



288th ENMC International Workshop:

Ubicación: Hoofddorp, Países Bajos

Título: "Hacia una mejor identificación, comprensión y tratamiento de los síntomas gastrointestinales en la distrofia miotónica"

Fecha: 16-18 de mayo de 2025

Organizadores: Dr. H. Braakman (Países Bajos), Prof. L. Pastorelli (Italia), Prof. G. Meola (Italia) y Prof. B. Schoser (Alemania)

Investigadores júnior: J. Peterson (Estados Unidos), S. Scholten (Países Bajos)

Traducción de este informe por:

- Alemán: Dr. F. Kleefeld
- Italiano: Prof. G. Silvestri
- Francés: Dr. D. Furling
- Griego: Dr. E. Michou
- Sueco: Dr. A. Ekström
- Español: Dr. A. López Castel
- Neerlandés: S. Scholten

Participantes:

(Lista completa de participantes incluida en el documento original)

Antecedentes y objetivo:

En la distrofia miotónica tipo 1 (DM1) y tipo 2 (DM2), no solo los músculos, sino también otras partes del cuerpo pueden verse afectadas. Los problemas gastrointestinales — como dolor abdominal, estreñimiento y diarrea— son comunes, pero aún se desconoce

su causa y por qué varían tanto entre pacientes. Actualmente, hay pocos conocimiento y estudios en marcha sobre estos síntomas, lo que dificulta su diagnóstico y tratamiento.

Este grupo de trabajo tuvo como objetivo:

1. Comprender la frecuencia de los problemas gastrointestinales en la DM, su gravedad y su impacto en la vida diaria.
2. Explorar sus causas, formas de detección y posibles tratamientos.
3. Desarrollar una guía que ayude a los médicos a considerar estos síntomas en la atención que siguen los pacientes con DM.
4. Crear un cuestionario práctico y sencillo para monitorear síntomas a lo largo del tiempo y evaluar el efecto de potenciales tratamientos.

Resultados del grupo de trabajo:

Los expertos confirmaron que los síntomas gastrointestinales son frecuentes en niños y adultos con DM. Se pueden afectar diversas partes del sistema gastrointestinal, causando dificultades para masticar y tragar, reflujo, náuseas, hinchazón, vómitos, cálculos biliares, dolor abdominal, diarrea, estreñimiento y pérdida involuntaria de heces. A pesar de su impacto significativo en la vida de los pacientes y sus familias, estos síntomas suelen estar infra diagnosticados.

Debido a la falta de conocimiento de la existencia de estos problemas, los síntomas no se identifican ni tratan adecuadamente, lo que puede derivar en intervenciones innecesarias o de un riesgo alto. Como los problemas gastrointestinales varían entre pacientes, e incluso dentro de un mismo paciente con el tiempo, es necesaria una atención personalizada.

Los expertos del grupo de trabajo compartieron conocimientos basados en estudios clínicos y en modelos animales. Esto permitirá desarrollar recomendaciones prácticas y herramientas para registrar y monitorear síntomas de manera efectiva.

Impacto para pacientes y familias:

La reunión de este grupo de trabajo representa un paso fundamental para mejorar la atención de las personas con DM, especialmente para aquellas que sufren de problemas gastrointestinales. Principalmente, ha contribuido a aumentar la conciencia sobre la frecuencia e impacto de estos síntomas, facilitando su reconocimiento y tratamiento por parte de los médicos.

Próximos pasos:

1. Junto con representantes de pacientes, se diseñará un conjunto de 10 preguntas para detectar durante la consulta médica si un paciente está presentando síntomas gastrointestinales.
2. Se desarrollará una guía de tratamiento para distintos problemas gastrointestinales y criterios para cuándo referir pacientes a un especialista.
3. Se creará un instrumento de evaluación para registrar síntomas gastrointestinales y medir cambios con el tiempo, durante el tratamiento con fármacos, o en estudios clínicos.

4. Se incorporarán recomendaciones para el manejo de emergencias gastrointestinales en la tarjeta sanitaria de los pacientes, junto con las pautas de anestesia.

Los resultados de la reunión del grupo de trabajo se compartirán en la reunión del Consorcio Internacional de Distrofia Miotónica de 2026, además de ser difundidos a través de organizaciones de pacientes y sitios web especializados. También se publicará un informe completo en la revista **Neuromuscular Disorders**.