

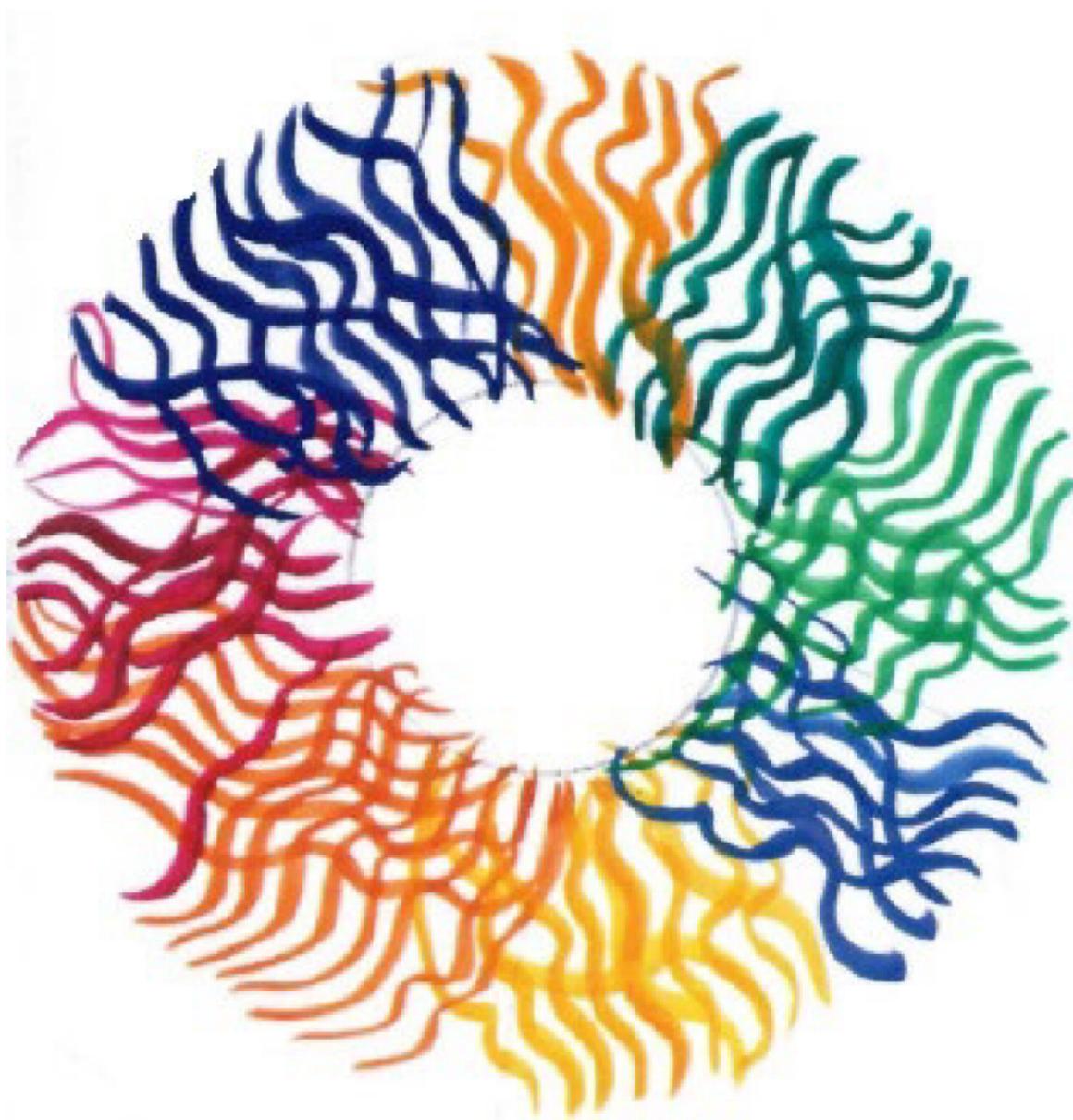
2022

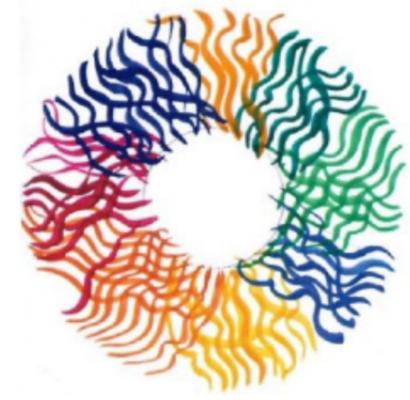
u^b

b
UNIVERSITÄT
BERN

Schweizer Register für Patientinnen und Patienten mit primärer ziliärer Dyskinesie

Aktueller Stand und Entwicklungen





CH-PCD

Schweizer Register für Patientinnen und Patienten mit primärer ziliärer Dyskinesie

Aktueller Stand und Entwicklungen 2022

Für das Register

Myrofora Goutaki

Leonie Schreck

Yin Ting Lam

Helena Koppe

Eva Pedersen

Claudia Kuehni

Bern, Oktober 2022

Herausgeber

Schweizer Register für Patientinnen und Patienten mit primärer ziliärer Dyskinesie

Claudia E. Kuehni und Myrofora Goutaki

Institut für Sozial- und Präventivmedizin

Universität Bern

Mittelstrasse 43

3012 Bern

Schweiz

Tel. +41 (0)31 684 35 11

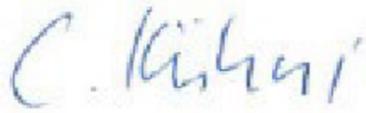
E-Mail: pcd@ispm.unibe.ch

Logo: Elsbeth Kühni

Vorwort

Das Schweizer Register für Patientinnen und Patienten mit primärer ziliärer Dyskinesie wurde 2013 gegründet und von Epidemiologinnen und Epidemiologen, und Ärztinnen und Ärzten gemeinsam aufgebaut. Das Register wird am Institut für Sozial- und Präventivmedizin der Universität Bern geführt. Der vorliegende Bericht ist die erste ausführliche Übersicht für Menschen mit primärer ziliärer Dyskinesie und ihre Familien über den aktuellen Stand und die Entwicklungen des Schweizer Registers. Wir freuen uns sehr, mit Ihnen erste Resultate des Registers zu teilen und Sie über unsere Zukunftspläne zu informieren.

Bern, im Oktober 2022



Claudia E. Kuehni
Co-Leiterin des Schweizer Registers für
Patientinnen und Patienten mit primärer ziliärer
Dyskinesie



Myrofora Goutaki
Co-Leiterin des Schweizer Registers für
Patientinnen und Patienten mit primärer ziliärer
Dyskinesie

Inhaltsverzeichnis

Vorwort.....	4
Glossar primäre ziliäre Dyskinesie (PCD).....	6
Abkürzungen.....	9
1. Einleitung.....	10
2. Beschreibung des Schweizer Registers für Patientinnen und Patienten mit primärer ziliärer Dyskinesie.....	11
2.1. Allgemeine Informationen.....	11
2.2. Organisation des Registers	12
3. Erkenntnisse aus dem Schweizer Register für Patienten mit PCD	14
3.1. Was sind die Merkmale der im Register erfassten Personen?.....	14
3.2. Wie sind die Ergebnisse der ersten Schweizer PCD-Umfrage?	17
4. Forschungsprojekte	19
5. Wissenschaftliche Ergebnisse aus dem Schweizer PCD-Register.....	21
5.1. Veröffentlichungen in wissenschaftlichen Fachzeitschriften.....	21
5.2. Doktorarbeiten und medizinische Dissertationen.....	25
6. Finanzielle Unterstützung des Registers	27
7. Danksagung	28
8. Ausblick.....	29

Glossar primäre ziliäre Dyskinesie (PCD)

In diesem Glossar definieren wir Begriffe, die Ihnen möglicherweise nicht geläufig sind. Wenn Sie in diesem Bericht ein *kursiv* gedrucktes Wort sehen, wird es im Glossar definiert.

Bitte teilen Sie uns mit, wenn Sie weitere Begriffe im Bericht nicht kennen, damit wir unser Glossar aktualisieren können. Um uns einen Begriff zu melden, kontaktieren Sie uns bitte unter pcd@ispm.unibe.ch

Term	Definition
<i>BEAT-PCD-Netzwerk</i>	BEAT-PCD ist ein internationales Netzwerk von Forschenden und Ärztinnen und Ärzten verschiedener Fachrichtungen, die sich für PCD interessieren und zusammenarbeiten, um die Forschung zu koordinieren. Ihr Ziel ist es, die Diagnose und Behandlung von PCD zu verbessern.
<i>Bestätigte PCD Diagnose</i>	Eine PCD-Diagnose, welche mit einem oder mehreren diagnostischen Tests bestätigt wurde.
<i>Bronchiektasen</i>	Viele Menschen mit Lungenkrankheiten einschliesslich PCD entwickeln nach einigen Jahren Bronchiektasen. Dabei handelt es sich um sackartige Ausweitungen der Luftwege in der Lunge.
<i>Bürstenabstrich</i>	Dies ist eine Möglichkeit, PCD zu diagnostizieren. Eine kleine Bürste wird in die Nase eingeführt und hin- und herbewegt. So können Zellen gesammelt werden. Diese werden dann untersucht, um festzustellen, ob eine Person PCD hat.
<i>COVID-PCD</i>	Das COVID-PCD ist ein Forschungsprojekt, welches Fragen zur primären ziliären Dyskinesie (PCD) und zu den Auswirkungen von COVID-19 auf Menschen mit PCD beantwortet. Sie wurde von <i>PCD-Selbsthilfegruppen</i> weltweit initiiert und wird von einem Forschungsteam der Universität Bern geleitet.
<i>Diagnosesicherheit</i>	Eine PCD-Diagnose kann <i>gesichert</i> , <i>wahrscheinlich</i> oder <i>klinisch</i> sein. Diese verschiedenen Grade der Gewissheit bestehen, weil die Ergebnisse der diagnostischen Tests nicht immer eindeutig sind oder bei manchen Menschen überhaupt keine diagnostischen Tests durchgeführt werden.
<i>Einverständnis</i>	Wenn Menschen einverstanden sind, an einer Studie teilzunehmen, können sie dies durch ihre Unterschrift auf einem Formular bestätigen. Wir bezeichnen dies als «Einverständnis geben».
<i>Elektronenmikroskopie</i>	Mikroskop mit einer sehr hohen Auflösung. Es wird bei der PCD-Diagnose zur Untersuchung der Struktur der <i>Flimmerhärchen</i> verwendet, welche durch einen <i>Bürstenabstrich</i> gewonnen wurden.
<i>EPIC-PCD</i>	EPIC-PCD (Ear-nose-throat Prospective International Cohort of Patients with PCD, zu Deutsch: <i>prospektive internationale Hals-Nasen-Ohren-Kohorte</i> von Patienten mit PCD) ist eine internationale Studie, die sich auf Symptome der oberen Atemwege konzentriert. Sie wurde im Jahr 2020 gestartet und wird an der Universität Bern durchgeführt.
<i>Europäisches Referenznetzwerk für seltene Atemwegserkrankungen</i>	Das ist ein Netzwerk von Ärztinnen und Ärzten und Forschenden in den Ländern der Europäischen Union (EU). Es bezweckt die Gesundheitsversorgung und Forschung für seltene Atemwegserkrankungen zu verbessern.
<i>European Respiratory Society</i>	Die European Respiratory Society (Europäische Gesellschaft für Pneumologie) ist eine internationale Organisation, die Ärztinnen und Ärzte, Gesundheitsfachleute, Forschende und andere Expertinnen und Experten auf dem Gebiet der Atemwegsmedizin vereint.

