



PCD – eine seltene Krankheit mit vielen Facetten

Ref. 2021-08

Originaltitel: Phenotypes of primary ciliary dyskinesia and their association with genetic mutations and disease progression

Antragsteller: Dr. Eva Sophie Lunde Pedersen, Universität Bern
Prof. Claudia Kuehni, Universität Bern

Zusammenfassung

Die primäre ziliäre Dyskinesie (PCD) ist eine seltene Krankheit, die mehrere Organe betrifft. Mutationen verschiedener Gene führen zu den unterschiedlichsten Gesundheitsproblemen, was auf die Existenz verschiedener Krankheitssubtypen (Phänotypen) schliessen lässt.

Das Ziel der geplanten Studie ist, die Phänotypen der PCD zu untersuchen, um eine Grundlage für die Entwicklung individualisierter Behandlungen zu finden.



(Dr. Eva Sophie Lunde Pedersen, Leiterin der Studie)

Hintergrund – Ein Problem, viele Ausprägungen

Die primäre ziliäre Dyskinesie (PCD) ist eine seltene genetische Krankheit, bei der sich die haarähnliche Zellfortsätze (Zilien) auf Schleimhäuten nicht einwandfrei bewegen. Das Problem betrifft mehrere Organe, insbesondere die Lungen. Die Krankheit führt zu chronischen Infektionen und irreversiblen Schäden.

PCD wird durch Genmutationen verursacht, die zu unterschiedlichen Subtypen der Krankheit führen. Manche Betroffene haben mehr Probleme mit ihren Lungen, während andere Probleme mit Ohren und Nase haben. Bei einigen schreitet die Krankheit schneller voran als bei anderen. Die Untertypen der Krankheit (Phänotypen) sind noch nicht gut beschrieben, da es schwierig ist, genügend Menschen mit PCD in die Forschung einzubeziehen.

Ziele und Methoden – Die Gene machen den Unterschied

Im vorliegenden Projekt werden verschiedene Phänotypen bei Menschen mit PCD identifiziert, um festzustellen, ob diese durch verschiedene Genmutationen verursacht werden. Die Forschenden möchten auch herausfinden, ob sich die Schwere der Symptome wie Husten und Kopfschmerzen sowie die Zahl der Infektionen zwischen den Phänotypen unterscheiden.

an der Menschen mit PCD aus der ganzen Welt teilnehmen. Die Studienteilnehmenden füllen einen Ausgangsfragebogen zu ihrer Krankheit sowie zu Symptomen wie Husten, Kopfschmerzen und Ohrproblemen aus. Anschliessend komplettieren sie jede Woche einen kurzen Fragebogen, um festzustellen, wie sich ihre Symptome im Laufe der Zeit verändern.

Mit statistischen Analysen werden dann Gruppen von Personen mit ähnlichen Symptomen ermittelt.

Bedeutung – Gezielte Therapie für ein besseres Leben

Das vorliegende Projekt wird in enger Partnerschaft zwischen den Forschenden und den Menschen mit PCD durchgeführt. Das Projekt wird dazu beitragen, zu verstehen, wie sich die Krankheit bei den betroffenen Menschen unterscheidet und welche Gründe es dafür gibt. Das wird helfen, die Pflege und Behandlung an die Bedürfnisse der einzelnen Patientinnen und Patienten anzupassen und so die langfristige Gesundheit und die Lebensqualität zu verbessern.

Dauer des Projekts

Das Projekt startet im September 2021 und dauert voraussichtlich 36 Monate.

| Projektfinanzierung | Betrag |
|--|-------------------|
| Forschungsbudget Total | CHF 250'041 |
| Förderbeitrag Dritter zugesagt / erhalten | CHF 163'959 |
| Förderbeitrag bei Lungenliga Schweiz nachgesucht | CHF 86'082 |
| Durch Forschende zu akquirierender Betrag | CHF 0 |
| Beitrag Forschungsförderungsfonds Lungenliga | CHF 26'082 |
| Benötigte Spenden Dritter | CHF 60'000 |