

# Leben mit PCD: Von und für Menschen mit PCD

Aktuelle Infos und Pläne

---

2025 | AUSGABE 4



## **Vom Studienteam**

### **Ergebnisse**

Seite 2

### **Veröffentlichungen**

Seite 3

### **Kommunikation**

Seite 3

### **Studienteam**

Seite 4

### **Pläne**

Seite 4

### **Mitmachen**

Seite 5

### **Partner\*innen**

Seite 5

## Leben mit PCD

Gemeinsam mit Selbsthilfegruppen für primäre ziliäre Dyskinesie (PCD) aus der ganzen Welt haben wir im Jahr 2020 die Studie „Leben mit PCD“ (früher „COVID-PCD“) ins Leben gerufen.

In der Studie „Leben mit PCD“ werden Daten mittels anonymer Online-Fragebögen erhoben. Bisher haben wir COVID-19 bei Menschen mit PCD, Impfungen gegen COVID-19, PCD-Diagnostetests, Fruchtbarkeit, Fruchtbarkeitsbehandlung, körperliche Aktivität und Lungen-Verschlechterungen bei Menschen mit PCD untersucht. Die Teilnehmenden erhalten zu Beginn der Studie einen ausführlichen Fragebogen und von Zeit zu Zeit zusätzliche Fragebögen zu speziellen Themen.

**Leben mit PCD: Alle Menschen mit PCD aus der ganzen Welt, die noch nicht an der Studie teilgenommen haben, können sich anmelden über**

[pcd.ispm.ch/de](http://pcd.ispm.ch/de)

## Partner:innen

Universität Bern, Schweiz; University of Southampton, Vereinigtes Königreich; Selbsthilfegruppe Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie, Schweiz; PCD Support UK; Verein Kartagener Syndrom und PCD, Deutschland; PCD Australia; PCD Foundation, USA; Asociación Española de Pacientes con Discinesia Ciliar Primaria, Spanien; Associazione A.I.D. Kartagener Onlus, Italien; und Association ADCP, Frankreich.

## Finanzierung der Studie

- Schweizerischer Nationalfonds (192804, 10001934)
- Lungenliga Schweiz
- PCD Foundation, USA
- Verein Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie, Deutschland
- PCD Support UK
- PCD Australia

## Leben mit PCD: Schwung holen für spannende Zeiten

Vielen Dank, dass Sie an dieser Studie teilnehmen. Wir wissen die Zeit und die Mühe, die Sie in das Ausfüllen der Fragebögen investiert haben, sehr zu schätzen und hoffen, dass Sie auch in Zukunft daran teilnehmen werden.

Obwohl wir im vergangenen Jahr keine neuen Fragebögen verschickt hatten, war es keineswegs ein ruhiges Jahr für die Studie „Leben mit PCD“. Wir konzentrierten uns auf die Vorbereitung der Zukunft, analysierten vorhandene Daten (siehe Seite 2), veröffentlichten Ergebnisse in wissenschaftlichen Zeitschriften (Seite 3) und präsentierten unsere Arbeit auf verschiedenen Konferenzen (Seite 3).

Im Rahmen des Übergangs von „COVID-PCD“ zu „Leben mit PCD“ aktualisierten wir unsere Studienverfahren und holen eine neue ethische Genehmigung ein. Wir werden die Website aktualisieren, sobald alles fertiggestellt ist - vielen Dank für Ihre Geduld!

Wir freuen uns, dass der Schweizerische Nationalfonds Myrona Goutaki eine Finanzierung zugesprochen hat, die es uns ermöglicht, die Studie fortzusetzen und unser Team zu erweitern (Seite 4).

Wir freuen uns auch, Ihnen in diesem Newsletter einige Mitglieder des „Leben mit PCD“-Teams vorzustellen, damit Sie uns besser kennen lernen können (Seite 4).

Wie immer freuen wir uns über Ihre Fragen, Ihr Feedback und Ihre Vorschläge für die Studie. Wenn Sie Ideen für einen neuen Fragebogen oder andere Anregungen haben, können Sie uns gerne eine E-Mail an [pcd.ispm@unibe.ch](mailto:pcd.ispm@unibe.ch) schicken. Wir freuen uns darauf, von Ihnen zu hören!

Herzlichen Dank!