<i>Flimmerhärchen</i>	Flimmerhärchen sind haarähnliche Zellteile, die dazu beitragen, Schleim über die Oberfläche von Zellen zu transportieren. Bei PCD gibt es Probleme in der Art und Weise, wie sich die Flimmerhärchen bewegen.
<i>FOLLOW-PCD</i>	Instrument zur Erfassung standardisierter klinischer Daten von Patienten mit PCD. Es umfasst mehrere Module, die von <i>Gesundheitsfachleuten</i> auszufüllen sind, sowie einen Patientenfragebogen für Menschen mit PCD oder Eltern von Kindern mit PCD. Der Fragebogen ermöglicht es, Informationen zu sammeln, die in der Regel nicht in den <i>Spitalakten</i> vorhanden sind.
<i>Gen, Genveränderungen</i>	Ein Gen ist ein Abschnitt des Erbmaterials. Wenn Veränderungen im Erbmaterial vorliegen, kann dies zu Krankheiten führen.
<i>Gesicherte PCD-Diagnose</i>	PCD-Spezialistinnen und -Spezialisten der <i>European Respiratory Society</i> (Europäische Gesellschaft für Pneumologie) definierten, dass die PCD-Diagnose gesichert ist, wenn Patientinnen oder Patienten entweder PCD-spezifische Befunde in der <i>Elektronenmikroskopie</i> oder spezifische Veränderungen des Erbmaterials aufweisen.
<i>Gesundheitsfachleute</i>	Wir meinen damit alle Beschäftigten des Gesundheitswesens, die an der Behandlung von Menschen mit PCD beteiligt sind, z. B. Pflegefachpersonen, Physiotherapeutinnen und Physiotherapeuten, Ärztinnen und Ärzte verschiedener Fachrichtungen.
<i>Immunfluoreszenz</i>	Eine diagnostische Methode für PCD. Dabei werden bestimmte Proteine gefärbt, um sie unter dem Mikroskop sichtbar zu machen.
<i>Kantonale Ethikkommission Bern</i>	Im Kanton Bern prüft die Ethikkommission alle medizinischen Forschungsstudien, die Menschen betreffen. Die Ethikkommission stellt sicher, dass die Studien und Projekte nach ethischen Grundsätzen durchgeführt werden.
<i>Kartagener-Syndrom</i>	Kartagener-Syndrom bezeichnet die Kombination aus seitenverkehrter Anlage der inneren Organe (<i>Situs inversus</i>), <i>Bronchiektasen</i> und chronischer <i>Nasennebenhöhlenentzündung</i> . Früher wurde PCD als Kartagener-Syndrom bezeichnet.
<i>Klinische PCD-Diagnose</i>	Eine PCD-Diagnose, die nur aufgrund der Symptome einer Person gestellt wurde. Es wurden keine oder nur wenige Tests durchgeführt oder die Ergebnisse waren unklar.
<i>Klinische Tests</i>	Tests, die helfen, eine Krankheit oder ein Leiden zu erkennen oder auszuschliessen, z. B. Bluttests, Röntgen, Nachweis von Bakterien oder Viren.
<i>Kohorte, Kohortenstudie</i>	Eine Kohortenstudie ist eine Art von Studie, bei der eine Gruppe von Menschen (= die Kohorte, z. B. Menschen mit PCD) über einen längeren Zeitraum beobachtet wird. Dabei werden Informationen zu verschiedenen Zeitpunkten gesammelt.
<i>Median</i>	Ein statistischer Begriff: Teilt eine geordnete Liste von Werten in zwei gleiche Hälften, wobei der Median der Wert in der Mitte ist.
<i>Nasales Stickstoffmonoxid</i>	Stickstoffmonoxid ist ein Bestandteil der ausgeatmeten Luft. Stickstoffmonoxid aus der Nase wird gemessen, um die Diagnose von PCD zu unterstützen. Bei Menschen mit PCD ist dieser Wert typischerweise tief.
<i>Nasennebenhöhlenentzündung</i>	Infektion der Nasennebenhöhlen, oft chronisch bei Menschen mit PCD. Auch Sinusitis genannt.
<i>PCD-Selbsthilfegruppe</i>	Selbsthilfegruppe von Menschen mit PCD oder deren Familienmitgliedern.
<i>Prävalenz</i>	Prävalenz ist ein Begriff, der beschreibt, wie häufig eine Krankheit in einer Bevölkerung zu einem bestimmten Zeitpunkt vorkommt. Die

	Prävalenz der PCD-Diagnose in der Schweiz beschreibt zum Beispiel, welcher Prozentsatz der Menschen in der Schweiz im Moment eine PCD-Diagnose hat. Prävalenz wird berechnet, indem man die Anzahl der in der Schweiz lebenden Personen mit einer PCD-Diagnose durch die Gesamtzahl, der zur gleichen Zeit in der Schweiz lebenden Personen teilt.
<i>Prospektiv</i>	Im Zusammenhang mit Studien wird dieser Begriff verwendet, um zu beschreiben, dass gewisse Daten für eine Studie in der Zukunft gesammelt werden und zu Beginn der Studie noch nicht verfügbar sind.
<i>Registerteam</i>	Alle Personen der Universität Bern, die am Schweizer Register für Patientinnen und Patienten mit PCD beteiligt sind.
<i>Seltene Krankheit</i>	Eine Krankheit, die weniger als 1 von 2'000 Menschen betrifft.
<i>Situs inversus</i>	Etwa die Hälfte der Menschen mit PCD wird mit gespiegelten inneren Organen geboren. Es können alle oder auch nur einzelne Organe auf der anderen Seite liegen, z.B. das Herz auf der rechten oder die Leber auf der linken Seite.
<i>Spitalakte</i>	Alle Informationen über Beschwerden, Untersuchungen und Behandlungen von Patientinnen und Patienten, die im Spital aufgezeichnet werden.
<i>Therapielast</i>	Die Arbeit, die Patientinnen und Patienten leisten müssen, um sich um ihre Gesundheit zu kümmern.
<i>Verschlüsselte Informationen</i>	Ein Verfahren des Datenschutzes, bei dem Daten verschlüsselt werden, so dass nur bestimmte befugte Personen mit Hilfe eines geheimen Schlüssels darauf zugreifen können.
<i>Videomikroskopie</i>	Es handelt sich um eine Form der Mikroskopie, die es ermöglicht, lebende Zellen durch eine Videoaufnahme zu untersuchen. Diese Methode wird bei der PCD-Diagnose zur Untersuchung der Bewegung der <i>Flimmerhärchen</i> verwendet. Die <i>Flimmerhärchen</i> wurden durch einen <i>Bürstenabstrich</i> gewonnen.
<i>Wahrscheinliche PCD-Diagnose</i>	In diesem Fall hat sich eine Person diagnostischen Tests unterzogen und einige Testergebnisse deuteten auf eine PCD-Diagnose hin. Die Diagnose konnte durch die Tests aber nicht endgültig bestätigt werden.
<i>Zilie</i>	siehe <i>Flimmerhärchen</i>

Abkürzungen

Im Abkürzungsverzeichnis finden Sie alle Abkürzungen, die wir in diesem Bericht verwenden.

Begriffe	Abkürzungen
Ear-nose-throat Prospective International Cohort of Patients with PCD (zu Deutsch: prospektive internationale Hals-Nasen-Ohren-Kohorte von Patientinnen und Patienten mit PCD)	<i>EPIC-PCD</i>
<i>Elektronenmikroskopie</i>	EM
Europäische Union	EU
<i>Europäisches Referenznetzwerk für seltene Atemwegserkrankungen</i>	ERN-LUNG
Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde	HNO
<i>Immunfluoreszenz</i>	IF
Institut für Sozial- und Präventivmedizin	ISPM
Internationale PCD Kohorte	iPCD
<i>Nasales Stickstoffmonoxid</i>	nNO
Primäre ziliäre Dyskinesie	PCD
Schweizer Register für Patientinnen und Patienten mit primärer ziliärer Dyskinesie	CH-PCD <i>oder</i> Register
<i>Videomikroskopie</i>	VM

1. Einleitung

Was wissen wir über primäre ziliäre Dyskinesie (PCD)?

Primäre ziliäre Dyskinesie (PCD) ist eine *seltene Krankheit*. Wie viele *seltene Krankheiten* wurde auch PCD jahrelang kaum erforscht. Wir wussten also lange nicht, wie viele Menschen PCD haben, und wir wussten wenig über die Symptome von PCD. Forscher schätzen, dass 1 von 10'000 oder sogar 1 von 7'500 Neugeborenen mit PCD auf die Welt kommt. In gewissen Bevölkerungsgruppen kann PCD sogar noch häufiger vorkommen.

In den letzten Jahren wurde in der Schweiz und auf der ganzen Welt mehr zu PCD geforscht. Viele Forschungsarbeiten haben zur Verbesserung der Diagnose von PCD beigetragen und geholfen, die Symptome und Anzeichen von PCD besser zu verstehen.

Was wollen wir mit dem Schweizer PCD-Register über PCD herausfinden?

Wir möchten folgende Fragen beantworten:

- Wie viele Menschen werden in der Schweiz pro Jahr mit PCD diagnostiziert?
- In welchen Kantonen leben diese Menschen?
- In welchem Alter erhalten sie die Diagnose?
- Welche Tests werden zur PCD-Diagnose verwendet?
- Warum haben manche Menschen eine schwere Form von PCD und andere Menschen eine mildere Form?
- Unterscheiden sich PCD-Symptome je nach Art der *Genveränderung* oder der *Ziliendefekte*?
- Wie verändern sich Symptome im Laufe des Lebens?
- Welche Behandlungen sind bei PCD am wirksamsten?
- Wie wirkt sich PCD auf das tägliche Leben von betroffenen Menschen und ihren Familien aus?

2. Beschreibung des Schweizer Registers für Patientinnen und Patienten mit primärer ziliärer Dyskinesie

2.1. Allgemeine Informationen

Was ist der Zweck des Registers und wer nimmt teil?

Das Schweizer Register für Patientinnen und Patienten mit primärer ziliärer Dyskinesie (CH-PCD) ist ein nationales Register für Menschen mit PCD, die in der Schweiz leben oder behandelt werden. Teilnehmen können Personen, die eine *bestätigte* oder eine *klinische PCD-Diagnose* haben. Das Register enthält Informationen, die Ärztinnen, Ärzten und Forschenden helfen, PCD besser zu verstehen.

Wie wird eine Person ins Register aufgenommen?

Wir stehen in regelmässigem Kontakt mit *Gesundheitsfachleuten* aus der ganzen Schweiz, die Menschen mit PCD betreuen. Dazu gehören Lungenärztinnen und -ärzte, Hals-Nasen-Ohren-Spezialistinnen und -Spezialisten, Kinderärztinnen und -ärzte und Allgemeinmedizinerinnen und -mediziner. Wir informieren die *Gesundheitsfachleute* über das Register, und sie geben diese Informationen dann an Menschen weiter, bei denen PCD diagnostiziert wurde.

In den meisten Fällen hat Ihre Ärztin oder Ihr Arzt oder die Ärztin oder der Arzt Ihres Kindes Sie über das CH-PCD informiert und Sie um Ihr *Einverständnis* für die Aufnahme ins Register gebeten. Einige von Ihnen haben über die Schweizer *PCD-Selbsthilfegruppe* von dem Register erfahren. In diesem Fall haben Sie sich wahrscheinlich direkt an das *Registerteam* gewandt und Ihr *Einverständnis* zur Teilnahme gegeben. Wir haben dann Ihren Arzt oder Ihre Ärztin kontaktiert und ihn oder sie über die weiteren Schritte informiert. Wenn Sie die Informationen über das Register verloren haben und sie noch einmal lesen möchten, wenden Sie sich an pcd@ispm.unibe.ch.

Welche Informationen sammelt das Register?

Das CH-PCD sammelt Informationen aus verschiedenen Quellen. Wir benutzen Informationen aus Labor- und Arztberichten von den *Spitalakten* sowie von Ärztinnen und Ärzten in Arztpraxen. Ausserdem erfassen wir Routinedaten, z. B. von Geburts- und Spitalstatistiken. Des Weiteren wenden wir uns mit Fragebögen und Interviews direkt an Sie. Dadurch

versuchen wir, Informationen zu allen Aspekten von PCD zusammenzutragen.

Wie werden die Daten gespeichert?

Wenn wir die Daten von Registerteilnehmenden erfassen, geben wir sie in eine sichere Datenbank am Institut für Sozial- und Präventivmedizin (ISPM) der Universität Bern ein.

Warum brauchen wir personenbezogene Daten?

Wir benötigen personenbezogene Daten, um Ihre Informationen korrekt zu erfassen, um Ihnen Informationen oder Fragebogen zu senden oder Sie über neue Studien zu informieren.

Was geschieht mit den Informationen?

Wir verschlüsseln alle persönlichen Informationen. Jede Person wird in der Datenbank nur als Nummer dargestellt. Die *verschlüsselten Informationen* werden für Berichte oder wissenschaftliche Veröffentlichungen ausgewertet. Anhand der Informationen in Veröffentlichungen kann nicht auf ein Individuum geschlossen werden. Die Ergebnisse werden auch *Gesundheitsfachleuten* in der Schweiz mitgeteilt.

Unsere Datenschutzmassnahmen schützen Sie und Ihre Registerdaten. Diese wurden von der *kantonalen Ethikkommission in Bern* überprüft und genehmigt (Ref.-Nr. KEK-BE: 060/2015). Das Register erfüllt alle gesetzlichen Anforderungen zum Schutz Ihrer persönlichen Registerdaten.

Wer kann auf die personenbezogenen Daten zugreifen?

Personenbezogene Daten wie Namen und Adressen werden sicher in einer separaten Datenbank gespeichert. Alle Mitglieder des *Registerteams* sind gesetzlich verpflichtet, personenbezogene Daten vertraulich zu behandeln. Nur befugte und geschulte Mitglieder des *Registerteams* können auf personenbezogene Daten zugreifen.

Welche Rechte haben Sie in Bezug auf Ihre Daten im Register?

Sie haben das Recht, Ihre Daten im Register jederzeit einzusehen. Wenn Sie Ihre Daten einsehen möchten, wenden Sie sich bitte an pcd@ispm.unibe.ch oder rufen Sie uns an unter +41 (0)31 684 35 11.

2.2. Organisation des Registers

Wer ist Teil des *Registerteams*?

