

 Boletín informativo

# PCD On The Move 2025 — Aspectos destacados del Congreso Científico

*(Resumen elaborado por María Trinidad López Fernández)*

**Organizan:** PCD Foundation (EE. UU.) y Running On Air

**Ponentes principales:** Dra. Anne Griffiths, Dr. Amjad Horani, Dr. Kenneth Olivier (ausente por motivos personales)

**Presentan:** Michelle Manion (PCD Foundation) y Mary Rose Kitlowski, fundadora de Running On Air

# Una mirada global a la Discinesia Ciliar Primaria (DCP)



El encuentro virtual "**PCD On The Move 2025**", celebrado recientemente, reunió a especialistas, pacientes y organizaciones de todo el mundo para revisar los avances más significativos en el diagnóstico, la investigación y las terapias de la Discinesia Ciliar Primaria (DCP).

La **PCD Foundation** y **Running On Air** organizaron el evento con el propósito de fortalecer la colaboración entre ciencia y comunidad, manteniendo el espíritu que dio origen a esta cita hace ya más de dos décadas: acercar la investigación a las personas que viven con DCP.



## Primera parte — Ciencia con rostro humano

La sesión inaugural, dirigida por **Michelle Manion y Mary Rose Kitlowski (Running On Air)**, destacó la importancia de mantener la DCP visible dentro de las enfermedades bronquiectásicas no asociadas a fibrosis quística.

Mary compartió su experiencia como paciente y explicó cómo *Running On Air* nació para cubrir vacíos en el acceso a oxígeno suplementario y conectar a la comunidad DCP con el ámbito de la bronquiectasia.

Michelle recordó la evolución del encuentro, desde los primeros encuentros presenciales de pacientes en 2004 hasta el actual formato científico con participación activa de las familias:

"Cada sesión comienza con la voz de un paciente. Es la forma más clara de recordar por qué investigamos."





# Avances en diagnóstico y genética



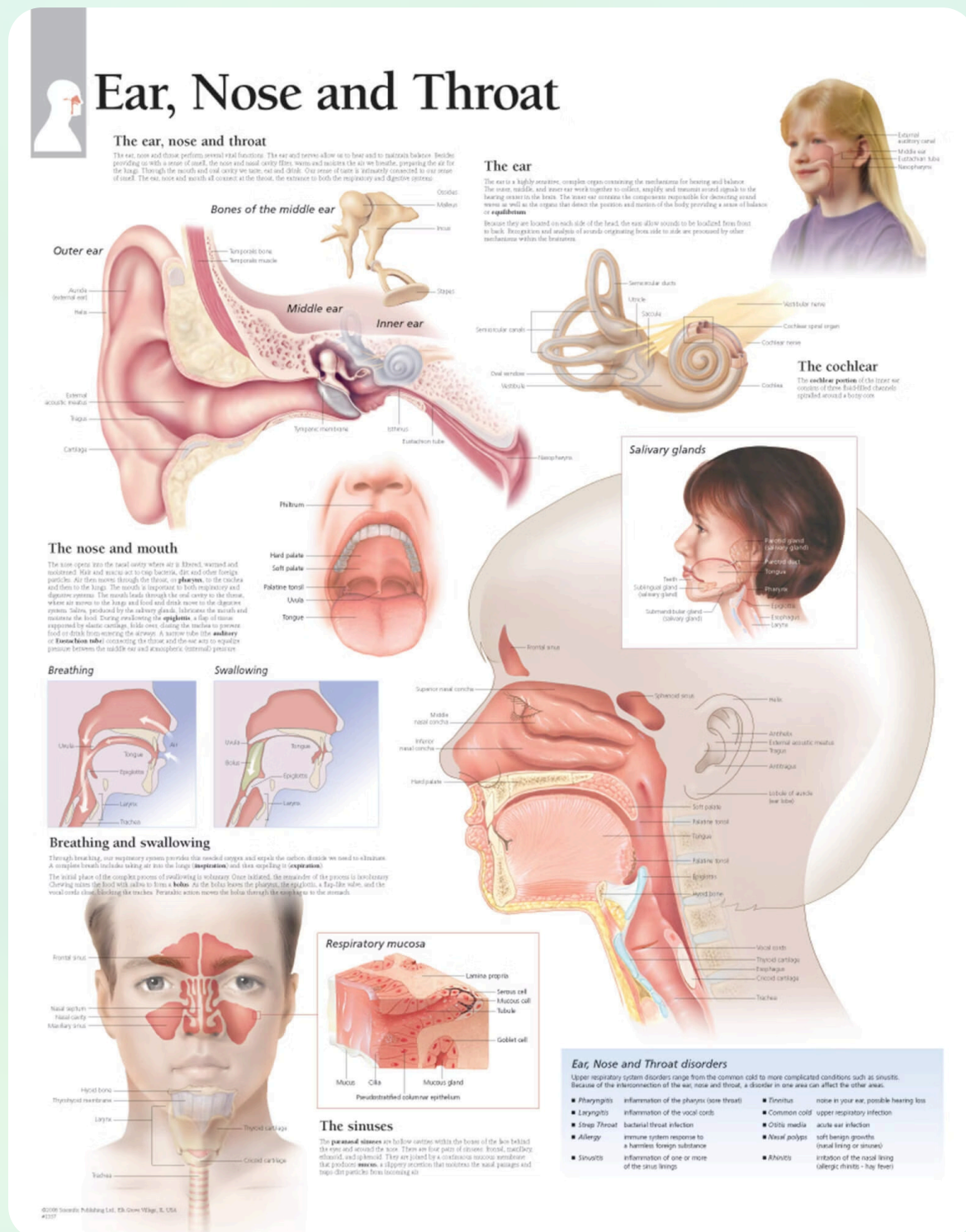
La **Dra. Anne Griffiths** y el **Dr. Amjad Horani** presentaron las **nuevas guías internacionales unificadas** para el diagnóstico de DCP, que subrayan la **confirmación genética como elemento esencial**.

