



288th ENMC International Workshop:

Plats: Hoofddorp, Nederländerna

Titel: "Mot bättre diagnostik, förståelse och behandling av mag-tarmsymtom vid dystrofia myotonika"

Datum: 16-18 maj 2025

Organisatörer: Dr. H. Braakman (Nederländerna), Prof. L. Pastorelli (Italien), Prof. G. Meola (Italien) and Prof. B. Schoser (Tyskland)

Forskare i början av karriären: J. Peterson (USA), S. Scholten (Nederländerna)

Översättningar av denna rapport av:

Till tyska av Dr. F. Kleefeld

Till italienska av Prof. G. Silvestri

Till franska av Dr. D. Furling

Till grekiska av Dr. E. Michou

Till Svenska av Dr. A. Ekström

Till spanska av Dr. A. López Castel

Till holländska av S. Scholten

Deltagare: Dr. H. Braakman (Nederländerna), Prof. L. Pastorelli (Italien), Prof. G. Meola (Italien), Prof. B. Schoser (Tyskland), C. Gibson (patient representant) (Belgien), P. Ashley (patient representant) (Storbritannien), A. Geille (patient representant) (Frankrike), T. Borowsky (patient representant) (Tyskland), Dr. F. Kleefeld (Tyskland), E. Petitclerc (Kanada), Dr. T. Cooper (USA), Prof. D. Monckton (Storbritannien), Dr. D. Furling (Frankrike), Dr. G. Bassez (Frankrike), Prof. G. Silvestri (Italien), Dr. E. Michou (Grekland), Dr. L. Miele (Italien), K. Gerrits (Nederländerna), Dr. A. López Castel (Spanien), Dr. S. Klinkenberg (Nederländerna), Dr. A. Ekström (Sverige), Dr. L. Nguyen (USA), Prof. I. Merkies (Curaçao & Nederländerna), L. Orriëns (Nederländerna), J. Peterson (USA), S. Scholten (Nederländerna)

Bakgrund och syfte:

Vid dystrofia myotonika typ 1 (DM1) och typ 2 (DM2) påverkas inte bara musklerna utan även andra delar av kroppen. Mag-tarmproblem – såsom buksmärta, förstoppning och diarré – är vanliga. Det är ännu inte känt vad som orsakar dessa symtom eller varför de skiljer sig så mycket mellan olika individer. För närvarande finns det begränsat fokus på och kunskap om dessa problem, vilket gör det svårt att upptäcka och behandla symtomen.

Denna workshop hade som syfte att:

1. Förstå hur vanliga mag-tarmproblem är vid DM, hur de yttrar sig, hur allvarliga de kan vara och hur de påverkar vardagslivet
2. Utforska vad som orsakar dessa problem samt hur de kan upptäckas och behandlas
3. Utveckla riktlinjer som hjälper läkare att inkludera mag-tarmproblem som en del av den regelbundna vården för personer med DM
4. Skapa ett praktiskt och lättanvänt frågeformulär för att följa symtom över tid och utvärdera effekten av behandling(ar)

Resultatet av workshopen:

Workshopen bekräftade att mag-tarmsymtom är vanliga hos både barn och vuxna med DM. Olika delar av mag-tarmsystemet kan påverkas, vilket kan leda till symtom såsom tugg- och sväljsvårigheter, reflux, illamående, uppsvälldhet och kräkningar, gallsten, buksmärta, diarré, förstoppning och ofrivilligt avföringsläckage. Dessa problem är ofta underdiagnostiserade, trots att de har stor påverkan på patienters och deras anhörigas vardag.

På grund av bristande kunskap om dessa symtom blir de ofta varken korrekt uppmärksammade eller behandlade, vilket kan leda till onödiga och till och med riskfyllda ingrepp. Eftersom mag-tarmproblem varierar mellan patienter – och till och med kan förändras hos samma patient över tid – behövs individuellt anpassad vård.

Experter delade med sig av insikter från klinisk erfarenhet, forskningsresultat och djurstudier. Detta kommer att leda till praktiska rekommendationer och utveckling av verktyg för att kartlägga och följa symtom över tid.

Vad det betyder för patienter och anhöriga:

Denna workshop är ett viktigt första steg mot att förbättra vården för personer med DM, särskilt för dem som lider av mag-tarmsymtom. Den ökar medvetenheten om hur vanliga och betydelsefulla dessa symtom är, och hjälper läkare att bättre upptäcka och behandla dem.

Nästa steg:

1. Tillsammans med patientrepresentanter kommer en lista med 10 frågor att tas fram som kan användas vid vårdbesök för att identifiera om en patient upplever mag-tarmsymtom.
2. En riktlinje kommer att utvecklas för behandling av olika mag-tarmsymtom samt för att avgöra när och till vem patienter bör remitteras.
3. Ett screeningsverktyg kommer att tas fram för att registrera mag-tarmsymtom och mäta förändringar över tid – under behandling eller inom ramen för en klinisk studie.
4. Utöver de rekommendationer som redan finns för anestesi vid DM, kommer behandlingsråd för akuta mag-tarmproblem också att inkluderas på patienternas SOS-kort.

Resultaten från workshopen kommer att presenteras vid International Myotonic Dystrophy Consortium meeting2026, samt via patientorganisationer och experthemsidor. En fullständig rapport kommer att publiceras i Neuromuscular Disorders (PDF).