

288° Workshop Internazionale ENMC

Luogo: Hoofddorp, Paesi Bassi

Titolo: “Come migliorare strategie di diagnosi, comprensione dei meccanismi di danno e trattamento dei sintomi gastrointestinali nella distrofia miotonica”

Data: 16-18 maggio 2025

Organizzatori: Dr. H. Braakman (Paesi Bassi), Prof. L. Pastorelli (Italia), Prof. G. Meola (Italia), Prof. B. Schoer (Germania)

Traduzione italiana: Prof. G. Silvestri

Contesto e obiettivo:

Le distrofie miotoniche di tipo 1 (DM1) e tipo 2 (DM2) interessano ed affliggono non solo i muscoli, ma possono coinvolgere anche altri organi e /o apparati. Problemi gastrointestinali – come dolore addominale, stitichezza e diarrea – sono comuni. Tuttavia, le cause di questi sintomi e le ragioni per cui variano da persona a persona non sono ancora note. Attualmente vi è poca attenzione e conoscenza riguardo a questi problemi, il che rende difficile riconoscerli e trattarli adeguatamente.

Obiettivi del workshop:

1. Comprendere quanto siano comuni i problemi gastrointestinali nelle DM, come e con quale gravità possono manifestarsi, e come possano incidere negativamente nella vita quotidiana dei pazienti.
 2. Analizzare le cause dei problemi gastrointestinali, come rilevarli e trattarli.
 3. Sviluppare linee guida di supporto per i medici curanti che includano anche i problemi gastrointestinali ai fini della presa in carico e del “follow-up” delle persone con DM.
 4. Creare un questionario pratico e semplice per monitorare i sintomi nel tempo e valutare gli effetti dei trattamenti.
-

Risultati del workshop:

Il workshop ha confermato che i sintomi gastrointestinali sono comuni sia nei bambini che negli adulti con DM. Diverse parti dell'apparato gastrointestinale possono essere colpite, provocando sintomi come difficoltà nella masticazione e deglutizione, reflusso, nausea, gonfiore, vomito, calcoli biliari, dolore addominale, diarrea, stitichezza e perdita involontaria di feci. Questi problemi sono spesso sottostimati e poco diagnosticati, pur avendo un grande impatto sulla vita quotidiana dei pazienti e delle loro famiglie.

A causa della loro scarsa conoscenza, i sintomi spesso non vengono riconosciuti o trattati correttamente, il che può portare a interventi terapeutici non necessari o addirittura rischiosi. Poiché i problemi gastrointestinali variano da paziente a paziente – e anche nel tempo nello stesso paziente – è necessaria una cura personalizzata.

Gli esperti hanno condiviso esperienze cliniche, risultati della ricerca e studi su modelli animali riguardanti tale manifestazione clinica nelle DM, da cui deriveranno raccomandazioni pratiche ed indicazione all'uso di strumenti diagnostici adeguati per rilevare e monitorare i sintomi nel tempo.

Cosa significa per i pazienti e le famiglie:

Questo workshop rappresenta un primo passo importante verso il miglioramento dell'assistenza per le persone affette da DM, specialmente per chi soffre di sintomi gastrointestinali. Aumenta la consapevolezza sulla frequenza e l'impatto di questi sintomi, aiutando i medici a riconoscerli e trattarli meglio.

Prossimi passi:

1. Insieme ai rappresentanti dei pazienti, sarà creata una lista di 10 domande da porre in ambulatorio per individuare la presenza di sintomi gastrointestinali.
2. Verrà sviluppata una linea guida per il trattamento delle varie problematiche gastrointestinali e per stabilire quando e a chi indirizzare i pazienti.
3. Sarà sviluppato uno strumento di screening per rilevare i sintomi gastrointestinali e monitorarne i cambiamenti nel tempo, ma anche durante un trattamento o uno studio clinico.
4. Oltre alle raccomandazioni per l'anestesia nei pazienti con DM, verranno aggiunti anche consigli per il trattamento delle emergenze gastrointestinali nella tessera SOS dei pazienti.

I risultati del workshop saranno presentati al **Congresso Internazionale sulla Distrofia Miotonica del 2026**, e diffusi attraverso le associazioni di pazienti e i siti web degli esperti. Un rapporto completo sarà pubblicato su *Neuromuscular Disorders (PDF)*.