"No podemos desarrollar terapias específicas sin conocer el gen responsable," explicó la Dra. Griffiths.

El Dr. Horani destacó que los nuevos criterios buscan armonizar los métodos de diagnóstico en EE. UU., Europa, Canadá y Australia, integrando la **genética, la microscopía electrónica y la medición de óxido nítrico nasal**.

Los ponentes recordaron que la identificación del gen afectado no solo mejora el diagnóstico, sino que permite **abrir la puerta a tratamientos personalizados**.

# 👂 Oídos, senos y vías respiratorias superiores



Las sesiones dedicadas a la esfera otorrinolaringológica evidenciaron que los **problemas de oído y senos** son una de las principales cargas de la DCP. Se habló de la necesidad de **crear guías internacionales específicas**, ya que el manejo varía mucho según los países (uso de drenajes vs. audífonos, disponibilidad de recursos y coberturas sanitarias).



## Segunda parte — Investigación básica y nuevas terapias

El **Dr. Steven Brody** presentó un repaso de los **cambios estructurales en los cilios** y su interacción con virus y entorno. Sus imágenes de mutaciones en los genes *CCDC39* y *CCDC40* mostraron cómo pequeños defectos genéticos alteran toda la arquitectura ciliar.

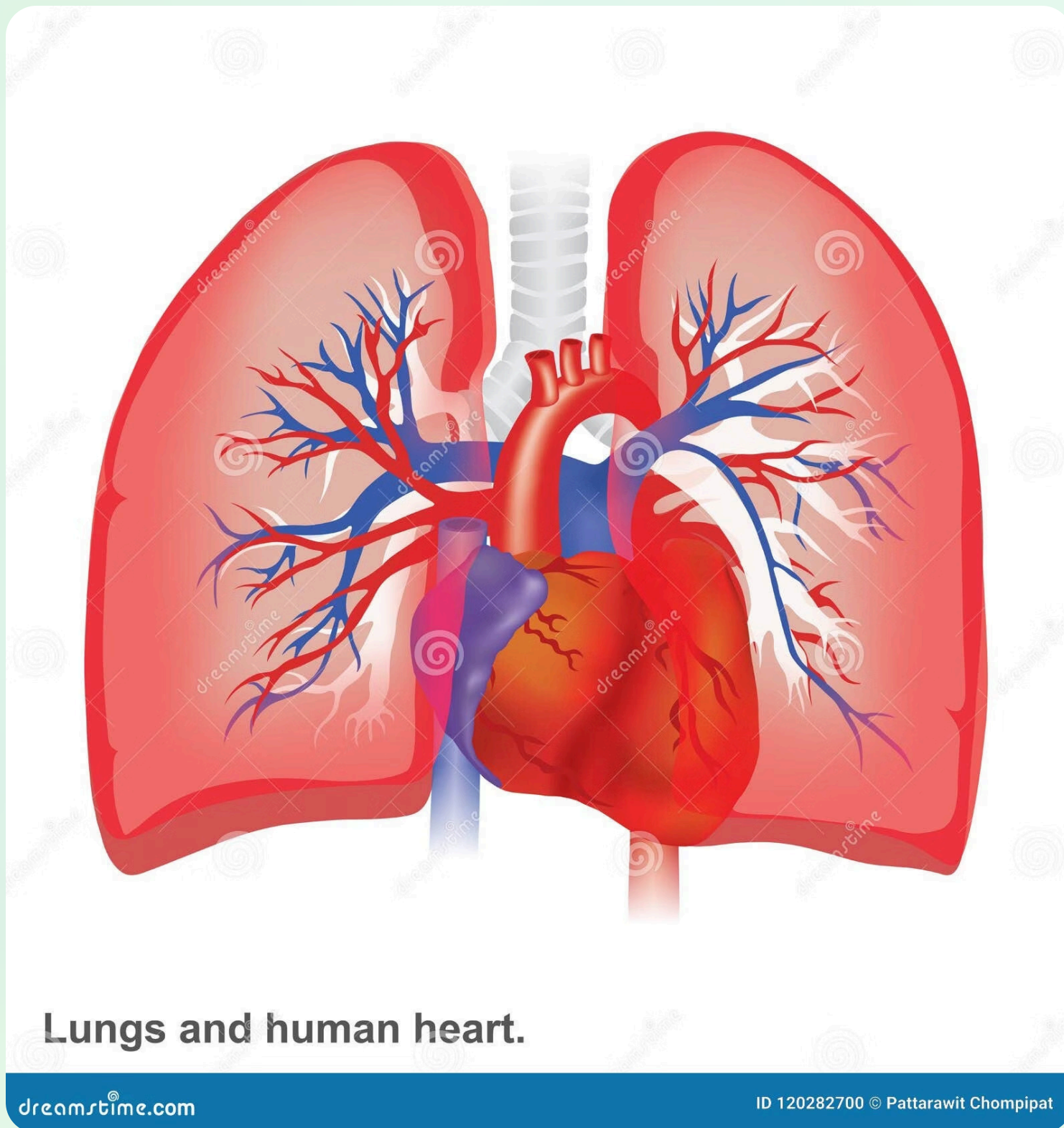


La **Dra. Susan Dutcher** mostró el potencial de la **alga verde *Chlamydomonas*** como modelo para estudiar los cilios humanos. Su investigación reveló que las células con DCP no solo pierden cilios funcionales, sino que **acumulan fragmentos defectuosos**, enfermando también por dentro. Esto abre la vía a tratamientos que actúen **corrigiendo la disfunción celular**, más allá del cilio.

El **Dr. Horani** complementó con su trabajo en **RNA de célula única**, demostrando que las células con DCP presentan **una respuesta inflamatoria elevada**, lo que sugiere que la DCP es **también una enfermedad inflamatoria crónica**.



# ♥ Cardiopatías y trasplantes



El **Dr. Saba** (Universidad de Míchigan) analizó los casos de pacientes con **cardiopatías congénitas y DCP**, subrayando que **la enfermedad no debe ser un impedimento para optar a trasplante pulmonar o cardiopulmonar**. Los expertos coincidieron en que es necesario **seguir los resultados post-trasplante**, pero no hay razones médicas para excluir a estos pacientes.

