!».

«Soy Leonie. Soy médico y actualmente estoy haciendo un doctorado sobre la DCP en la Universidad de Berna. Llevo tres años dirigiendo el estudio *Vivir con DCP*. He elegido investigar sobre la DCP porque quiero mejorar la atención a las personas con enfermedades raras. Terminaré mi doctorado a finales de febrero de 2025, lo que significa también el final de mi trabajo en el estudio *Vivir con DCP*. Después de eso, planeo completar mi especialización en salud pública en Suiza y espero volver a la investigación de enfermedades raras en el futuro. Las ideas y ánimos que he recibido del grupo asesor de pacientes y de los participantes en el estudio han sido inestimables y una importante fuente de motivación y aprendizaje a lo largo de mis estudios de doctorado.»



Leonie Schreck

## Planes de futuro del estudio *Vivir con DCP*



Myrona Goutaki

**Myrona Goutaki** ha recibido una beca de la Fundación Nacional Suiza para la Ciencia (<https://data.snf.ch/grants/grant/10001934>), que le permitirá diseñar una serie de cuestionarios para explorar el bienestar social y psicológico de las personas con DCP y sus familias e identificar los factores clave que influyen en su calidad de vida. Para ello, ha contratado a **Andrea Fernández**, una nueva estudiante de doctorado, y **Nena Karavasiloglou**, asistente postdoctoral.

## Participación

### ¿Cómo puede participar en el estudio *Vivir con DCP*?

Agradecemos su participación en el estudio *Vivir con DCP* y esperamos que desee continuar. Si desea influir y dar forma al estudio *Vivir con DCP*, puede hacerlo de varias maneras:



- Envíenos sus comentarios sobre cómo es participar en el estudio: ¿qué podemos mejorar?
- Envíenos cualquier sugerencia que tenga para nuevos cuestionarios. Agradecemos especialmente las sugerencias relacionadas con el tema del bienestar social y psicológico de las personas con DCP, que será el tema central de los próximos cuestionarios. Queremos asegurarnos de captar sus ideas y comentarios.
- Díganos si desea participar en un grupo consultivo que se reúne dos o tres veces al año para debatir nuevas ideas.

También puede hacernos cualquier pregunta que tenga sobre el estudio. Nuestra dirección de correo electrónico es: [pcd.ispm@unibe.ch](mailto:pcd.ispm@unibe.ch).

Estaremos encantados de atenderle.

## Socios:

### ¿Quiénes son las instituciones y grupos asociados al estudio *Vivir con DCP*?

Australia:  
[PCD Australia](#)



Francia:  
[Association ADCP](#)



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



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



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



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

Reino Unido: [PCD Support UK](#)



Estados Unidos:  
[PCD Foundation](#)



Suiza: [University of Bern](#)



Reino Unido:  
[University of Southampton](#)



Red internacional de DCP:  
[BEAT-PCD](#)



### ¿Quiere saber más sobre la investigación de la DCP?

Si está interesado en explorar la investigación en curso sobre la DCP más allá del estudio *Vivir con DCP*, le invitamos a visitar el sitio web BEAT-PCD en: <https://beat-pcd.squarespace.com/>. Allí encontrará información valiosa sobre otras iniciativas de investigación y colaboraciones en la comunidad de la DCP.

La imagen de la primera página se ha utilizado con la amable autorización de Hansruedi Silberschmidt.