

Vivere con la DCP: Da e per le persone con DCP

Aggiornamenti e progetti

2025 | NUMERO 4



Dal gruppo di studio

Risultati

p. 2

Pubblicazioni

p. 3

Comunicazioni

p. 3

Gruppo di studio

p. 4

Progetti

p. 4

Partecipazione

p. 5

Partners

p. 5

Vivere con la DCP

Assieme ai gruppi di supporto per la discinesia ciliare primaria (DCP) di tutto il mondo, nel 2020 abbiamo avviato lo studio *Vivere con la DCP* (precedentemente chiamato COVID-DCP).

Lo studio *Vivere con la DCP* raccoglie dati attraverso questionari anonimi online. Finora abbiamo studiato il COVID-19 nelle persone con DCP, le vaccinazioni contro il COVID-19, i test diagnostici per la DCP, la fertilità, le cure per la fertilità, l'attività fisica e le esacerbazioni polmonari nelle persone con DCP. I partecipanti ricevono un questionario dettagliato all'inizio dello studio e, di tanto in tanto, questionari supplementari su argomenti speciali.

Chiunque abbia la DCP in qualsiasi parte del mondo e non abbia ancora partecipato allo studio *Vivere con la DCP* può farlo tramite il sito pcd.ispm.ch/it

Partners

Università di Berna, Svizzera; University of Southampton, Regno Unito. Selbsthilfegruppe Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie, Svizzera; PCD Support UK; Verein Kartagener Syndrom und PCD, Germania; PCD Australia; PCD Foundation, USA; Asociación Española de Pacientes con Discinesia Ciliar Primaria, Spagna; Associazione A.I.D. Kartagener APS, Italia; e Association ADCP, Francia.

Finanziamento dello studio da parte di

- Fondo Nazionale Svizzero per la Ricerca Scientifica (192804, 10001934)
- Associazione Polmonare Svizzera
- PCD Foundation, USA
- Verein Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie, Germania
- PCD Support UK
- PCD Australia

Vivere con la DCP: uno slancio per un futuro entusiasmante

Grazie per aver partecipato a questo studio. Apprezziamo molto il tempo e l'impegno che avete dedicato alla compilazione dei questionari e speriamo che continuerete a partecipare anche in futuro.

Anche se l'anno scorso non abbiamo inviato nuovi questionari, non è stato affatto un anno tranquillo per lo studio *Vivere con la DCP*. Ci siamo concentrati sui preparativi per il futuro, abbiamo analizzato i dati esistenti (pagina 2), abbiamo pubblicato i risultati in riviste scientifiche (pagina 3) e abbiamo presentato il nostro lavoro in varie conferenze (pagina 3).

Nell'ambito della transizione da COVID-DCP a *Vivere con la DCP*, stiamo aggiornando le procedure dello studio e ottenendo una nuova approvazione etica. Aggiungeremo il sito web non appena tutto sarà finalizzato: grazie per la vostra pazienza!

Siamo entusiasti di annunciare un finanziamento della Fondazione Nazionale Svizzera per la Scienza, assegnato a Myrona Goutaki, che ci permetterà di continuare lo studio e di ampliare il nostro team (pagina 4).

Siamo inoltre lieti di presentarvi alcuni membri del team di *Vivere con la DCP* in questa newsletter, in modo che possiate conoscerci meglio (pagina 4).

Come sempre, accogliamo con piacere le vostre domande, i vostri feedback e i vostri suggerimenti per lo studio. Se avete idee per un nuovo questionario o altri suggerimenti, non esitate a contattarci via e-mail all'indirizzo pcd.ispm@unibe.ch. Saremo lieti di ascoltarvi!

Grazie,



Il gruppo di studio *Vivere con la DCP* dell'Istituto di medicina sociale e preventiva dell'Università di Berna in Svizzera: (da sinistra) **Myrona Goutaki** (capo gruppo di ricerca, ricercatore senior), **Leonie Schreck** (dottoranda), **Claudia Kuehni** (capogruppo, professoressa), **Andrea Fernandez** (dottoranda).