Das CH-PCD wird vom *Registerteam* am ISPM der Universität Bern betreut. Das Team von Forscherinnen, Ärztinnen und Forschungsassistentinnen der Universität Bern sammelt und analysiert die Registerdaten und kommuniziert mit den *Gesundheitsfachleuten*.

Team des Schweizer Registers für Patientinnen und Patienten mit primärer ziliärer Dyskinesie

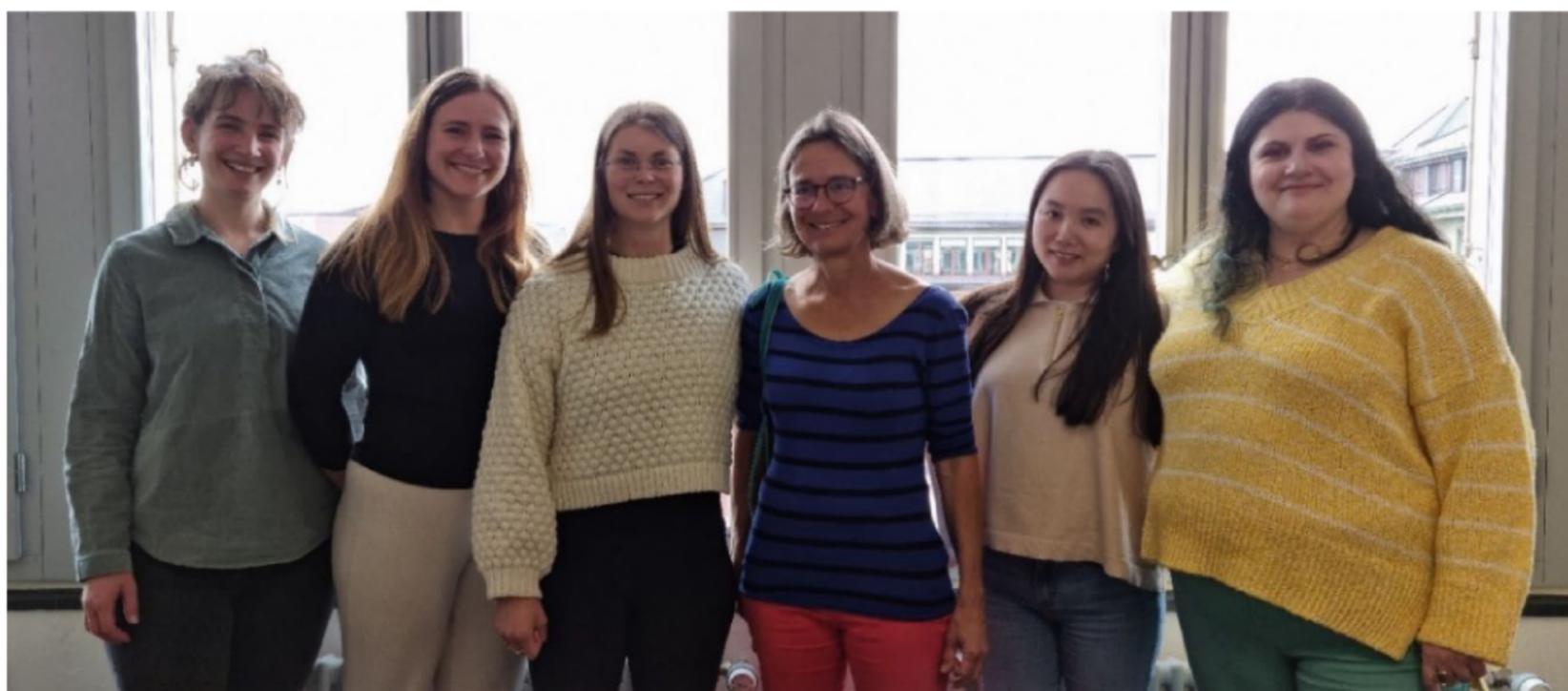
Claudia Kuehni, Prof. Dr. med.	Co-Leiterin des CH-PCD
Myrofora Goutaki, PD MD-PhD	Co-Leiterin des CH-PCD, Projektleitung
Helena Mercedes Koppe	Hilfsassistentin; Datenerhebung und -verwaltung
Yin Ting Lam	Doktorandin; Datenerhebung und -verwaltung
Leonie Schreck, Dr. med.	Doktorandin; Datenerhebung und -verwaltung
Eva Pedersen, PhD	Postdoktorandin; Datenverwaltung

Wer arbeitet mit dem Register zusammen?

Wir arbeiten eng mit der Deutschschweizer Selbsthilfegruppe Primäre Ciliäre Dyskinesie Schweiz zusammen. Die Selbsthilfegruppe wird von Claudia Schmid (c.schmid69@gmx.ch) und Hansruedi Silberschmidt (hr@silberschmidt.ch) geleitet.

Derzeit gibt es keine *PCD-Selbsthilfegruppen* in der französisch- und italienischsprachigen Schweiz. Wer sich für eine französische und italienische *PCD-Selbsthilfegruppe* interessiert, kann sich an die Association ADCP in Frankreich <https://www.adcp.asso.fr/> oder die Associazione italiana discinesia ciliare primaria - sindrome di Kartagener in Italien <https://www.pcdkartagener.it/> wenden.

Wir arbeiten auch eng mit dem *BEAT-PCD-Netzwerk* (<https://beat-pcd.squarespace.com/patients>) zusammen, einem internationalen Netzwerk von *Gesundheitsfachleuten* und Forschenden, die sich für PCD interessieren. Das Netzwerk arbeitet mit nationalen *PCD-Selbsthilfegruppen* auf der ganzen Welt zusammen. Über das Netzwerk können sich Menschen mit PCD austauschen, Informationen erhalten und Feedback zu laufenden Forschungsprojekten geben.



Von links nach rechts: Leonie Schreck, Helena Mercedes Koppe, Eva Pedersen, Claudia Kuehni, Yin Ting Lam, Myrofora Goutaki



Teilnehmende der *BEAT-PCD* Jahrestagung im September 2022 in Barcelona

Wer sind die Beraterinnen und Berater des Registers?

Die Beraterinnen und Berater des Registers sind Ärztinnen und Ärzte sowie *Gesundheitsfachleute* aus der ganzen Schweiz.

KD Dr. med. Eva **Achermann** (ZH), Dr. med. Arnold **Amacher** (BS), Dr. med. Florian **Bandhauer** (SG), Prof. Dr. med. Constance **Barazzone-Argiroffo** (GE), Prof. Dr. med. Jürg **Barben** (SG), Dr. med. Charles **Baud** (VD), Dr. med. Swantje **Beyer** (ZH), PD Jean-Louis **Blouin**, PhD (GE), Dr. med. Alessandro **Bonetti** (VD), Thomas **Brack** (ZH), Prof. Dr. med. Martin **Brutsche**, PhD (SG), Dr. med. Marina **Bullo** (BE), Dr. med. Rahel **Burtscher** (ZH), PD Dr. med. Carmen **Casaulta** (BE), PD Dr. med. Christian **Clarenbach** (ZH), Dr. med. Gregory **Clark** (NE), Dr. med. Regula **Corbelli** (GE), Dr. med. Uwe **de Groot** (SZ), Dr. med. Reto **Dicht** (SO), Dr. med. Patrick **Diebold** (VD), Dr. med. Hans-Ulrich **Dubach** (BE), Dr. med. Peter **Dür** (LU), Dr. med. Peter **Eng** (SO), Prof. Dr. med. Anis **Feki** (FR), Dr. med. Reta **Fischer** (BE), Prof. Dr. med. Urs **Frey** (BS), Dr. med. Sylvie **Froidevaux-Janin** (FR), Prof. Dr. med. Thomas **Geiser** (BE), Dr. med. Benedict **Gerber** (TG), Dr. med. Reto **Godly** (ZG), Prof. Dr. med. Matthias **Greutmann** (ZH), Dr. med. Susanne **Guglielmi** (SG), Dr. med. Andreas **Günter** (BE), Dr. med. Gaudenz **Hafen** (VD), Dr. med. Jürg **Häggi** (SH), PD Dr. med. Jürg **Hamacher** (BE), Prof. Dr. med. Jürg **Hammer** (BS), Dr. med. Andreas **Hector** (ZH), Dr. med. Michael **Hitzler** (ZG), Dr. med. Markus **Hofer** (ZH), Dr. med. Michael **Hottinger** (VD), Prof. Dr. med. Sarosh **Irani** (AG), Dr. med. Peter **Iseli** (GR), Dr. med. Leonhard **Jost** (TG), Dr. med. Andreas **Jung** (ZH), Prof. Dr. med. Philipp **Latzin** (BE), Dr. med. Peter **Laux** (SG),

Dr. med. Romain **Lazor** (VD), Dr. med. Daniel **Leuba** (NE), Dr. med. Dagmar **Lin** (BE), Dr. med. Marco **Lurà** (LU), Dr. med. Georg **Magyar** (LU), Dr. med. Anna **Mauerhofer** (ZH), Dr. med. Jean-Claude **Metrailler** (VS), Prof. Dr. med. Alexander **Möller** (ZH), Dr. med. Marie-Laure **Monod** (VD), Dr. med. Carlo **Mordasini** (BE), Dr. med. Anne **Mornand** (GE), Dr. med. Patrick **Muggensturm** (ZH), PD Dr. phil. Loretta **Müller-Urech** (BE), Dr. med. Dominik **Müller-Suter** (AG), Dr. med. Christian **Murer** (LU), PD Dr. med. Yvonne **Nussbaumer** (SH), Prof. Dr. med. Sebastian **Ott** (BS), PD Dr. med. Jean-Claude **Pache** (GE), Dr. med. Olivier **Pillevuit** (VD), Dr. med. Christian **Pirovino** (VS), Dr. med. Karsten **Rasche** (ZH), Prof. Dr. med. Nicolas **Regamey** (LU), Dr. med. Isabelle **Rochat** (VD), Dr. med. Emmanuelle **Rossi-Udry** (VD), Peter **Saalfeld**, Dr. med. Thomas **Scherer** (ZH), Dr. med. Tobias **Schilling** (BL), Dr. med. Daniel **Schilter** (BE), Dr. med. Iris **Schmid** (BE), Dr. med. Marcel **Schmucki** (SG), Prof. Dr. med. Hans-Otto **Schoch** (SG), Dr. med. Bernhard **Schwizer** (BE), PD Dr. med. Florian **Singer**, PhD (BE), Dr. med. Daniela **Stefanutti** (NE), Dr. med. Patrick **Terier** (JU), Prof. Dr. med. Robert **Thurnheer** (TG), Prof. Dr. med. Daniel **Trachsel** (BS), PD Dr. med. Stefan **Tschanz** (BE), Dr. med. Anton **Vogel** (AR), Prof. Dr. med. Christophe **von Garnier** (VD), Dr. med. Simon **Vonmoos** (NE), Dr. med. Anna-Lena **Walter** (SG), Dr. med. Bernhard **Wälti** (TG), Dr. med. François **Waridel** (VD), Dr. med. Dieter **Werdenberg** (JU), Dr. med. Stephan **Wieser** (ZH), Prof. Dr. med. Johannes **Wildhaber-Brooks** (FR), Dr. med. Michael **Witschi** (BE), Dr. med. Christoph **Wyser** (LU), Dr. med. Maura **Zanolari** (TI), Dr. med. Christoph **Zeller** (ZH).

3. Erkenntnisse aus dem Schweizer Register für Patienten mit PCD

Dieser Abschnitt beschreibt Menschen mit PCD, die dem Register bis Ende 2021 beitraten.

3.1. Was sind die Merkmale der im Register erfassten Personen?

Bisher haben wir in der Schweiz 154 Personen mit PCD identifiziert. Die jüngste Person im Register ist 2 Jahre alt, die älteste ist 76 Jahre alt. Der *Median* oder das mittlere Alter der Registerteilnehmenden liegt bei 24 Jahren. Die meisten Registerteilnehmenden sind jünger als 30 Jahre und etwa die Hälfte sind Frauen.

Was wissen wir zur Häufigkeit der PCD-Diagnose in der Schweiz?

Laut dem Bundesamt für Statistik (2020) leben in der Schweiz mehr als 8,6 Millionen Menschen. Bei einer *Prävalenz* von 1 aus 10'000 Menschen gehen wir davon aus, dass in der Schweiz etwa 860 Menschen mit PCD leben. Wir haben jedoch nur 154 Personen gefunden. Das heisst, dass 82 % der Menschen mit PCD in der Schweiz noch nicht im CH-PCD erfasst sind und dass viele von ihnen von ihrer

Diagnose nichts wissen. Wir vermuten, dass PCD in der Schweiz zu selten diagnostiziert wird.

Unterscheidet sich die Häufigkeit der PCD-Diagnose je nach Kanton im CH-PCD?

Ja, die Häufigkeit der PCD-Diagnose im CH-PCD ist je nach Kanton unterschiedlich. **Abbildung 1** zeigt eine Karte mit den registrierten Menschen mit PCD in den verschiedenen Kantonen.

