



288th ENMC Workshop/Atelier International :

Lieu : Hoofddorp, Pays-Bas

Titre : Vers un meilleur diagnostic, une meilleure compréhension et un meilleur traitement des symptômes gastro-intestinaux dans la dystrophie myotonique.

Date : 16-18 Mai 2025

Organisateurs : Dr. H. Braakman (Pays-Bas), Prof. L. Pastorelli (Italie), Prof. G. Meola (Italie) et Prof. B. Schoser (Allemagne)

Chercheurs en début de carrière : J. Peterson (Etats-Unis), S. Scholten (Pays-Bas)

Participants: Dr. H. Braakman (Pays-Bas), Prof. L. Pastorelli (Italie), Prof. G. Meola (Italie), Prof. B. Schoser (Allemagne), C. Gibson (représentant des patients belges), P. Ashley (représentant des patients du Royaume-Uni), A. Geille (représentant des patients français), T. Borowsky (représentant des patients allemands), Dr. F. Kleefeld (Allemagne), E. Petitclerc (Canada), Dr. T. Cooper (Etats-Unis), Prof. D. Monckton (Royaume-Uni), Dr. D. Furling (France), Dr. G. Bassez (France), Prof. G. Silvestri (Italie), Dr. E. Michou (Grèce), Dr. L. Miele (Italie), K. Gerrits (Pays-Bas), Dr. A. López Castel (Espagne), Dr. S. Klinkenberg (Pays-Bas), Dr. A. Ekström (Suède), Dr. L. Nguyen (Etats-Unis), Prof. I. Merckies (Curaçao & Pays-Bas), L. Orriëns (Pays-Bas), J. Peterson (Etats-Unis), S. Scholten (Pays-Bas)

Contexte et objectif :

La dystrophie myotonique de type 1 (DM1) et de type 2 (DM2) affecte les muscles mais d'autres tissus et systèmes du corps sont également touchés. Ainsi, des troubles gastro-intestinaux associés à des douleurs abdominales, de la constipation et des diarrhées, sont fréquents. Cependant, on ignore encore les causes exactes de ces symptômes et pourquoi ils varient considérablement d'un patient à l'autre. Actuellement, ces problèmes sont peu étudiés et peu connus, ce qui rend leur reconnaissance et leur traitement difficiles.

Cet atelier a pour but de :

1. Traduire à quel point les troubles gastro-intestinaux sont courants dans la dystrophie myotonique, à quoi ils ressemblent, leur gravité et comment ils affectent la vie quotidienne des patients.
2. Explorez les causes de ces problèmes, comment les détecter et les traiter.
3. Élaborer des directives pour aider les médecins à inclure les problèmes gastro-intestinaux dans le cadre des soins réguliers des personnes atteintes de dystrophie myotonique.
4. Créer un questionnaire pratique et simple pour surveiller les symptômes au fil du temps et évaluer les effets du ou des traitements.

Résultats de l'atelier :

L'atelier a confirmé que les symptômes gastro-intestinaux sont fréquents chez les enfants et les adultes atteints de dystrophie myotonique. Différentes parties du système digestif peuvent être touchés, provoquant des symptômes tels que des difficultés à mâcher et à avaler, des reflux, des nausées, des ballonnements, des vomissements, des calculs biliaires, des douleurs abdominales, de la diarrhée, de la constipation et des pertes involontaires de selles. Ces problèmes sont souvent sous-diagnostiqués, alors qu'ils impactent fortement la vie quotidienne des patients et de leurs familles.

En raison d'une méconnaissance de ces problèmes, les symptômes sont souvent mal reconnus ou mal traités. Cela peut conduire à des interventions inutiles, voire risquées. Les troubles gastro-intestinaux variant d'un patient à l'autre et pouvant même évoluer au cours de la vie d'un même patient, une prise en charge à la carte est nécessaire.

Les experts ont partagé leurs connaissances issues de l'expérience clinique et des résultats de recherche. Cela donnera lieu à des recommandations pratiques et au développement d'outils permettant de cartographier et de suivre les symptômes au fil du temps.

Ce que cela signifie pour les patients et leurs familles :

Cet atelier constitue une première étape importante vers l'amélioration de la prise en charge des personnes atteintes de dystrophie myotonique, notamment celles qui souffrent de symptômes gastro-intestinaux. Il sensibilise à la fréquence et à l'impact de ces symptômes mais aide également les médecins à mieux les reconnaître et les traiter.

Prochaines étapes :

1. En collaboration avec les représentants des patients, une liste de 10 questions (qui pourront être posées en salle de consultation) sera créée afin d'identifier si un patient présente des symptômes gastro-intestinaux.
2. Des directives seront élaborées pour le traitement des diverses affections gastro-intestinales ainsi que pour déterminer quand et vers qui les patients doivent être orientés.
3. Un outil de suivi sera développé pour enregistrer les symptômes gastro-intestinaux et mesurer les changements au cours du temps, pendant le traitement ou dans un essai clinique.
4. En plus des recommandations relatives à l'anesthésie chez les patients atteints de dystrophie myotonique, des conseils de traitement pour les urgences gastro-intestinales seront également inclus dans la carte SOS des patients.

Les résultats de cet atelier seront présentés lors du congrès 2026 du "Consortium international sur la dystrophie myotonique", ainsi que par l'intermédiaire d'associations de patients et de sites web. Un rapport complet sera publié dans la revue *Neuromuscular Disorders*.

Traduction de ce rapport fait par :

Dr. F. Kleefeld pour l'Allemagne, Prof. G. Silvestri pour l'Italie, Dr. D. Furling pour la France, Dr. E. Michou pour la Grèce, Dr. A. Ekström pour la Suède, Dr. A. López Castel pour l'Espagne, S. Scholten pour les Pays-bas.