Das „Leben mit PCD“-Studienteam des Instituts für Sozial- und Präventivmedizin an der Universität Bern in der Schweiz: (von links) **Myrona Goutaki** (Teamleiterin, Forscherin), **Leonie Schreck** (Doktorandin), **Claudia Kuehni** (Gruppenleiterin, Professorin), **Andrea Fernandez** (Doktorandin).

## Ergebnisse - welche Forschungsfragen haben wir im vergangenen Jahr behandelt?

Letztes Jahr konzentrierten wir uns auf PCD-Gene, Symptome und Lungen-Verschlechterungen. Wir haben folgende Fragen gestellt:

- Wie hängen die Gene, die PCD verursachen, mit den von den Betroffenen selbst angegebenen Symptomen und Merkmalen zusammen?
- Wie häufig treten Lungen-Verschlechterungen bei PCD auf und wer hat häufigere Verschlechterungen?

### **Wie hängen die Gene, die PCD verursachen, mit den selbst berichteten Symptomen und Merkmalen zusammen?**



Es ist wichtig, die Rolle bestimmter genetischer Mutationen (Veränderungen in der DNA) bei PCD zu verstehen. Wenn wir besser verstehen, welche Mutationen zu welchen Symptomen führen, können die Menschen je nach ihrem genetischen PCD-Typ Zugang zu einer geeigneten Behandlung erhalten. Wir analysierten die Daten von 759 Teilnehmenden, wobei wir uns auf 206 Teilnehmende konzentrierten, die das Gen kannten, das ihre PCD verursacht. Die häufigsten Gene waren DNAH5 (34%), DNAH11 (13%), CCDC40 (10%), DNAI1 (9%), CCDC39 (6%) und RSPH1 (4%). Die meisten Mutationen betrafen die Dynein-Struktur, die für die Bewegung der Zilien unerlässlich ist (62%). Während das Alter bei der Diagnose und die Häufigkeit der Lateralitätsdefekte zwischen den Gengruppen variierten, traten Symptome wie Husten, Ohrenschmerzen und Kurzatmigkeit in allen Gengruppen auf.

Lesen Sie mehr über diese Ergebnisse [hier](#).

### **Wie häufig treten Lungen-Verschlechterungen bei PCD auf und wer hat häufigere Verschlechterungen?**

Eine plötzlich auftretende Verschlechterung von Lungensymptomen (Lungen-Verschlechterung), meist wegen einer Infektion, ist bei Menschen mit PCD häufig. Es ist jedoch unklar, wie oft Menschen mit PCD eine solche Lungen-Verschlechterung haben. Wir wissen auch nicht, wer ein höheres Risiko für häufige Lungen-Verschlechterungen hat. In der Studie „Leben mit PCD“ berichteten 660 Teilnehmende, darunter Erwachsene, Jugendliche und Kinder, zwei Jahre lang jede Woche über ihre Symptome. Wir fanden heraus, dass Menschen mit PCD im Durchschnitt drei Lungen-Verschlechterungen pro Jahr hatten. Die Häufigkeit war bei Erwachsenen und Kindern ähnlich. Allerdings hatten erwachsene Frauen und Personen, bei denen das Bakterium *Pseudomonas aeruginosa* im Sputum nachgewiesen wurde, mehr Lungen-Verschlechterungen. Die Hälfte der Teilnehmenden bewältigte ihre Lungen-Verschlechterung zu Hause, ohne sich an eine Ärztin oder einen Arzt zu wenden. Sie passten ihre Behandlung an, indem sie beispielsweise Antibiotika einnahmen oder mehr Physiotherapie machten. Diese Ergebnisse zeigen, wie stark sich Lungen-Verschlechterungen auf Menschen mit PCD auswirken, und verdeutlichen, wer möglicherweise eine individuellere Betreuung benötigt.

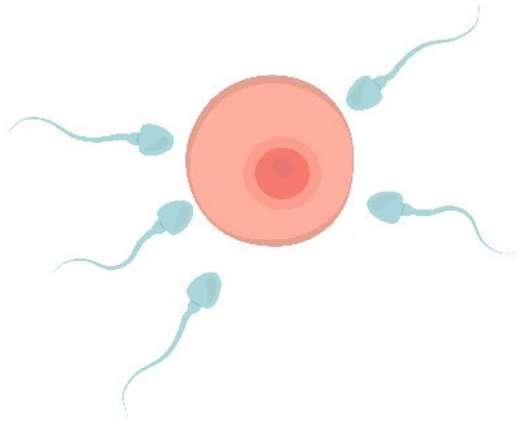


Lesen Sie mehr über diese Ergebnisse [hier](#).