Im Kanton Bern sind am meisten Menschen mit PCD bekannt, da das Register ursprünglich im Kanton Bern aufgebaut wurde. Es wurden grosse Anstrengungen unternommen, um Menschen mit PCD zu finden.

Unterscheidet sich die Häufigkeit der PCD-Diagnose nach Alter im CH-PCD?

Ja, PCD wird oft erst spät diagnostiziert. Nicht viele Kleinkinder erhalten eine PCD-Diagnose. Im Alter von 11 bis 20 werden in der Schweiz die meisten Menschen mit PCD diagnostiziert. Etwa 1 von 20'000 Menschen im Alter von 11-30 Jahren in der Schweiz hat eine PCD-Diagnose. Dies entspricht schon eher der erwarteten *Prävalenz* von 1 aus 10'000.

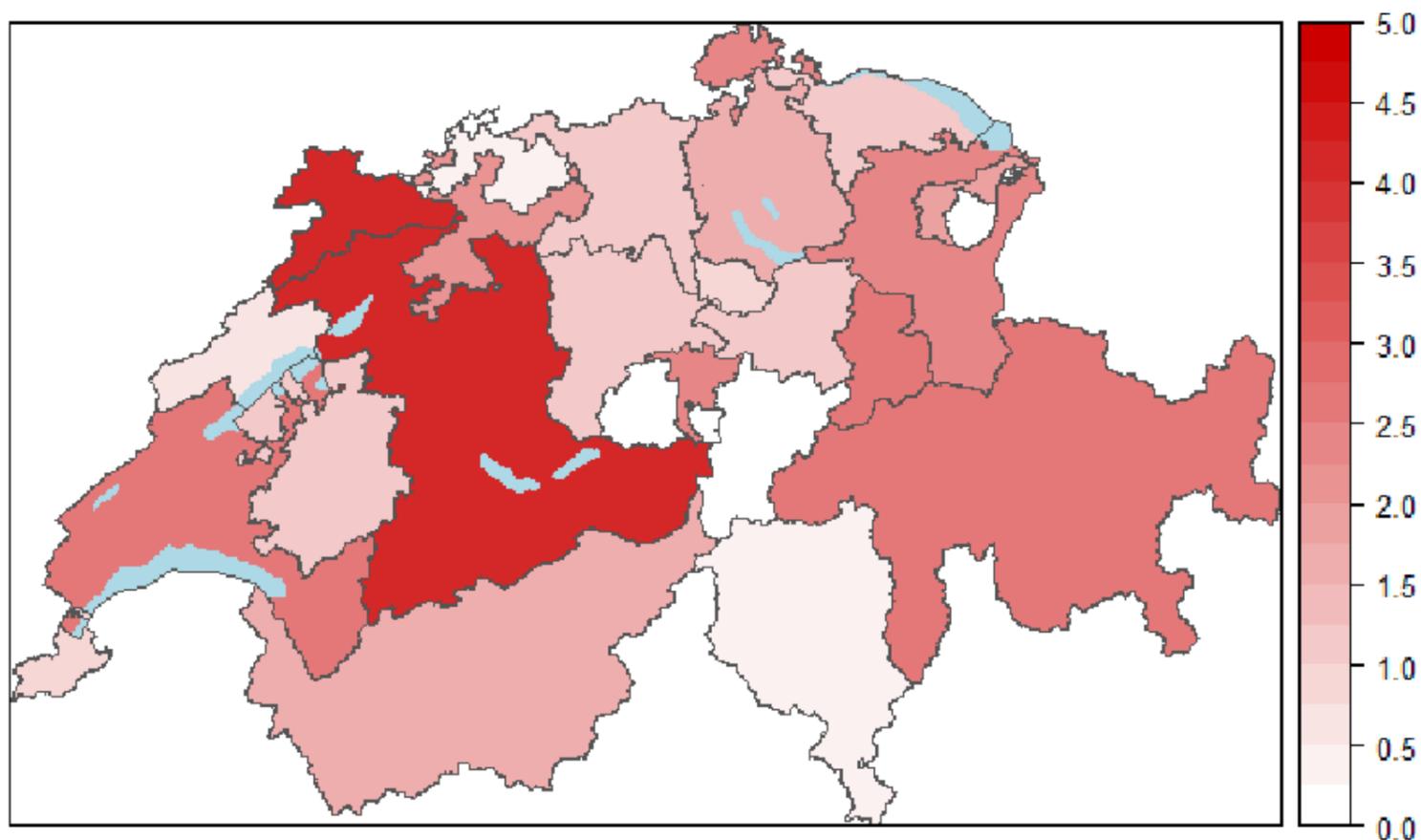


Abbildung 1: Anzahl Menschen im CH-PCD als Anteil der Menschen im Wohnkanton (pro 100'000). Eine dunklere Farbe bedeutet mehr betroffene Menschen und eine hellere Farbe weniger.

Abbildung 2 zeigt die Anzahl der im Register teilnehmenden Personen mit einer PCD-Diagnose nach Alter.

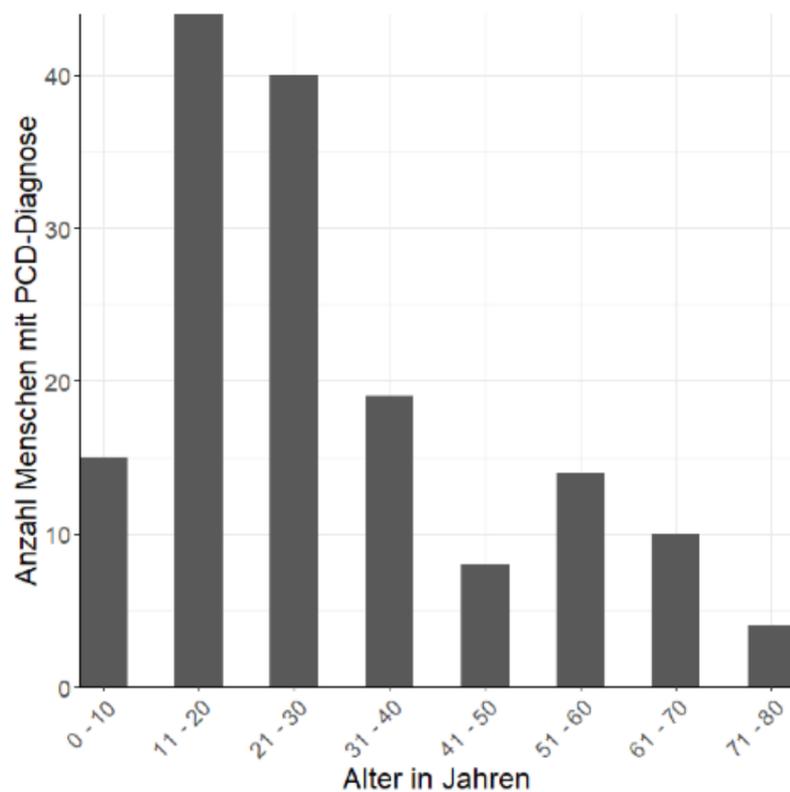


Abbildung 2: Die Anzahl der im Register teilnehmenden Personen mit PCD nach Altersgruppen.

Wie wird PCD diagnostiziert?

PCD ist schwer zu diagnostizieren. In den meisten Fällen reicht ein einziger Test nicht aus, um PCD zu diagnostizieren und kein Test kann eine PCD-Diagnose sicher ausschliessen. Daher wird zur Diagnose von PCD eine Kombination aus verschiedenen Tests verwendet.

Wie wird PCD in der Schweiz diagnostiziert?

In der Schweiz werden folgende Methoden zur Diagnose von PCD eingesetzt: Messung von *nasalem Stickstoffmonoxid (nNO)*, *Bürstenabstriche* aus der Nase, *Immunfluoreszenz (IF)* und *Gentests*.

- Menschen mit PCD haben häufig niedrige nNO-Werte. Dieses Gas kann in der Nase gemessen werden. Der Test ist schmerzlos, aber nicht immer zuverlässig, insbesondere bei Kindern unter 5 Jahren.
- Eine weitere gängige Methode zur Diagnose von PCD ist die Entnahme von Zellen mithilfe von *Bürstenabstrichen* aus der Nase. Diese Proben können mit verschiedenen Mikroskopen untersucht werden. Die *Elektronenmikroskopie (EM)* zeigt die Struktur der *Flimmerhärchen* und die *Videomikroskopie (VM)* zeigt, wie sich die *Flimmerhärchen* bewegen. Diese Tests erfordern teure Geräte

und die Interpretation der Ergebnisse erfordert Fachwissen.

- Mit der *Immunfluoreszenz (IF)* werden bestimmte Teile der *Flimmerhärchen* markiert, die bei Menschen mit PCD fehlen oder verändert sein können. Auf diese Weise kann die PCD-Diagnose bestätigt werden.
- Bei PCD handelt es sich um eine genetisch bedingte Krankheit. Es werden auch *Gentests* eingesetzt, um Veränderungen im Erbmateriale nachzuweisen, die PCD verursachen können. Allerdings sind noch nicht alle *Gene* bekannt, die PCD verursachen können.

Was sind die häufigsten Tests zur Diagnose von PCD in der Schweiz?

EM, nNO und VM werden in der Schweiz am häufigsten eingesetzt, um PCD zu diagnostizieren. IF und Gentests sind in der Schweiz noch nicht weit verbreitet, werden aber in anderen Ländern immer beliebter. **Abbildung 3** zeigt die Kombinationen von Testmethoden, die bei Menschen mit PCD in der Schweiz benutzt wurden.

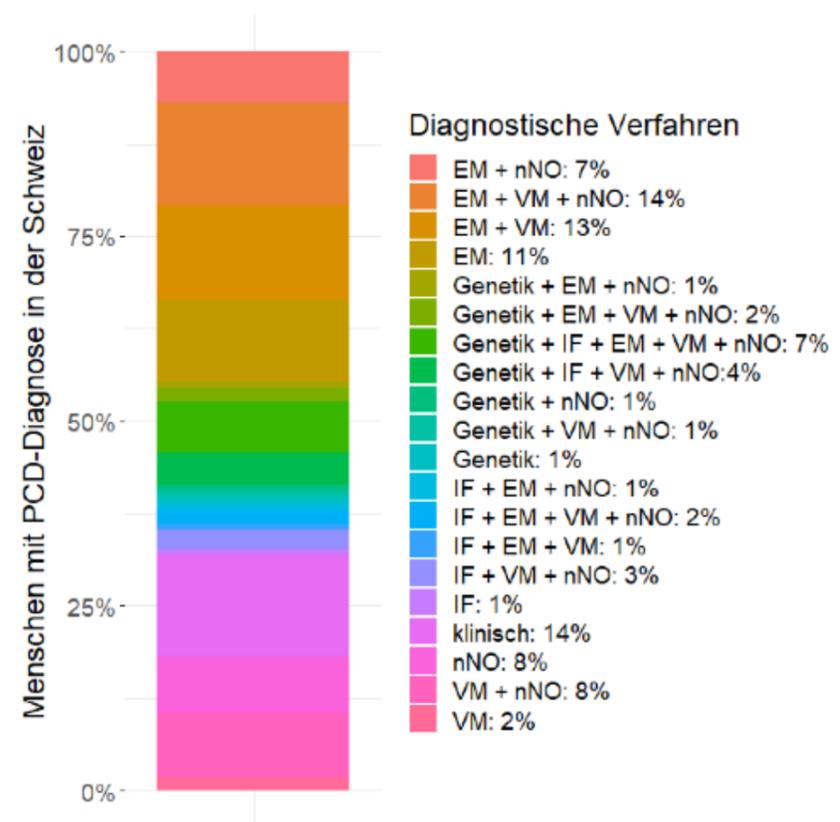


Abbildung 3: Testmethoden zur Diagnose von PCD in der Schweiz.

Wie sicher sind diese Tests zur Diagnose von PCD?

Je nach verfügbaren Untersuchungsergebnissen gibt es unterschiedliche Grade der *Diagnosesicherheit* für PCD. So ist eine PCD-Diagnose beispielsweise sicherer, wenn sie auf EM oder Gentests beruht. Wenn die PCD-Diagnose durch EM oder Gentests bestätigt wird, gilt sie als *gesichert*. Bei etwa 45 % der Menschen mit PCD im Register wurde eine *gesicherte Diagnose* gestellt.

Bei einigen Personen gilt die Diagnose nicht als *gesichert*, sondern als *wahrscheinlich*. Eine *wahrscheinliche Diagnose* erhalten Menschen zum Beispiel bei niedrigen nNO-Werten oder VM-Befunden, die typisch für PCD sind. Etwa 35 % der im Register erfassten Menschen mit PCD in der Schweiz haben eine *wahrscheinliche Diagnose*.