Risultati - quali argomenti abbiamo affrontato nell'ultimo anno?

L'anno scorso ci siamo concentrati sulla relazione tra i diversi geni della DCP e relativi sintomi e sulle esacerbazioni. Ci siamo posti le seguenti domande:

- Qual è il rapporto tra i geni che causano la DCP e i sintomi e le caratteristiche riferite?
- Quanto sono frequenti le esacerbazioni polmonari nella DCP e chi ha infezioni più frequenti?

Come si relazionano i geni che causano la DCP con i sintomi e le caratteristiche riferite?

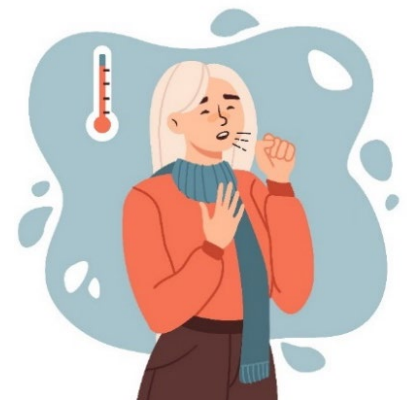


È importante comprendere il ruolo di specifiche mutazioni genetiche (cambiamenti nel DNA) nella DCP. Se comprendiamo meglio quali mutazioni portano a quali sintomi, le persone possono accedere al trattamento più appropriato in base al loro tipo di mutazione genetica. Abbiamo analizzato i dati di 759 partecipanti, concentrandoci su 206 partecipanti che conoscevano il gene che ha determinato la loro DCP. I geni più comuni erano DNAH5 (34%), DNAH11 (13%), CCDC40 (10%), DNAI1 (9%), CCDC39 (6%) e RSPH1 (4%). La maggior parte delle mutazioni interessa la struttura della dineina, essenziale per il movimento delle ciglia (62%). Mentre l'età della diagnosi e la frequenza dei difetti di lateralità variavano tra i gruppi di geni, i sintomi quotidiani come tosse, dolore all'orecchio e respiro corto si presentavano in tutti i gruppi di geni.

Per saperne di più su questi risultati, leggete [qui](#).

Quanto sono frequenti le esacerbazioni polmonari nella DCP e chi ha infezioni più frequenti?

Le riacutizzazioni dei sintomi polmonari, note come esacerbazioni polmonari, sono comuni nelle persone con DCP. Tuttavia, non è chiaro quanto spesso le persone con DCP abbiano un'esacerbazione. Inoltre, non sappiamo chi sia più a rischio di esacerbazioni frequenti. Nello studio Vivere con la DCP, 660 partecipanti, tra cui adulti, adolescenti e bambini, hanno riferito i loro sintomi ogni settimana per due anni. Abbiamo scoperto che le persone con DCP avevano in media tre esacerbazioni polmonari all'anno. La frequenza era simile negli adulti e nei bambini. Tuttavia, le donne adulte e le persone con il batterio *Pseudomonas aeruginosa* presente nell'espettorato hanno avuto più esacerbazioni. La metà dei partecipanti ha gestito le esacerbazioni a casa senza rivolgersi ad un medico. Hanno modificato i loro trattamenti, ad esempio iniziando ad assumere antibiotici o facendo più fisioterapia. Questi risultati mostrano quanto le riacutizzazioni colpiscano le persone con DCP ed evidenziano chi potrebbe aver bisogno di cure più personalizzate.