## Veröffentlichungen - was wurde veröffentlicht?

„Leben mit PCD“ hat bereits neun Artikel in wissenschaftlichen Fachzeitschriften veröffentlicht. Sie können alle unsere kurzen Zusammenfassungen in Alltagssprache und die vollständigen Artikel in wissenschaftlichem Englisch auf unserer Website lesen: [pcd.ispm.ch/de/publikationen/](https://pcd.ispm.ch/de/publikationen/)

Möchten Sie wissen, was wir über die **Fruchtbarkeit** herausgefunden haben?



Unsere neueste Veröffentlichung beantwortet die Frage „Wie berichten Menschen mit PCD und ihre Eltern über ihre Erfahrungen mit der Fruchtbarkeit?“

Lesen Sie hier die Zusammenfassung:

[„Niemand hat je mit mir über PCD und Fruchtbarkeitsprobleme gesprochen“: Fertilitätserfahrungen von Menschen mit primärer ziliärer Dyskinesie und ihren Eltern](#)

Lesen Sie mehr über unsere anderen Veröffentlichungen zum Thema Fruchtbarkeit bei Menschen mit PCD:

[Unfruchtbarkeit und Schwangerschaftserfolge bei Erwachsenen mit primärer ziliärer Dyskinesie](#)

[Fertilitätsberatung bei Menschen mit primärer ziliärer Dyskinesie](#)

## Kommunikation - Wie teilen wir unsere Ergebnisse?

Im vergangenen Jahr haben wir unsere Ergebnisse auf Kongressen und Tagungen vorgestellt. In Wien nahmen wir am PCD Annual Research Meeting (<https://beat-pcd.squarespace.com/events>) und am Kongress der European Respiratory Society (<https://www.ersnet.org/congress-and-events/congress/>) teil, wo wir Gesundheitsfachleuten und Forschern Ergebnisse zur Fruchtbarkeit und zu Lungen-Verschlechterungen vorstellten. Wir präsentierten Daten zur Fruchtbarkeit auch auf der 2024 PCD On The Move Conference in Puerto Rico und auf der Swiss Pulmonology Conference vor Lungenärztinnen und -ärzten.



Bei diesen Veranstaltungen hatten wir die Möglichkeit, ein breites Publikum zu erreichen und mit ihm in Kontakt zu treten. Wir hielten Vorträge vor mehreren hundert Zuhörerinnen und Zuhörern, nahmen an Podiumsdiskussionen teil und führten Einzelgespräche mit Expertinnen und Patienten. Außerdem präsentierten wir Poster, auf denen wir unsere Forschungsergebnisse zusammenfassten, was uns die Möglichkeit gab, unsere Ergebnisse in einem interaktiven Format mit interessierten Kolleginnen und Kollegen zu diskutieren. Dieser Austausch war von unschätzbarem Wert, da er uns half, unsere Arbeit zu verbreiten und neue Perspektiven zu sammeln, um die zukünftige Forschung zu verbessern.

## Studienteam - wie haben wir mit der PCD-Forschung begonnen?

In diesem Abschnitt stellen sich zwei Mitglieder unseres Studienteams vor, beschreiben ihren Forschungsschwerpunkt und ihre Erfahrungen bei der Arbeit an der Studie „Leben mit PCD“.



Claudia Kuehni

„Wie ich zur PCD-Forscherin wurde: Ich bin Claudia Kuehni. Ich lebe in der Schweiz und habe wie mein Vater als allgemeine Kinderärztin angefangen. Später habe ich mich auf Atemwegserkrankungen spezialisiert. Mein PCD-Abenteuer begann zufällig im Jahr 2006, als ich gebeten wurde, statistisches Fachwissen für die erste PCD-Taskforce der European Respiratory Society bereitzustellen. Diese Task Force löste eine Lawine von Studien aus und verwandelte die PCD-Forschung von einem wenig bekannten Bereich in ein schnell wachsendes Gebiet.“