Eine PCD-Diagnose kann auch nur anhand von Beschwerden gestellt werden, die typisch für PCD sind. Dies ist der Fall, wenn keine Tests durchgeführt wurden oder die Testergebnisse unklar sind. Wenn eine Diagnose nur auf Beschwerden beruht, wird sie als *klinische Diagnose* bezeichnet. Im Register haben 20 % der Personen eine ausschliesslich *klinische Diagnose*. Von diesen Menschen haben einige das *Kartagener-Syndrom* (*Situs inversus*, *Nasennebenhöhlenentzündungen* und *Bronchiektasen*). Die Kombination dieser drei Beschwerden erhöht die Wahrscheinlichkeit einer PCD-Diagnose. Im Register haben nur 40 % der Personen mit einer *klinischen Diagnose* ein *Kartagener-Syndrom*. Die anderen 60 % haben eine Kombination aus anderen typischen PCD-Beschwerden.

Abbildung 4 zeigt die verschiedenen *Diagnosesicherheiten* von Personen in der Schweiz, bei denen PCD diagnostiziert wurde.

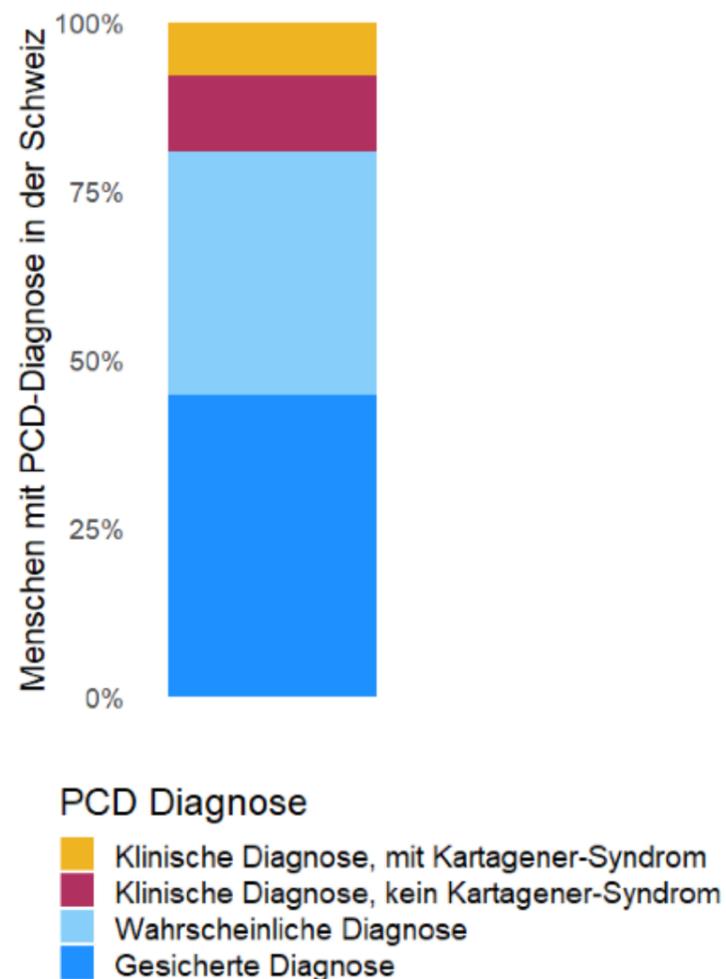


Abbildung 4: *Diagnosesicherheit* für Menschen mit PCD in der Schweiz.

3.2. Wie sind die Ergebnisse der ersten Schweizer PCD-Umfrage?

Im Jahr 2020 verschickte das *Registerteam* den ersten Schweizer PCD-Fragebogen per Post an alle Personen im CH-PCD mit gültiger Postadresse in der Deutsch- und Westschweiz.

Der Fragebogen basierte auf *FOLLOW-PCD* - einem Fragebogen, der speziell für Menschen mit PCD entwickelt wurde. Er enthält Fragen zu den Beschwerden während der letzten drei Monate sowie zu gesundheitsbezogenen Verhaltensweisen wie Bewegung, Ernährung und Atemphysiotherapie.

Wir erzielten eine ausgezeichnete Rücklaufquote von 86 %, da 74 von 86 Personen den ausgefüllten Fragebogen zurückschickten.

Die Teilnehmenden waren zwischen 3 und 73 Jahren alt, das Durchschnittsalter der Teilnehmenden lag bei 23 Jahren. 50 Erwachsene sowie Eltern von 24 Kindern nahmen teil. Die meisten Teilnehmenden lebten in deutschsprachigen Kantonen (79 %). 38 (51 %) waren weiblich.

Über welche Nasen- und Ohrenbeschwerden berichteten die Teilnehmenden?

Beschwerden der oberen Atemwege waren bei Menschen mit PCD in der Schweiz sehr häufig. Mehr als die Hälfte der Kinder (63 %) und Erwachsenen (80 %) hatten täglich oder häufig Probleme mit der Nase. Sie berichteten insbesondere über eine laufende (65 %) oder verstopfte (55 %) Nase. Mehr als die Hälfte der Befragten berichteten über Ohrenschmerzen, aber nur bei 15 % waren diese

häufig. Bei den Erwachsenen berichteten 69 % über Hörprobleme, bei den Kindern waren es nur 38 %. Insgesamt berichteten Erwachsene häufiger über Nasen- und Ohrenbeschwerden.

Abbildung 5 zeigt, wie häufig Kinder und Jugendliche im Vergleich zu Erwachsenen über Nasen- und Ohrenbeschwerden berichteten.

Über welche Lungenbeschwerden berichteten die Teilnehmenden?

Fast alle Teilnehmenden (99 %) berichteten über Husten und Auswurf. 67 % der Kinder und 7 % der Erwachsenen husten täglich oder häufig. 39 % berichteten über Probleme aufgrund von starkem Husten, wie z. B. saures Aufstossen, Erbrechen oder ungewollter Harnabgang (sogenannte Stressinkontinenz). Zwei Drittel der Teilnehmenden gaben an, unter Kurzatmigkeit zu leiden, 20 % berichteten, dass sie häufig oder täglich unter Kurzatmigkeit leiden, insbesondere beim Sport. **Abbildung 6** zeigt, wie häufig Kinder und Jugendliche im Vergleich zu Erwachsenen über Lungenbeschwerden berichten. Die Häufigkeit von Kurzatmigkeit nahm mit dem Alter zu.

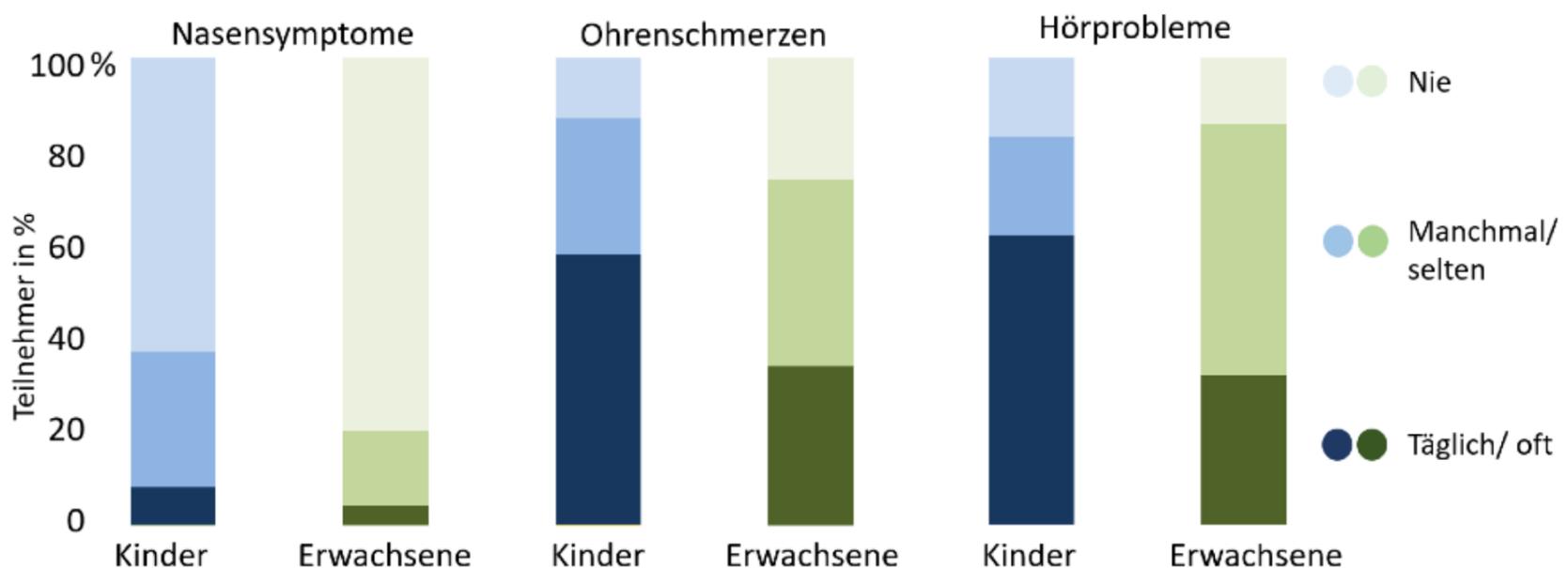


Abbildung 5: Häufigkeit von Nasen- und Ohrenbeschwerden bei Kindern und Erwachsenen mit PCD in der Schweiz

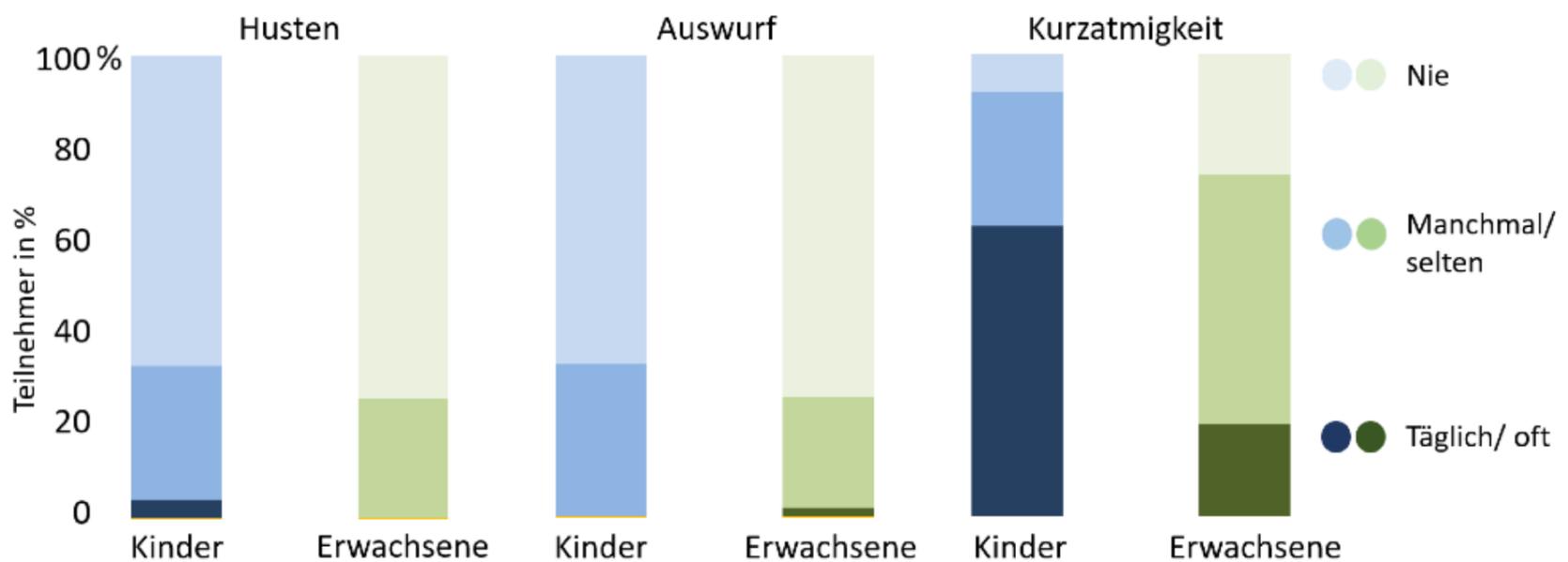


Abbildung 6: Häufigkeit von Lungenbeschwerden, die von Kindern und Erwachsenen mit PCD in der Schweiz angegeben wurden.

Wie viele Menschen mit PCD treiben Sport?

Chronische Atemwegsbeschwerden und Infektionen beeinträchtigen die Fähigkeit, Sport zu treiben. Sport kann aber helfen, die Atemwege zu befreien. 70% der Erwachsenen gaben an, Sport zu treiben. 71% der Kinder und Jugendlichen nahmen am Schulsport teil und 54 % trieben Sport ausserhalb der Schule.

Wie viele Menschen mit PCD machen Atemphysiotherapie?

Die tägliche Atemphysiotherapie ist entscheidend für die Befreiung der Atemwege und die Vorbeugung von Infektionen. Es gibt verschiedene Methoden der Atemphysiotherapie, die man allein oder mit Hilfe von Physiotherapeutinnen und Physiotherapeuten durchführen kann. 80 % der Personen mit PCD in der Schweiz gaben an, Atemphysiotherapie zu machen, davon war die Hälfte bei einem Physiotherapeuten oder einer Physiotherapeutin in Therapie.