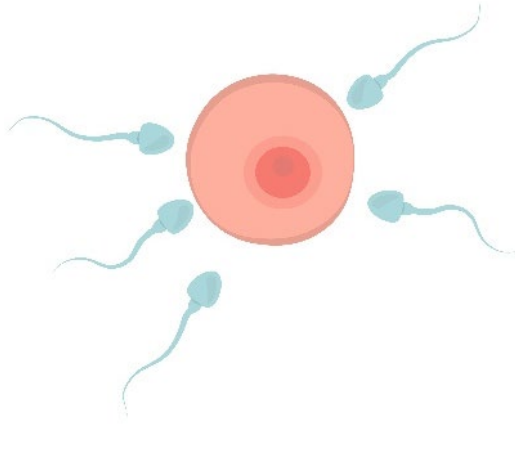
Per saperne di più su questi risultati, leggete [qui](#).

Pubblicazioni - cosa è stato pubblicato?

Vivere con la DCP ha già pubblicato nove articoli in riviste scientifiche. Potete leggere tutti i nostri brevi riassunti in un linguaggio semplice e gli articoli completi in inglese scientifico sul nostro sito web:

<https://pcd.ispm.ch/it/pubblicazioni/>

Vi interessa sapere cosa abbiamo scoperto sulla **fertilità**?



La nostra ultima pubblicazione risponde alla domanda "Come le persone con DCP e i loro genitori raccontano le loro esperienze con la fertilità?".

Leggete il riassunto qui:

["Nessuno mi ha mai parlato di DCP e di problemi di fertilità": esperienze sulla fertilità di persone con discinesia ciliare primaria e dei genitori di ragazzi con DCP](#)

Per saperne di più sulle altre nostre pubblicazioni sulla fertilità nelle persone con DCP:

[Infertilità ed esiti della gravidanza negli adulti con discinesia ciliare primaria](#)

[Assistenza alla fertilità tra le persone affette da discinesia ciliare primaria](#)

Comunicazioni - Come condividiamo i nostri risultati?

Lo scorso anno abbiamo presentato i risultati a congressi e riunioni. A Vienna, abbiamo partecipato al DCP Annual Research Meeting (<https://beat-pcd.squarespace.com/events>) e al congresso della European Respiratory Society (<https://www.ersnet.org/congress-and-events/congress/>), dove abbiamo presentato i risultati sulla fertilità e sulle esacerbazioni polmonari a medici e ricercatori. Abbiamo presentato i dati sulla fertilità anche alla Conferenza 2024 PCD On The Move a Porto Rico e alla Conferenza svizzera di pneumologia ai medici pneumologi.



In questi eventi abbiamo avuto l'opportunità di raggiungere e coinvolgere un vasto pubblico. Abbiamo tenuto conferenze a un pubblico di diverse centinaia di persone, abbiamo partecipato a tavole rotonde e abbiamo avuto colloqui individuali con esperti e pazienti. Abbiamo anche presentato dei poster che riassumevano i risultati della nostra ricerca, il che ci ha dato l'opportunità di discuterne in un formato interattivo con i colleghi interessati. Questo scambio è stato prezioso perché ci ha aiutato a diffondere il nostro lavoro e a raccogliere nuove prospettive per migliorare la ricerca futura.

Gruppo di studio: come abbiamo iniziato la ricerca sulla DCP?

In questa sezione, due membri del nostro team di studio si presentano, descrivono il loro obiettivo di ricerca e le loro esperienze di lavoro nello studio *Vivere con la DCP*.



Claudia Kuehni

“Come sono diventata ricercatrice nel campo della DCP: sono Claudia Kuehni. Vivo in Svizzera e ho iniziato come pediatra, come mio padre. In seguito, mi sono specializzata nelle malattie respiratorie. Le mie avventure nel mondo della DCP sono iniziate per caso nel 2006, quando mi è stato chiesto di fornire competenze statistiche per la prima task force sulla DCP della European Respiratory Society. Questa task force ha dato il via a una valanga di studi, trasformando la ricerca sulla DCP da un'area poco conosciuta a un campo in rapida crescita.

