

**Teilnehmer:innen:**

Dr. H. Braakman (Niederlande), Prof. L. Pastorelli (Italien), Prof. G. Meola (Italien), Prof. B. Schoser (Deutschland), C. Gibson (Patient\*innenvertretung) (Belgien), P. Ashley (Patient\*innenvertretung) (Vereinigtes Königreich), A. Geille (Patientenvertretung) (Frankreich), T. Borowsky (Patient\*innenvertretung) (Deutschland), PD Dr. F. Kleefeld (Deutschland), E. Petitclerc (Kanada), Dr. T. Cooper (USA), Prof. D. Monckton (Vereinigtes Königreich), Dr. D. Furling (Frankreich), Dr. G. Bassez (Frankreich), Prof. G. Silvestri (Italien), Dr. E. Michou (Griechenland), Dr. L. Miele (Italien), K. Gerrits (Niederlande), Dr. A. López Castel (Spanien), Dr. S. Klinkenberg (Niederlande), Dr. A. Ekström (Schweden), Dr. L. Nguyen (USA), Prof. I. Merkies (Curaçao & Niederlande), L. Orriëns (Niederlande), J. Peterson (USA), S. Scholten (Niederlande)

**Hintergrund und Zielsetzung:**

Bei der Myotonen Dystrophie Typ 1 (DM1) und Typ 2 (DM2) sind nicht nur die Muskeln betroffen, sondern auch andere Körperbereiche. Gastrointestinale Beschwerden – wie Bauchschmerzen, Verstopfung und Durchfall – treten häufig auf. Es ist bisher unklar, wodurch diese Symptome verursacht werden oder warum sie von Person zu Person so unterschiedlich ausfallen. Derzeit gibt es wenig Aufmerksamkeit und Wissen über diese Probleme, was ihre Erkennung und Behandlung erschwert.

**Ziele des Workshops:**

1. Verständnis darüber gewinnen, wie häufig gastrointestinale Beschwerden bei DM vorkommen, wie sie sich äußern, wie schwer sie sein können und welchen Einfluss sie auf das tägliche Leben haben.
2. Ursachen dieser Probleme herauszufinden und Wege finden, sie zu erkennen und zu behandeln.
3. Eine Leitlinie entwickeln, die Ärzt:innen hilft, gastrointestinale Probleme in die reguläre Versorgung von Menschen mit DM zu integrieren.
4. Einen einfachen und praxisnahen Fragebogen erstellen, um Symptome über die Zeit zu beobachten und die Wirkung von Behandlungen zu bewerten.

**Ergebnisse des Workshops:**

Der Workshop bestätigte, dass gastrointestinale Symptome sowohl bei Kindern als auch bei Erwachsenen mit DM häufig sind. Verschiedene Bereiche des Magen-Darm-Trakts können betroffen sein, was zu Symptomen wie Kau- und Schluckbeschwerden, Reflux, Übelkeit, Blähungen und Erbrechen, Gallensteinen, Bauchschmerzen, Durchfall, Verstopfung und unwillkürlichem Stuhlverlust führen kann. Diese Probleme werden häufig nicht diagnostiziert, obwohl sie das tägliche Leben der Betroffenen und ihrer Familien stark beeinträchtigen.

Aufgrund des mangelnden Wissens über diese Beschwerden werden Symptome oft nicht erkannt oder angemessen behandelt. Das kann zu unnötigen und teils riskanten Eingriffen führen. Da gastrointestinale Probleme von Patient zu Patient

variieren und sich auch im Verlauf bei Einzelpersonen verändern können, ist eine individuell angepasste Versorgung notwendig.

Expert:innen teilen Erkenntnisse aus der klinischen Praxis, aus der Forschung und aus Tiermodellen. Dies wird zu praxisnahen Empfehlungen und der Entwicklung von Instrumenten zur Erfassung und Beobachtung der Symptome über die Zeit führen.

### **Bedeutung für Patient:innen und Familien:**

Dieser Workshop stellt einen wichtigen ersten Schritt zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit DM dar – insbesondere für diejenigen, die unter gastrointestinalen Beschwerden leiden. Er trägt zur Sensibilisierung für Häufigkeit und Auswirkungen dieser Symptome bei und hilft Ärzt:innen, sie besser zu erkennen und zu behandeln.

### **Nächste Schritte:**

1. Gemeinsam mit Patient\*innenvertretungen wird eine Liste mit 10 Fragen erstellt, die im Gespräch in der Arztpraxis gestellt werden können, um festzustellen, ob gastrointestinale Symptome vorliegen.
2. Eine Leitlinie wird entwickelt, um die Behandlung verschiedener gastrointestinaler Beschwerden zu unterstützen und zu klären, wann und an wen Patient:innen überwiesen werden sollten.
3. Ein Screening-Instrument wird entwickelt, um gastrointestinale Symptome zu erfassen und Veränderungen im Zeitverlauf – durch Behandlung oder in klinischen Studien – zu dokumentieren.
4. Zusätzlich zu den bestehenden Empfehlungen zur Anästhesie bei Patient:innen mit DM werden auch Hinweise zur Behandlung gastrointestinaler Notfälle in die SOS-Karte der Betroffenen aufgenommen.

Die Ergebnisse des Workshops werden auf dem **International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting 2026** vorgestellt sowie über Patientenorganisationen und Fachwebseiten verbreitet. Ein vollständiger Bericht wird in der Zeitschrift **Neuromuscular Disorders** veröffentlicht.