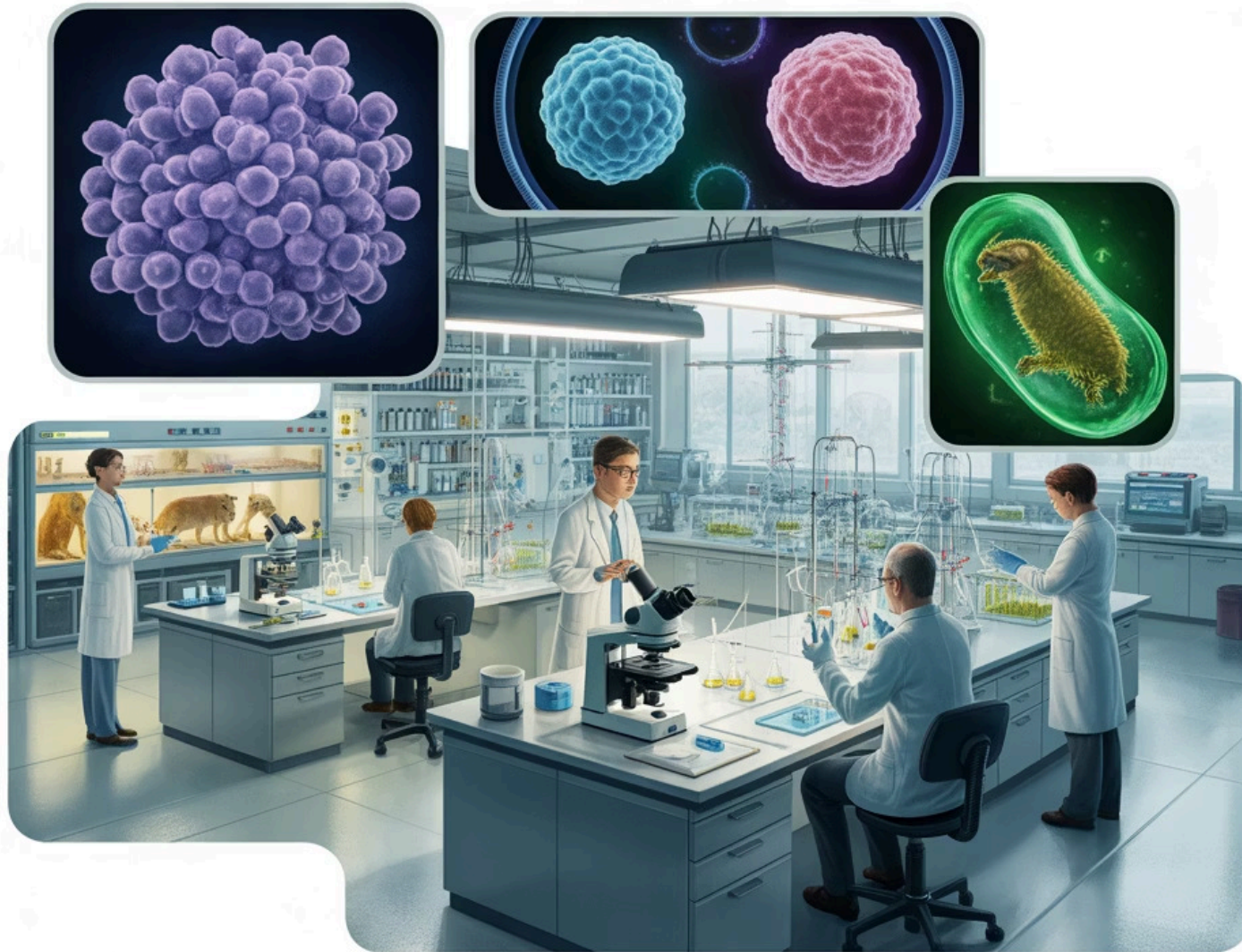
# Inflamación crónica y registros de pacientes



El **Dr. Mosquera** presentó nuevos **marcadores inflamatorios** obtenidos de muestras de esputo, mientras que el Dr. Horani insistió en la necesidad de **participar en los registros nacionales e internacionales**, pieza clave para detectar patrones y facilitar la investigación clínica.



# 🐷 Modelos animales y organismos de estudio



Diversos grupos mostraron avances en modelos experimentales:

- **Modelos porcinos y murinos** con DCP genética, que reproducen tos, sinusitis y bronquiectasias.
- *Chlamydomonas* (alga verde) y *Tetrahymena* (protozoo ciliado) como herramientas de laboratorio para comprender la estructura y el movimiento ciliar.

"Estos modelos permiten estudiar lo que no podemos observar directamente en humanos", explicó la Dra. Griffiths.



# Nuevos tratamientos: Brensocatib y terapias emergentes

**Brensocatib**, un inhibidor de DPP1 diseñado para reducir la inflamación en bronquiectasias, fue uno de los temas más comentados. Los ensayos clínicos mostraron una **reducción del 20 % en las exacerbaciones pulmonares** y una **ralentización en la pérdida de función respiratoria**.

Aunque los datos específicos en DCP son aún limitados, los investigadores coinciden en su **potencial para aliviar la inflamación crónica**. El tratamiento, recientemente aprobado por la FDA, tiene un coste estimado de **88 000 \$ anuales**, y se espera obtener más información a medida que se amplíe su uso clínico.





# Mirando al futuro



Los ponentes señalaron tres grandes líneas de investigación:

## 1. Terapias genéticas

Que buscan corregir el defecto en el ADN.

## 2. Terapias sintomáticas o "agnósticas al gen"

Como Brensocatib, que actúan sobre la inflamación.

## 3. Terapias regenerativas

Como el **trasplante celular**, donde células corregidas genéticamente se reimplantan en el tejido respiratorio.

"Estas tres vías —genética, sintomática y regenerativa— son nuestra hoja de ruta hacia el futuro", resumió Michelle Manion.



## 🔴 Preguntas clínicas



Durante el turno de preguntas, se abordaron dudas sobre **enfermedades renales y trastornos autoinmunes** en DCP. Por ahora, **no se ha establecido una relación directa**, aunque los expertos destacaron la importancia de **recoger estos datos en los registros** para detectar posibles asociaciones en el futuro.



## Conclusión

# El evento cerró con un mensaje de esperanza y colaboración

"Nos une el deseo de entender mejor la DCP y mejorar la vida de quienes conviven con ella. Cada paciente, cada dato, cada esfuerzo compartido nos acerca un poco más", concluyó Michelle Manion.