Abbildung 7 zeigt, dass Menschen, die regelmässig Sport trieben, gleich häufig Beschwerden hatten wie Personen, die unregelmässig Sport trieben. Personen, die regelmässig Sport trieben, suchten jedoch weniger häufig Physiotherapeutinnen und Physiotherapeuten auf. Eine Erklärung für diesen Unterschied könnte sein, dass Menschen Sport als Methode zur Befreiung der Atemwege nutzen und so professionelle Atemphysiotherapie durch körperliche Aktivität ersetzen.

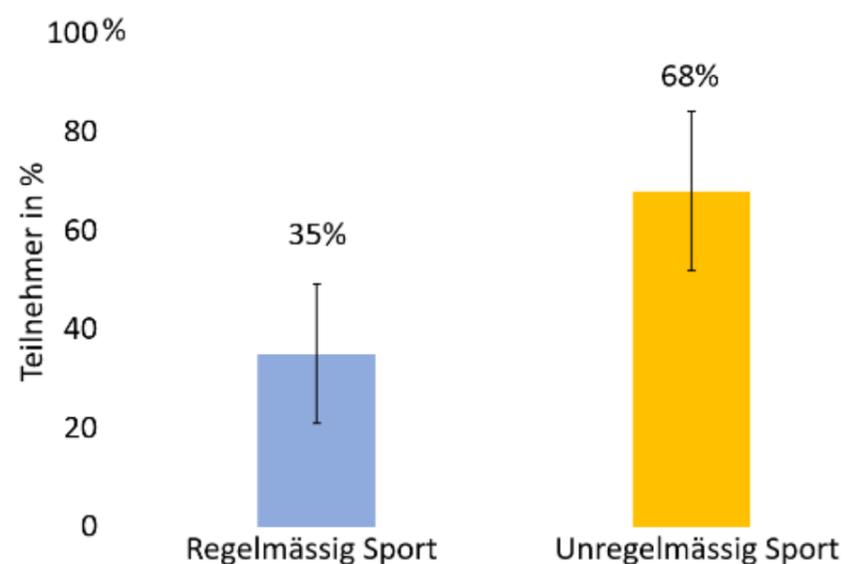


Abbildung 7: Häufigkeit von Physiotherapie mit Physiotherapeutinnen und Physiotherapeuten von Menschen mit PCD, die regelmässig (mindestens einmal pro Woche) und unregelmässig Sport trieben.

Wir veröffentlichten schon einen Teil der Ergebnisse in einer wissenschaftlichen Zeitschrift (siehe Seite 19). Diesen Sommer haben Sie von uns einen Verlaufsfragebogen erhalten. Wir werten diesen Fragebogen momentan aus und freuen uns, die Resultate bald mit Ihnen zu teilen. Wir möchten solche Fragebogen in Zukunft regelmässig verschicken (z. B. jährlich). Auf diese Weise können wir untersuchen, wie sich die Beschwerden von Menschen mit PCD in der Schweiz im Laufe der Zeit verändern. Wir hoffen damit, PCD besser beschreiben zu können und Faktoren zu untersuchen, welche die Prognose beeinflussen.

4. Forschungsprojekte

Das CH-PCD leitet anonymisierte und *verschlüsselte Informationen* über Menschen mit PCD in der Schweiz an nationale und internationale Studien weiter.

Die Studie zu Forschungsprioritäten für PCD

Ein Projekt des Registers beschäftigt sich mit Forschungsprioritäten für PCD. Dazu führen wir Interviews und Befragungen mit Menschen mit PCD und mit ihren Familien durch.

Ausgewählte Menschen mit PCD, Eltern von Kindern mit PCD aus der Schweiz und Freiwillige der *PCD-Selbsthilfegruppe* in Grossbritannien werden zur Teilnahme eingeladen. In den Interviews können Teilnehmende über ihre Erfahrungen mit PCD sprechen und ihre Meinung zu Forschungsprioritäten für PCD mitteilen.

Mit den Informationen aus den Interviews werden wir eine anonyme Online-Umfrage entwickeln, welche in viele Sprachen übersetzt wird. Mit der Hilfe von *PCD-Selbsthilfegruppen* und der European Lung Foundation (Europäische Lungenstiftung) wird die Umfrage dann an Menschen mit PCD in verschiedenen Ländern verschickt. Die Ergebnisse werden Forschenden helfen, neue Studien zu entwickeln, welche die Bedürfnisse der Betroffenen abdecken.

Die internationale PCD Kohorte (iPCD)

Die internationale PCD Kohorte (iPCD) kombiniert vorhandene anonyme Daten zu PCD aus nationalen oder lokalen Registern und klinischen oder diagnostischen Datenbanken. Sie wurde im Rahmen eines von der Europäischen Union (EU) finanzierten internationalen Projekts entwickelt. iPCD enthält derzeit Informationen über mehr als 4'100 Menschen mit PCD aus 22 Ländern. Wir haben *verschlüsselte Informationen* aus der Schweiz an iPCD weitergegeben und mehrere Publikationen (Seiten 19-24) mitverfasst. Die iPCD-Kohorte wird am ISPM der Universität Bern geführt.

Das internationale PCD-Register

Das internationale PCD-Register wurde im Rahmen desselben Projekts entwickelt. Es handelt sich um ein *prospektives* PCD-Register, das derzeit vom *Europäischen Referenznetzwerk für seltene Atemwegserkrankungen* (ERN-LUNG) unterstützt wird. Es wird an der Universität Münster in

Deutschland geführt. Seit 2015 trägt das CH-PCD regelmässig *verschlüsselte Informationen* zum internationalen PCD-Register bei.

Die COVID-PCD-Studie

COVID-PCD ist eine Forschungsstudie, welche mit anonymen Online-Fragebogen Informationen über Menschen mit PCD sammelt. *COVID-PCD* wurde in enger Zusammenarbeit mit *PCD-Selbsthilfegruppen* auf der ganzen Welt ins Leben gerufen. Die Studie hilft uns zu verstehen, wie sich die Pandemie auf Menschen mit PCD in aller Welt ausgewirkt hat. Damit konnten wir diese Fragen beantworten:

- Wie viele Menschen mit PCD haben sich mit dem neuen Coronavirus (SARS-CoV-2) angesteckt?
- Was geschieht, wenn Menschen mit PCD an COVID-19 erkranken?
- Wie viele Menschen mit PCD haben Schutzmassnahmen z.B. Maske tragen ausgeführt?
- Wie viele Menschen mit PCD haben sich gegen COVID-19 impfen lassen?

Anfänglich konzentrierte sich die Studie vor allem auf Pandemiethemata. Auf Anregung der Studienteilnehmenden und der mitwirkenden *Selbsthilfegruppen* werden wir jetzt die Studie zunehmend für andere Fragen nutzen, um mehr über PCD zu erfahren, z. B. über die Fruchtbarkeit von Menschen mit PCD.

Über einen Link auf der Website (www.covid19pcd.ispm.ch/de) können Menschen jeden Alters aus der ganzen Welt anonym an der *COVID-PCD* teilnehmen. Wenn sich Menschen mit PCD für die Teilnahme entscheiden, erhalten sie einen ausführlichen Fragebogen. Danach erhalten sie wöchentlich und später monatlich kurze Fragebögen zu COVID Erkrankungen. Diese wurden jetzt gestoppt, da sich die epidemiologische Lage entspannt hat. Von Zeit zu Zeit erhalten Teilnehmende nun spezielle Fragebögen zu allgemeinen PCD-Themen, welche nichts mit der Pandemie zu tun haben. *COVID-PCD* ist eine Langzeitstudie. Die Teilnehmenden können jederzeit einsteigen und mitmachen. Wir

- veröffentlichen regelmässig die Ergebnisse der Fragebögen (www.covid19pcd.ispm.ch/de),

- präsentieren die Ergebnisse auf nationalen und internationalen Kongressen,
- teilen die Ergebnisse bei Treffen von *PCD-Selbsthilfegruppen* mit und
- veröffentlichen die Ergebnisse in wissenschaftlichen Fachzeitschriften (Seite 19).

Obwohl die Studie nicht in direktem Zusammenhang mit dem CH-PCD-Register steht, nehmen viele Menschen aus dem Schweizer PCD-Register an der Studie teil.

Die *prospektive internationale Hals-Nasen-Ohren-Kohorte* von Patienten mit PCD (*EPIC-PCD*)

EPIC-PCD (Ear-Nose-Throat (ENT) prospective international cohort of patients with PCD, zu Deutsch: *prospektive internationale Hals-Nasen-Ohren-Kohorte* von Patienten mit PCD) ist eine *prospektive internationale Kohortenstudie*. Wir untersuchen Probleme im Bereich der Nase, der Nasennebenhöhlen und der Ohren bei Menschen mit PCD. Die Studie wird am ISPM der Universität

Bern in Zusammenarbeit mit teilnehmenden PCD-Kliniken weltweit durchgeführt.

Wir kontaktieren Menschen mit PCD in den teilnehmenden Spitälern und fragen sie an, ob sie an der Studie teilnehmen möchten. Wenn eine Person ihr *Einverständnis* gibt, sammeln wir Informationen über ihre Beschwerden aus Fragebögen und klinischen Untersuchungen. Es werden keine zusätzlichen Untersuchungen durchgeführt, da wir alle Informationen aus regelmässigen Nachuntersuchungen sammeln, welche sowieso durchgeführt werden.

Derzeit nehmen 451 Personen aus 10 Ländern an der *EPIC-PCD*-Studie teil. Wir werden die Daten für wissenschaftliche Veröffentlichungen auswerten und die Ergebnisse bei Treffen von *PCD-Selbsthilfegruppen* und in künftigen Berichten bekannt geben. Die *EPIC-PCD*-Studie ist nicht direkt mit dem CH-PCD-Register verbunden. Das Inselspital Bern ist aber eines der teilnehmenden Spitäler. Somit nehmen einige Menschen mit PCD, die am Inselspital Bern behandelt werden, an der Studie teil.

5. Wissenschaftliche Ergebnisse aus dem Schweizer PCD-Register

5.1. Veröffentlichungen in wissenschaftlichen Fachzeitschriften

In diesem Abschnitt listen wir wissenschaftliche Publikationen vom CH-PCD und Publikationen aus nationalen und internationalen Studien auf, zu denen das CH-PCD Informationen beigetragen hat. Wir führen auch Publikationen auf, die nicht direkt mit dem Register in Verbindung stehen, aber Teilnehmende mit PCD aus der Schweiz einschliessen. Viele dieser Publikationen sind online frei verfügbar und Sie können sie lesen, indem Sie sie bei Google Scholar suchen (<https://scholar.google.com/>).

Im Jahr 2019 veröffentlichten wir den Aufbau und die ersten Ergebnisse des Registers in einem Artikel mit dem Titel "The Swiss Primary Ciliary Dyskinesia registry: objectives, methods and first results" in der Zeitschrift Swiss Medical Weekly.

- Goutaki M, Eich MO, Halbeisen FS, Barben J, Casaulta C, Clarenbach C, Hafen G, Latzin P, Regamey N, Lazor R, Tschanz S, Zanolari M, Maurer E, Kuehni CE; Swiss PCD Registry (CH-PCD) Working Group. *The Swiss Primary Ciliary Dyskinesia registry: objectives, methods and first results*. Swiss Med Wkly. 2019 Jan 13;149:w20004

Im Jahr 2020 beschrieben wir das Register zusammen mit anderen PCD-Registern und internationalen Studien in Europa im Artikel "*Registries and collaborative studies for primary ciliary dyskinesia in Europe*" im ERJ Open Research, das von der *European Respiratory Society* betrieben wird.

- Ardura-Garcia C, Goutaki M, Carr SB, Crowley S, Halbeisen FS, Nielsen KG, Pennekamp P, Raidt J, Thouvenin G, Yiallouros PK, Omran H, Kuehni CE. *Registries and collaborative studies for primary ciliary dyskinesia in Europe*. ERJ Open Res. 2020 May 26;6(2):00005-2020

Auf der Grundlage des ersten Fragebogens, den Sie ausgefüllt haben, haben wir die Atemwegsbeschwerden von Menschen mit PCD aus der Schweiz beschrieben.

- Goutaki M, Hüsler L, Lam YT, Koppe H, Jung A, Lazor R, Müller L, Schweizer PCD Forschungsgruppe, Pedersen ESL, Kuehni CE. *Respiratory symptoms of Swiss people with Primary Ciliary Dyskinesia*. ERJ Open Research 2022; DOI: 10.1183/23120541.00673-2021

Ein weiterer Artikel zum ersten Fragebogen berichtet über Sport, Physiotherapie und Ernährung.

- Lam YT, Pedersen ESL, Schreck LD, Hüsler L, Koppe H, Belle FN, Clarenbach C, Latzin P, Schweizer PCD Forschungsgruppe, Kuehni CE, Goutaki M. *Physical activity, respiratory physiotherapy practices, and nutrition among people with primary ciliary dyskinesia in Switzerland*. Swiss Med Wkly. 2022 Aug 18;152:w30221. doi: 10.4414/smw.2022.w30221. eCollection 2022 Aug 15.