Anche il nostro studio *Vivere con la DCP* è nato spontaneamente. All'inizio della pandemia nel 2020, Bernhard Rindlisbacher, un caro amico, ci ha contattati per condividere le preoccupazioni dei pazienti con DCP riguardo al COVID-19 e ha suggerito di studiarne gli effetti. Insieme a lui, a Eva Pedersen e a molti altri, abbiamo progettato lo studio a tempo di record durante le vacanze di Pasqua, lanciandolo in pochi mesi. Grazie a tutti voi, questo studio partecipativo è un'esperienza incredibile - e spero che continui!”

“Sono Leonie. Sono un medico che sta svolgendo un dottorato di ricerca sulla DCP presso l'Università di Berna. Negli ultimi tre anni ho gestito lo studio *Vivere con la DCP*. Ho scelto di fare ricerca sulla DCP perché voglio migliorare l'assistenza alle persone affette da malattie rare. Completerò il mio dottorato alla fine di febbraio 2025, il che significa anche la fine del mio lavoro nello studio *Vivere con la DCP*. Dopodiché, ho intenzione di completare la mia specializzazione in sanità pubblica in Svizzera e spero di tornare alla ricerca sulle malattie rare in futuro. Gli spunti e gli incoraggiamenti che ho ricevuto dal gruppo consultivo dei pazienti e dai partecipanti allo studio sono stati preziosi e un'importante fonte di motivazione e di apprendimento durante i miei studi di dottorato.”



Leonie Schreck

Progetti futuri dello studio *Vivere con la DCP*



Myrona Goutaki

Myrona Goutaki ha ottenuto una borsa di studio dal Fondo Nazionale Svizzero per la Ricerca Scientifica (<https://data.snf.ch/grants/grant/10001934>), che le permetterà di progettare una serie di questionari per esplorare il benessere sociale e psicologico delle persone affette da DCP e delle loro famiglie e identificare i fattori chiave che influenzano la loro qualità di vita. A tal fine, ha reclutato **Andrea Fernandez**, una nuova studentessa di dottorato, e **Nena Karavasiloglou**, un borsista post-dottorato.

Partecipazione

Come potete partecipare allo studio *Vivere con la DCP*?

Appreziamo la vostra partecipazione allo studio *Vivere con la DCP* e speriamo che vogliate continuare. Se desiderate influenzare e dare forma allo studio *Vivere con la DCP*, potete farlo in diversi modi:



- Inviateci il vostro feedback sulla partecipazione allo studio - cosa possiamo migliorare?
- Inviatemi qualsiasi suggerimento per nuovi questionari. Accogliamo con particolare piacere i suggerimenti relativi al tema del benessere sociale e psicologico delle persone con DCP, che sarà al centro dei prossimi questionari. Vogliamo assicurarci di raccogliere le vostre idee e i vostri feedback.
- Comunicatemi se volete partecipare a un gruppo consultivo che si riunisce due o tre volte all'anno per discutere nuove idee.

Siete inoltre invitati a porre qualsiasi domanda sullo studio. Il nostro indirizzo e-mail è: pcd.ispm@unibe.ch.

Saremo lieti di ascoltarvi!

Partners:

Chi sono le istituzioni e i gruppi partner dello studio *Vivere con la DCP*?

Australia:
[PCD Australia](#)



Francia:
[Association ADCP](#)



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



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



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



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

Regno Unito:
[PCD Support UK](#)



Stati Uniti: [PCD Foundation](#)



Svizzera:
[University of Bern](#)



Regno Unito:
[University of Southampton](#)



Rete internazionale DCP:
[BEAT-PCD](#)



Siete curiosi di saperne di più sulla ricerca sulla DCP?

Se siete interessati ad esplorare le ricerche in corso sulla DCP al di là dello studio *Vivere con la DCP*, vi invitiamo a visitare il sito web della BEAT-PCD all'indirizzo: <https://beat-pcd.squarespace.com/>. Lì troverete informazioni preziose su ulteriori iniziative di ricerca e collaborazioni nella comunità della DCP.

L'immagine della prima pagina è utilizzata per gentile concessione di Hansruedi Silberschmidt.