



288^e Internationale ENMC Workshop:

Locatie: Hoofddorp, Nederland

Titel: “Op weg naar het beter vaststellen, begrijpen en behandelen van maag-darmklachten bij myotone dystrofie”

Datum: 16-18 mei 2025

Organisatoren: Dr. H. Braakman (Nederland), Prof. L. Pastorelli (Italië), Prof. G. Meola (Italië) en Prof. B. Schoser (Duitsland)

Beginnende onderzoekers: J. Peterson (Verenigde Staten), S. Scholten (Nederland)

Vertalingen van dit rapport:

Duits door Dr. F. Kleefeld

Italiaans door Prof. G. Silvestri

Frans door Dr. D. Furling

Grieks door Dr. E. Michou

Zweeds door Dr. A. Ekström

Spaans door Dr. A. López Castel

Nederlands door S. Scholten

Deelnemers: Dr. H. Braakman (Nederland), Prof. L. Pastorelli (Italië), Prof. G. Meola (Italië), Prof. B. Schoser (Duitsland), C. Gibson (patiëntvertegenwoordiger uit België), P. Ashley (patiëntvertegenwoordiger uit het Verenigd Koninkrijk), A. Geille (patiëntvertegenwoordiger uit Frankrijk), T. Borowsky (patiëntvertegenwoordiger uit Duitsland), Dr. F. Kleefeld (Duitsland), E. Petitclerc (Canada), Dr. T. Cooper (Verenigde Staten), Prof. D. Monckton (Verenigd Koninkrijk), Dr. D. Furling (Frankrijk), Dr. G. Bassez (Frankrijk), Prof. G. Silvestri (Italië), Dr. E. Michou (Griekenland), Dr. L. Miele (Italië), K. Gerrits (Nederland), Dr. A. López Castel (Spanje), Dr. S. Klinkenberg (Nederland), Dr. A. Ekström (Zweden), Dr. L. Nguyen (Verenigde Staten), Prof. I. Merkies (Curaçao & Nederland), L. Orriëns (Nederland), J. Peterson (Verenigde Staten), S. Scholten (Nederland)

Achtergrond en doel:

Bij myotone dystrofie (MD) type 1 en type 2 zijn niet alleen de spieren, maar ook andere delen van het lichaam betrokken. Veel mensen met MD hebben problemen met kauwen en slikken en klachten van het maag-darmstelsel – zoals buikpijn, verstopping en diarree. We weten nog niet goed wat de oorzaak is van deze klachten en waarom ze zo sterk verschillen per persoon. Op dit moment is er te weinig aandacht voor en kennis over deze klachten, wat het lastig maakt om ze te herkennen en goed te behandelen.

Deze workshop had als doel:

1. Een overzicht krijgen van maag-darmklachten bij MD, inclusief de ernst en de invloed op het dagelijks leven.
2. Verkennen wat de oorzaken zijn van deze klachten en hoe ze herkend en behandeld kunnen worden.
3. Een richtlijn ontwikkelen om maag-darmklachten op te nemen in de zorg voor mensen met MD.
4. Een praktische en eenvoudige vragenlijst maken om het beloop van maag-darmklachten te volgen en het effect van behandelingen te beoordelen.

Uitkomsten van de workshop:

De workshop bevestigde dat maag-darmklachten vaak voorkomen bij zowel kinderen als volwassenen met MD. Maagdarmproblemen kunnen zich op verschillende plekken voordoen en leiden tot klachten als:

- Moeite met kauwen en slikken
- Terugstromen van maagzuur (reflux)
- Misselijkheid of braken
- Een opgeblazen gevoel
- Galstenen
- Buikpijn
- Diarree of verstopping (obstipatie)
- Ongewild verlies van ontlasting

Deze klachten hebben vaak een grote impact op het dagelijks leven van patiënten en hun families. Maar omdat zorgverleners nog weinig kennis hebben van deze klachten, worden ze vaak niet goed herkend of behandeld. Dit kan leiden tot onnodige en soms zelfs risicovolle ingrepen. Bovendien zijn de klachten heel verschillend per persoon en kunnen ze zelfs bij één persoon in de loop van de tijd veranderen. Daarom is zorg op maat noodzakelijk.

Tijdens de workshop deelden experts hun ervaringen vanuit de klinische praktijk en vanuit onderzoek bij mensen en dieren. Dit zal leiden tot praktische adviezen en de ontwikkeling van hulpmiddelen om klachten in kaart te brengen en het beloop ervan te volgen.

Wat het betekent voor patiënten en families:

Deze workshop is een belangrijke stap naar betere zorg voor mensen met MD, vooral voor degenen met maag-darmklachten. De bijeenkomst draagt bij aan meer aandacht voor deze klachten en helpt artsen om ze beter te herkennen en te behandelen.

Volgende stappen:

1. Samen met patiëntvertegenwoordigers wordt een lijst gemaakt met 10 vragen die in de spreekkamer gesteld kunnen worden om te ontdekken of een patiënt maag-darmklachten heeft.
2. Er komt een richtlijn voor de behandeling van maag-darmklachten. Daarin staat ook wanneer en naar wie patiënten moeten worden doorverwezen.
3. Er wordt een screeningsinstrument ontwikkeld om maag-darmklachten vast te leggen en veranderingen in de tijd te meten, bijvoorbeeld tijdens een behandeling of in een studie.
4. Naast de bestaande aanbevelingen voor anesthesie bij patiënten met MD, komt ook behandeladvies voor spoedeisende darmproblemen op de SOS-kaart van patiënten.

De uitkomsten van de workshop worden gedeeld tijdens de Internationale Myotone Dystrofie Consortium-bijeenkomst in 2026, evenals via patiëntenorganisaties en expertise websites. Een volledig verslag komt in het tijdschrift *Neuromuscular Disorders* (PDF).