Die folgenden Publikationen stammen aus nationalen und internationalen Studien, zu denen das CH-PCD Informationen beigetragen hat, oder aus Studien, an denen Menschen mit PCD in der Schweiz beteiligt waren. Auf den Seiten 17 und 18 haben wir die Ergebnisse einiger dieser Studien kurz vorgestellt.

- Werner C, Lablans M, Ataian M, Raidt J, Wallmeier J, Grosse-Onnebrink J, Kuehni CE, Haarman EG, Leigh MW, Quittner AL, Lucas JS, Hogg C, Witt M, Priftis KN, Yiallouros P, Nielsen KG, Santamaria F, Uckert F, Omran H. *An international registry for primary ciliary dyskinesia*. Eur Respir J. 2016 Mar;47(3):849-59

Diese Veröffentlichung beschreibt, wie das internationale PCD-Register aufgebaut wurde und welche ersten Ergebnisse es liefert.

- Nyilas S, Singer F, Kumar N, Yammine S, Meier-Girard D, Koerner-Rettberg C, Casaulta C, Frey U, Latzin P. *Physiological phenotyping of pediatric chronic obstructive airway diseases*. J Appl Physiol (1985). 2016 Jul 1;121(1):324-32.

Dieser Artikel beschreibt Ergebnisse einer Studie, bei der gängige und neue Lungenfunktionstechniken zur Untersuchung der Merkmale von PCD und von anderen chronischen Atemwegserkrankungen eingesetzt wurden.

- Goutaki M, Maurer E, Halbeisen FS, Amirav I, Barbato A, Behan L, Boon M, Casaulta C, Clement A, Crowley S, Haarman E, Hogg C, Karadag B, Koerner-Rettberg C, Leigh MW, Loebinger MR, Mazurek H, Morgan L, Nielsen KG, Omran H, Schwerk N, Scigliano S, Werner C, Yiallourous P, Zivkovic Z, Lucas JS, Kuehni CE. *The international primary ciliary dyskinesia cohort (iPCD Cohort): methods and first results.* Eur Respir J. 2017 Jan 4;49(1).
 In dieser Veröffentlichung beschreiben wir den Aufbau der iPCD-Kohorte und die Merkmale der eingeschlossenen Menschen mit PCD.
- Nyilas S, Schlegtendal A, Singer F, Goutaki M, Kuehni CE, Casaulta C, Latzin P, Koerner-Rettberg C. *Alternative inert gas washout outcomes in patients with primary ciliary dyskinesia.* Eur Respir J. 2017 Jan 25;49(1).
 In dieser Studie wurde versucht, die am besten geeigneten Messungen mit einer neuen Lungenfunktionstechnik bei Menschen mit PCD zu ermitteln.
- Olcese C, Patel MP, Shoemark A, Kiviluoto S, Legendre M, Williams HJ, Vaughan CK, Hayward J, Goldenberg A, Emes RD, Munye MM, Dyer L, Cahill T, Bevillard J, Gehrig C, Guipponi M, Chantot S, Duquesnoy P, Thomas L, Jeanson L, Copin B, Tamalet A, Thauvin-Robinet C, Papon JF, Garin A, Pin I, Vera G, Aurora P, Fassad MR, Jenkins L, Boustred C, Cullup T, Dixon M, Onoufriadis A, Bush A, Chung EM, Antonarakis SE, Loebinger MR, Wilson R, Armengot M, Escudier E, Hogg C; UK10K Rare Group., Amselem S, Sun Z, Bartoloni L, Blouin JL, Mitchison HM. *X-linked primary ciliary dyskinesia due to mutations in the cytoplasmic axonemal dynein assembly factor PIH1D3.* Nat Commun. 2017 Feb 8;8:14279.
 In dieser Studie wurden Mutationen auf dem X-Chromosom identifiziert und beschrieben, welche zu PCD führen.
- Goutaki M, Halbeisen FS, Spycher BD, Maurer E, Belle F, Amirav I, Behan L, Boon M, Carr S, Casaulta C, Clement A, Crowley S, Dell S, Ferkol T, Haarman E, Karadag B, Knowles M, Koerner-Rettberg C, Leigh MW, Loebinger MR, Mazurek H, Morgan L, Nielsen KG, Phillipsen M, Sagel S, Santamaria F, Schwerk N, Yiallourous P, Lucas JS, Kuehni CE. *Growth and nutritional status, and their association with lung function: a study from the International Primary Ciliary Dyskinesia Cohort.* Eur Respir J. 2017 Dec 21;50(6):1701659.
 In diesem Artikel beschreiben wir in einer grossen internationalen Studie die Körpergrösse und den BMI von Menschen mit PCD im Vergleich zu gesunden Menschen in ihren jeweiligen Ländern.
- Halbeisen FS, Goutaki M, Spycher BD, Amirav I, Behan L, Boon M, Hogg C, Casaulta C, Crowley S, Haarman EG, Karadag B, Koerner-Rettberg C, Loebinger MR, Mazurek H, Morgan L, Nielsen KG, Omran H, Santamaria F, Schwerk N, Thouvenin G, Yiallourous P, Lucas JS, Latzin P, Kuehni CE. *Lung function in patients with primary ciliary dyskinesia: an iPCD Cohort study.* Eur Respir J. 2018 Aug 23;52(2):1801040.
 Diese Veröffentlichung beschreibt die Lungenfunktion von Kindern und Erwachsenen mit PCD im Vergleich zu Menschen mit zystischer Fibrose.
- Anagnostopoulou P, Kranz N, Wolfensberger J, Guidi M, Nyilas S, Koerner-Rettberg C, Yammine S, Singer F, Latzin P. *Comparison of different analysis algorithms to calculate multiple-breath washout outcomes.* ERJ Open Res. 2018 Jul 13;4(3):00021-2017
 In dieser Studie wurde ein neuartiges Lungenfunktionsverfahren bei Menschen mit PCD, zystischer Fibrose und gesunden Kindern angewandt, um zu ermitteln, wie diese Methode am besten eingesetzt werden sollte.
- Kouis P, Goutaki M, Halbeisen FS, Gioti I, Middleton N, Amirav I; Israeli PCD Consortium, Barbato A; Italian PCD Consortium, Behan L, Boon M, Emiralioglu N, Haarman EG, Karadag B, Koerner-Rettberg C, Lazor R; Swiss PCD Group, Loebinger MR, Maitre B; French Reference Centre for Rare Lung Diseases, Mazurek H, Morgan L, Nielsen KG, Omran H, Özçelik U, Price M, Pogorzelski A, Snijders D; PCD Italian Consortium, Thouvenin G; French Reference Centre for Rare Lung Diseases, Werner C, Zivkovic Z,

Kuehni CE, Yiallourous PK. *Prevalence and course of disease after lung resection in primary ciliary dyskinesia: a cohort & nested case-control study*. *Respir Res*. 2019 Sep 18;20(1):212.

In diesem Artikel wurde aufgezeigt, wie häufig Lungenresektionen bei Menschen mit PCD in der ganzen Welt durchgeführt wurden und wie sie sich auf den Verlauf der Krankheit auswirkten.

- Nyilas S, Bauman G, Pusterla O, Sommer G, Singer F, Stranzinger E, Heyer C, Ramsey K, Schlegtendal A, Benzrath S, Casaulta C, Goutaki M, Kuehni CE, Bieri O, Koerner-Rettberg C, Latzin P. *Structural and Functional Lung Impairment in Primary Ciliary Dyskinesia. Assessment with Magnetic Resonance Imaging and Multiple Breath Washout in Comparison to Spirometry*. *Ann Am Thorac Soc*. 2018 Dec;15(12):1434-1442

Diese Veröffentlichung zeigte, dass Lungenfunktionsmessungen und bildgebende Verfahren bei Menschen mit PCD nicht immer übereinstimmen, weshalb beide für die klinische Nachsorge wichtig sind.

- Halbeisen FS, Shoemark A, Barbato A, Boon M, Carr S, Crowley S, Hirst R, Karadag B, Koerner-Rettberg C, Loebinger MR, Lucas JS, Maitre B, Mazurek H, Özçelik U, Martinů V, Schwerk N, Thouvenin G, Tschanz SA, Yiallourous P, Goutaki M, Kuehni CE. *Time trends in diagnostic testing for primary ciliary dyskinesia in Europe*. *Eur Respir J*. 2019 Oct 24;54(4):1900528.

In diesem Artikel haben wir festgestellt, dass die Diagnose von PCD in den einzelnen Ländern unterschiedlich ausfällt und die Diagnoseempfehlungen oft nicht genau befolgt werden.

- Kobbernagel HE, Buchvald FF, Haarman EG, Casaulta C, Collins SA, Hogg C, Kuehni CE, Lucas JS, Moser CE, Quittner AL, Raidt J, Rosthøj S, Sørensen AL, Thomsen K, Werner C, Omran H, Nielsen KG. *Efficacy and safety of azithromycin maintenance therapy in primary ciliary dyskinesia (BESTCILIA): a multicentre, double-blind, randomised, placebo-controlled phase 3 trial*. *Lancet Respir Med*. 2020 May;8(5):493-505.

Diese Veröffentlichung beschreibt die Ergebnisse der ersten grossen multizentrischen klinischen Studie bei PCD, in der der prophylaktische Einsatz des Antibiotikums Azythromycin bei Menschen mit PCD getestet wurde.

- Pedersen ESL, Collaud ENR, Mozun R, Ardura-Garcia C, Lam YT, Harris A, Lucas JS, Copeland F, Manion M, Rindlisbacher B, Silberschmidt H, Goutaki M, Kuehni CE. *COVID-PCD: a participatory research study on the impact of COVID-19 in people with primary ciliary dyskinesia*. *ERJ Open Res*. 2021 Mar 22;7(1):00843-2020.

Diese Veröffentlichung beschreibt den Aufbau der *COVID-PCD* Studie und die Merkmale der eingeschlossenen Menschen mit PCD.

- Pedersen ESL, Goutaki M, Harris AL, Dixon L, Manion M, Rindlisbacher B, Patient Advisory Group CP, Lucas JS, Kuehni CE. *SARS-CoV-2 infections in people with primary ciliary dyskinesia: neither frequent, nor particularly severe*. *Eur Respir J*. 2021 Aug 5;58(2):2004548.

Dieser Artikel beschreibt erste Resultate der *COVID-PCD* Studie und zeigt auf, dass sich wenige Menschen mit PCD mit SARS-CoV-2 infiziert haben und dass bei diesen die COVID-19-Erkrankung meist mild verlief.

- Goutaki M, Lam YT, Alexandru M, Anagiotos A, Armengot M, Bequignon E, Boon M, Burgess A, Coste A, Emiralioglu N, Erdem E, Haarman EG, Harris A, Hool SL, Karadag B, Kim S, Latzin P, Lorent N, Ozcelik U, Reula A, Roehmel J, van Gogh C, Yiallourous P, Zappe SM; EPIC-PCD team, Papon JF. *Study protocol: the ear-nose-throat (ENT) prospective international cohort of patients with primary ciliary dyskinesia (EPIC-PCD)*. *BMJ Open*. 2021 Oct 11;11(10):e051433.

In dieser Veröffentlichung wird eine neue grosse Studie bei Menschen mit PCD beschrieben, die sich auf Probleme mit der Nase, den Nebenhöhlen und den Ohren konzentriert.