Auch unsere Studie „Leben mit PCD“ entstand spontan. Zu Beginn der Pandemie im Jahr 2020 rief Bernhard Rindlisbacher, ein guter Freund, an und teilte die Besorgnis von PCD-Patientinnen und -Patienten über COVID-19 mit und schlug vor, dessen Auswirkungen zu untersuchen. Gemeinsam mit ihm, mit Eva Pedersen und vielen anderen haben wir die Studie in Rekordzeit über die Osterfeiertage konzipiert und innerhalb weniger Monate gestartet. Dank Ihnen allen ist diese partizipative Studie eine unglaubliche Erfahrung - und ich hoffe, sie wird fortgesetzt!“

„Ich bin Leonie. Ich bin Ärztin und promoviere derzeit an der Universität Bern über PCD. Seit drei Jahren leite ich die Studie „Leben mit PCD“. Ich habe mich für die Forschung über PCD entschieden, weil ich die Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten verbessern möchte. Ich werde mein Doktorat Ende Februar 2025 abschliessen, was auch das Ende meiner Arbeit an der „Leben mit PCD“-Studie bedeutet. Danach plane ich, meine Spezialisierung im Bereich Public Health in der Schweiz abzuschliessen und hoffe, in Zukunft wieder in die Forschung über seltene Krankheiten zurückzukehren. Die Einblicke und Ermutigungen, die ich von der Patientenberatungsgruppe und den Studienteilnehmenden erhalten habe, waren von unschätzbarem Wert und eine wichtige Quelle der Motivation und des Lernens während meines gesamten Doktorats.“



Leonie Schreck

## Zukunftspläne der Studie „Leben mit PCD“



Myrona Goutaki

**Myrona Goutaki** hat ein Stipendium des Schweizerischen Nationalfonds (<https://data.snf.ch/grants/grant/10001934>) erhalten, das es ihr ermöglicht, eine Reihe von Fragebögen zu entwickeln, um das soziale und psychologische Wohlbefinden von Menschen mit PCD und ihren Familien zu erforschen und die Schlüsselfaktoren zu ermitteln, die ihre Lebensqualität beeinflussen. Zu diesem Zweck hat sie **Andrea Fernandez**, eine neue Doktorandin, und **Nena Karavasiloglou**, eine Postdoktorandin rekrutiert.

## Mitmachen

### Wie können Sie sich an der Studie „Leben mit PCD“ beteiligen?

Wir freuen uns über Ihre Teilnahme an der Studie „Leben mit PCD“ und hoffen, dass Sie sie fortsetzen möchten. Wenn Sie die Studie „Leben mit PCD“ beeinflussen und mitgestalten möchten, ist dies auf verschiedene Weise möglich:



- Senden Sie uns Ihr Feedback zur Teilnahme an der Studie - was können wir verbessern?
- Schicken Sie uns Ihre Vorschläge für neue Fragebögen. Wir freuen uns besonders über Vorschläge zum Thema soziales und psychisches Wohlbefinden von Menschen mit PCD, das im Mittelpunkt der nächsten Fragebögen stehen wird. Wir möchten sicherstellen, dass wir Ihre Ideen und Ihr Feedback erfassen.
- Teilen Sie uns mit, ob Sie an einer Beratungsgruppe teilnehmen möchten, die sich zwei- bis dreimal im Jahr trifft, um neue Ideen zu diskutieren.

Sie können uns auch gerne Ihre Fragen zur Studie stellen. Unsere E-Mail-Adresse lautet: [pcd.ispm@unibe.ch](mailto:pcd.ispm@unibe.ch).

Wir freuen uns darauf, von Ihnen zu hören!

## Partner\*innen

### Hier finden Sie die Partnerorganisationen für die Studie „Leben mit PCD“:

Australien:  
[PCD Australia](#)



Frankreich:  
[Association ADCP](#)



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



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



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



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

Vereinigtes Königreich:  
[PCD Support UK](#)



USA: [PCD Foundation](#)



Schweiz: [University of Bern](#)



Vereinigtes Königreich:  
[University of Southampton](#)



Internationales PCD-Netzwerk:  
[BEAT-PCD](#)



### Möchten Sie mehr über die PCD-Forschung erfahren?

Wenn Sie daran interessiert sind, die laufende Forschung zu PCD über die „Leben mit PCD“-Studie hinaus zu erkunden, laden wir Sie ein, die BEAT-PCD-Website zu besuchen: <https://beat-pcd.squarespace.com/>. Dort finden Sie wertvolle Einblicke in weitere Forschungsinitiativen und Kooperationen in der PCD-Gemeinschaft.

Das Foto auf der ersten Seite wird mit freundlicher Genehmigung von Hansruedi Silberschmidt verwendet.