

Slonim E., Bulone L., Goldberg T., et al. Modification of the natural history of adult-onset acid maltase deficiency by nutrition and exercise therapy. *Muscle Nerve* 2007; 35: 70-77.

In een ongecontroleerd prospectief onderzoek is nagegaan of behandeling met een dieet in combinatie met een bewegingsprogramma (NET) het progressieve spierverlies bij de ziekte van Pompe kan vertragen.

Er waren voor dit onderzoek 34 deelnemers met een debuut van de ziekte op volwassen leeftijd, met een behandelingsduur met NET van twee tot tien jaar. Het dieet bestond uit een adequate hoeveelheid calorieën met veel eiwit (25 tot 30 %) en weinig koolhydraten (30 tot 35 %) en suppletie van 1,5 g L-alanine (viermaal daags) in combinatie met een persoonlijk aerobisch bewegingsprogramma gedurende een uur per dag. De lagere hoeveelheid koolhydraten in het dieet is ingesteld om de glycogeenstapeling te minimaliseren, terwijl de hogere hoeveelheid eiwit met suppletie van alanine bedoeld is om de spieropbouw te doen toenemen.

De inname van voldoende calorieën en een goed gewicht (BMI > 18) bleken noodzakelijk om effectief te kunnen zijn in de NET-behandeling. Een te lage energie inname, met als gevolg een te laag BMI, vereiste snelle correctie door middel van aanvullende nachtelijke sondevoeding. Het bewegingsprogramma was ingesteld op vermindering van de spierglycogenolyse (splijting van glycogeen tot glucose) en toename van het gebruik van vetzuren uit de spier.

Bij de 26 meest therapietrouwe NET- deelnemers was er een significante vertraging in de mate van verslechtering, terwijl bij de overige minder therapietrouwe deelnemers de verslechtering progressief toenam. Dit lijkt mogelijk ook te gelden voor de longfunctie.

De onderzoekers zijn van mening dat het aanhoudend verlies van de spierfunctie vertraagd kan worden en daarmee het natuurlijk beloop van de ziekte kan verbeteren. Een groot gerandomiseerd onderzoek is nodig, te meer vanwege de vraag of bij een debuut van de ziekte van Pompe op volwassen leeftijd het gelijktijdig behandelen met NET het effect van enzymvervangende therapie kan versterken.