- Müller L, Savas ST, Tschanz SA, Stokes A, Escher A, Nussbaumer M, Bullo M, Kuehni CE, Blanchon S, Jung A, Regamey N, Haenni B, Schneiter M, Ingold J, Kieninger E, Casaulta C, Latzin P, On Behalf Of The Swiss Pcd Research Group. A Comprehensive Approach for the Diagnosis of Primary Ciliary Dyskinesia-Experiences from the First 100 Patients of the PCD-UNIBE Diagnostic Center. *Diagnostics*. 2021 Aug 25;11(9):1540.
In dieser Publikation wurde detailliert beschrieben, wie die Diagnose von PCD im neuen Diagnosezentrum in Bern gestellt wird.
- Nussbaumer M, Kieninger E, Tschanz SA, Savas ST, Casaulta C, Goutaki M, Blanchon S, Jung A, Regamey N, Kuehni CE, Latzin P, Müller L. *Diagnosis of primary ciliary dyskinesia: discrepancy according to different algorithms*. *ERJ Open Res*. 2021 Nov 1;7(4):00353-2021.
Dieser Artikel vergleicht die diagnostischen Schritte, die im Berner PCD-Diagnosezentrum durchgeführt werden, mit anderen verfügbaren Leitlinien.
- Pedersen ESL, Collaud ENR, Mozun R, Dexter K, Kruljac C, Silberschmidt H, Lucas JS, COVID-PCD patient advisory group, Goutaki M, Kuehni CE. *Facemask Usage Among People With Primary Ciliary Dyskinesia During the COVID-19 Pandemic: A Participatory Project*. *Int J Public Health*. 2021 Dec 15;66:1604277
Dieser Artikel untersucht, ob Menschen mit PCD während der Pandemie in der Öffentlichkeit eine Maske tragen und ob ihre Symptome das Maskentragen erschweren.
- Pedersen ESL, Mallet CM, Lam YT, Bellu S, Cizeau I, Copeland F, Lopez Fernandez T, Manion M, Harris AL, Lucas JS, Santamaria F, Goutaki M, Kuehni CE, and COVID-PCD Patient Advisory Group. *COVID-19 Vaccinations: Perceptions and Behaviours in People with Primary Ciliary Dyskinesia*. *Vaccines*. 2021 Dec 17;9(12):1496
In diesem Artikel wurde beschrieben, wie schnell Menschen mit PCD in verschiedenen Ländern geimpft wurden und welche Nebenwirkungen nach der Impfung auftraten.
- Halbeisen FS, Pedersen ESL, Goutaki M, Spycher BD, Amirav I, Boon M, Malena CC, Crowley S, Emiralioglu N, Haarman EG, Karadag B, Koerner-Rettberg C, Latzin P, Loebinger MR, Lucas JS, Mazurek H, Morgan L, Marthin J, Pohunek P, Santamaria F, Schwerk N, Thouvenin G, Yiallourous P, Nielsen KG, Kuehni CE. *Lung function from school age to adulthood in primary ciliary dyskinesia*. *Eur Respir J*. 2022 Mar 17:2101918. doi: 10.1183/13993003.01918-2021.
In dieser Veröffentlichung wird beschrieben, wie sich die Lungenfunktion bei Kindern und jungen Erwachsenen mit PCD verändert und welche Faktoren sie beeinflussen.

Zusätzlich zu diesen Publikationen wurden Informationen aus dem CH-PCD in einer Reihe von kurzen Zusammenfassungen an nationalen und internationalen Kongressen präsentiert, die hier nicht aufgeführt sind.

5.2. Doktorarbeiten und medizinische Dissertationen

Im Laufe der Jahre haben eine Reihe von Doktorandinnen und Doktoranden ihre Doktorarbeiten abgeschlossen. Es wurden dabei auch Studien mit direktem Bezug zum CH-PCD oder Studien mit Menschen mit PCD aus der Schweiz durchgeführt.

Doktorarbeiten

Abgeschlossen

Myrofora Goutaki, ISPM, Universität Bern (Betreuerin Claudia Kuehni): "Epidemiology of Primary Ciliary Dyskinesia" (2016);

Florian Halbeisen, ISPM, Universität Bern (Betreuerin Claudia Kuehni): "Lung function in patients with Primary Ciliary Dyskinesia" (2019);

Sylvia Nyilas, Abteilung für Pneumologie, Universitäts-Kinderklinik, Universität Bern (Betreuer Philipp Latzin): "Comparison of different approaches to analyse lung diseases with imaging and functional methods" (2019).

Aktuell

Yin Ting Lam, ISPM, Universität Bern (Betreuerin Myrofora Goutaki): "Upper respiratory disease and treatment burden in patients with Primary Ciliary Dyskinesia" (seit 2020);

Leonie Schreck, ISPM, Universität Bern (Betreuerin Claudia Kuehni): "Primary ciliary dyskinesia from symptoms to phenotypes" (seit 2021).

Medizinische Doktorarbeiten

Abgeschlossen

Gabi Morawietz, ISPM, Universität Bern (Betreuerin Claudia Kuehni): "Diagnostik der primären ziliären Dyskinesie in der Schweiz – eine deskriptive Querschnittstudie" (2017);

Jonas K. Ingold, Anatoisches Institut, Universität Bern (Betreuer Stefan Tschanz): "Funktionelle und strukturelle Analyse der primären ziliären Dyskinesie – Retrospektive auf 35 Jahre diagnostische Tätigkeit" (2017);

Marc Eich, ISPM, Universität Bern (Betreuerin Claudia Kuehni): "The Swiss Primary Ciliary Dyskinesia registry: objectives, methods and first results" (2019);

Mirjam Nussbaumer, Abteilung für biomedizinische Forschung, Universität Bern (Betreuerin Loretta Müller): "Diagnosis of primary ciliary dyskinesia: discrepancy according to different algorithms" (2021);

Leonie Hüsler, ISPM, Universität Bern (Betreuerin Myrofora Goutaki): "Respiratory symptoms of Swiss people with Primary Ciliary Dyskinesia" (2022).

Medizinische Masterarbeiten

Abgeschlossen*

Sabrina Imsand, "Piloting a database for a European cohort study of children with Primary Ciliary Dyskinesia" (2013-2014);

Anu Jose, "Testing a novel quality of life questionnaire in patients with Primary Ciliary Dyskinesia" (2014);

Marion Amez-Droz, "Caractéristiques des Patients souffrant de Dyskinésie Ciliaire Primitive" (2014);

Barbara Wettstein, "Anwendung und Optimierung der Datenbank für das Schweizer Patientenregister der primären ziliären Dyskinesie" (2014);

Edwige Collaud, "Growth in patients with Primary Ciliary Dyskinesia: Use of growth references" (2015);

Petra Vogel, "Identifizierung von Patienten mit einer seltenen Lungenkrankheit in der Ostschweiz" (2015);

Marc Eich, "Identifizierung von Patienten mit einer seltenen Lungenkrankheit in der Westschweiz" (2015-2016);

Lorenza Pacchin, "Identification of patient with primary ciliary dyskinesia (PCD) in Ticino and description of the microbiological findings of patients included in the Swiss PCD registry" (2017);

Leonie Hüsler, "Identification of patients with primary ciliary dyskinesia (PCD) in Basel, Baselland and Zürich, and description of diagnostic tests performed in Swiss patients with PCD" (2017);

Michael Schönholzer, "Identification of patients with primary ciliary dyskinesia (PCD) in the canton of Bern and description of extrapulmonary manifestations of patients included in the Swiss PCD registry" (2018).

*alle durch Claudia Kuehni (ISPM der Universität Bern) betreut

Aktuell

Mirjam Koller, ISPM, Universität Bern (Betreuerin Myrofora Goutaki): "Neonatal problems, treatments and change in symptoms in patients included in the Swiss Primary Ciliary Dyskinesia Registry" (seit 2022).

6. Finanzielle Unterstützung des Registers

Die PCD-Forschung am ISPM wird und wurde durch die folgenden Beiträge finanziell unterstützt.

- Schweizerische Nationalfonds zur Förderung der wissenschaftlichen Forschung (320030_173044). *Natural history, phenotypes and disease classification in primary ciliary dyskinesia* (C. Kuehni).
- Schweizerische Nationalfonds zur Förderung der wissenschaftlichen Forschung (320030B_192804). *Natural history, phenotypes and disease classification in primary ciliary dyskinesia –phase 2* (C. Kuehni).
- Schweizerische Nationalfonds zur Förderung der wissenschaftlichen Forschung Ambizione Fellowship (PZ00P3_185923). *From the nose to the lungs: the importance of upper respiratory disease in Primary Ciliary Dyskinesia* (M. Goutaki).
- Foundation Milena Carvajal – ProKartagener. *Lung function in children with Primary Ciliary Dyskinesia* (C. Kuehni).
- Lungenliga Bern. *Towards standardised follow-up care for patients with PCD: development of a clinical proforma* (C. Kuehni).
- Lungenliga Schweiz (320030_192804/1). *Phenotypes of PCD and their association with genotypes and disease progression* (E. Pedersen).
- Fondation Johanna Dürmüller-Bol (565). *Behandlungsbelastung von Menschen mit Primärer Ziliärer Dyskinesie (PCD) in der Schweiz* (M. Goutaki).

Wir danken den folgenden Unterstützern für ihre finanziellen Beiträge zum Register.

- Lungenliga Bern. Nationales Register für Patienten mit primärer ciliärer Dyskinesie: ein Berner Pilotprojekt (C. Kuehni).
- Lungenliga St. Gallen Nationales Register für Patienten mit primärer ciliärer Dyskinesie (Ausweitung der Berner Pilotprojektes auf die Region Ostschweiz) (J. Barben).
- Ligue pulmonaire vaudoise. Registry for patients with Primary Ciliary Dyskinesia (PCD): extension to canton de Vaud (G. Hafen).
- Lega polmonare Ticino. Registro svizzero per pazienti affetti da Discinesia Ciliare Primaria (DCP) (C. Kuehni).
- Ligue pulmonaire Valais. Patients atteints de Dyskinésie ciliaire Primitive (C. Barazzone Argiroffo).
- Kantonal-bernischer Hilfsbund. Extrapulmonale Manifestationen der Primären Ciliären Dyskinesie (C. Kuehni).

Die Verbesserung der Diagnose von Menschen mit PCD wird durch den folgenden finanziellen Beitrag unterstützt.

- Lungenliga Bern. Characterization of the Swiss PCD Population (L. Müller).

7. Danksagung

Als erstes danken wir allen Menschen mit PCD und ihren Familien für die Teilnahme am CH-PCD. Wir danken insbesondere der Schweizer *PCD-Selbsthilfegruppe* für die jahrelange, enge Zusammenarbeit. Wir danken allen, die zu *COVID-PCD*, *EPIC-PCD* und *iPCD* beigetragen haben. Wir danken den Doktorierenden und Medizinstudierenden für ihre Arbeit am CH-PCD. Wir danken auch allen Ärztinnen und Ärzte, die zwar keine PCD-Patientinnen und -Patienten behandeln, sich aber die Zeit genommen haben, uns darüber zu informieren. Schliesslich danken wir Kristin Marie Bivens (ISPM, Universität Bern) für ihre redaktionelle Unterstützung.

8. Ausblick

In diesem Bericht haben wir Informationen über das CH-PCD, seinen Aufbau, die mit dem Register verbundenen Forschungsprojekte und die Ergebnisse dieser Projekte vorgestellt.

Auch künftig wird das Register regelmässig Informationen von und über die Menschen mit PCD sammeln. Wir werden auch weiterhin Menschen einladen, dem Register beizutreten, die neu diagnostiziert wurden.

Wir planen eine Studie über *Therapielast* in Menschen mit PCD in der Schweiz und ihren Familien. Die *Therapielast* hat bedeutende Auswirkungen auf das Leben von Menschen mit chronischen Krankheiten. Wir werden Interviews mit Menschen mit PCD oder Eltern von Kindern mit PCD durchführen. Die Resultate werden helfen, die Kommunikation und das Verständnis zwischen Patientinnen und Patienten und den betreuenden Ärztinnen und Ärzten zu fördern und somit die Einhaltung der Therapieempfehlungen zu verbessern. Wir führen diese Studie in Zusammenarbeit mit der Schweizer *PCD-Selbsthilfegruppe* durch.

Wir werden uns mit der Fruchtbarkeit und der Fruchtbarkeitsberatung bei Menschen mit PCD befassen. Menschen mit PCD haben ein erhöhtes Risiko für Fruchtbarkeitsprobleme. Das Thema Fruchtbarkeit wird jedoch bei der Behandlung chronischer Krankheiten oft vernachlässigt. Aus diesem Grund haben wir im Rahmen der *COVID-PCD* Studie im Sommer 2022 einen Fragebogen zu Fruchtbarkeit und Fruchtbarkeitsberatung verschickt und analysieren aktuell die Antworten. Das Wissen wird Ärztinnen und Ärzten helfen, Menschen mit PCD besser zu Fruchtbarkeit zu beraten.

Wir werden auch Subtypen von PCD untersuchen, die so genannten Phänotypen. Wir werden Informationen der *COVID-PCD* Studie verwenden und versuchen zu verstehen, ob es Gruppen von Menschen mit PCD gibt, die ähnliche Symptome haben. Einige haben beispielsweise mehr Probleme mit den Nasennebenhöhlen oder den Ohren, während andere mehr Probleme mit der Lunge haben. Dies wird uns helfen zu verstehen, wie sich PCD von Mensch zu Mensch unterscheidet, und es wird den Ärztinnen und Ärzten helfen, die Nachsorge und die Behandlung zu verbessern.

Wenn Sie eine Ärztin oder ein Arzt sind, die oder der Menschen mit PCD betreut und auf diesen Bericht gestossen ist, ist das Register auf Ihre Unterstützung und Mitarbeit angewiesen. Wenn Sie mit Menschen in Kontakt stehen, bei denen eine PCD diagnostiziert wurde, und mit uns zusammenarbeiten möchten, freuen wir uns über eine Kontaktaufnahme. Sie können uns per E-Mail, Telefon oder Post kontaktieren. Gerne beantworten wir auch Fragen und nehmen Anregungen zum Register entgegen.

Schweizer Register für Patientinnen und Patienten mit primärer ziliäre Dyskinesie
Institut für Sozial- und Präventivmedizin
Universität Bern
Mittelstrasse 43
3012 Bern
Tel. +41 (0)31 684 35 11

E-Mail: pcd@ispm.unibe.ch

