



Multiminicore disease

Ziekte-informatie

Er bestaat weinig (voedings) literatuur over deze ziekte. Vanuit de beschrijving van de ziekte is wel advies te geven over voeding.

Deze ziekte kent meerdere synoniemen: minicore disease, minicore myopathie, multicore disease, multicore myopathie, multiminicore myopathie.

De ziekte is zeldzaam en wordt gekenmerkt door spierzwakte en spierverslies, door een stoornis in de aanleg van de spiercel.

Er zijn twee gendefecten bekend: het Selenoproteïne N1 gen (SEPN1) en Ryanodine receptor 1 gen (RYR1). Het SEPN1 gen wordt gezien bij 30% van de mensen met deze ziekte. Volgens Jungbluth zijn de klinische kenmerken tussen beide gendefecten verschillend: bij het SEPN1 gen kan er sprake zijn van lichte bulbair stoornissen, ernstige ademhalingszwakte en ernstige scoliose. Bij het RYR1 gen worden matige stoornissen van het oog, lichte bulbair problematiek en lichte ademhalingsproblematiek, matige scoliose gezien.

Er zijn vier vormen van de ziekte bekend: de klassieke vorm (75%), progressieve vorm met betrokkenheid van de hand (<10%), antenale (voor geboorte) vorm met arthrogryposis multiplex congenita (<10%) en de vorm met ophthalmoplegie (betreft oog) (<10%).

De klassieke vorm wordt gekenmerkt door algemene spierzwakte, waarbij romp en nek meer zijn aangedaan, waarbij scoliose gebruikelijk is en er vaak ademhalingsproblematiek ontstaat. Soms treedt een cardiomyopathie op. Men verwacht dat de ernstige vorm van de klassieke minicore myopathie en het rigid spine syndroom dezelfde aandoening zijn (brochure MDC).

De progressie is variabel, soms stabiel, soms langzaam verergerend. De behandeling is vooral symptomatisch, met behulp van fysiotherapie, training, (nachtelijke, niet-invasieve) beademing, scoliose-operatie en een PEG.

Uit een klein onderzoek van Schara et al. bij kinderen (n=11) blijkt dat er een variabele mate van klinische ernst van de ziekte is. De belangrijkste complicaties zijn vroege ademhalingsinsufficiëntie, beperkte toename in gewicht en orthopedische problematiek, door scoliose en rigid spine (verstijving van de wervelkolom). Alle kinderen/jongeren hadden een BMI < 20, variërend van 11-18. De BMI van deze groep werd vergeleken met de normaalwaarden van 20-25 voor mannen en 19-24 voor vrouwen. Helaas blijkt uit het onderzoek niet wat de leeftijd van de kinderen/jongeren is ten tijde van het onderzoek. Ook wordt de standaarddeviatie bij de BMI, nodig omdat die wisselt met de leeftijd, niet vermeld.

Alle kinderen hadden weinig eetlust en een lage voedselinname, zonder specifieke symptomen van dysfagie. Alle kinderen weigerden het aanbod van een PEG. Schara adviseert het gewicht en BMI nauwkeurig te monitoren en vroegtijdig verbetering in voedselinname en eventueel PEG te bespreken.

In een ander klein onderzoek door Stübgen is bij het rigid spine syndroom onderzoek verricht naar het bestaan van slikproblematiek. De deelnemersgroep bestond uit negen kinderen en volwassenen.

De gemiddelde leeftijd was 19 jaar (11-36 jaar). Bij drie kinderen en één volwassene werd een gestoorde functie gezien. Bij drie personen (twee kinderen en één volwassene) was er een gestoorde motiliteit van de dwarsgestreepte spieren van de keel en van de gladde spieren van de slokdarm. Ook bij drie personen (twee kinderen en één volwassene) was de druk van de slokdarm, inclusief de bovenste en onderste kringspier van de slokdarm gestoord. Bij zeven personen kwam ondergewicht voor. De BMI bij de kinderen varieerde tussen 12 en 16. Twee volwassenen hadden een BMI van 14 en de overige twee een BMI van 21 en 23. De auteur beschrijft enkele patiënten als uitgemergeld. Familieleden bestempelden patiënten als “langzame eters”.

Diëtistische diagnose

Om de diëtistische diagnose te kunnen stellen, zijn niet alleen de anamnese van belang, maar bij deze ziekte ook de actuele situatie ten aanzien van progressie, mate van activiteiten, ademhalings- en/of hartproblematiek en gewicht of groeicurve.

De BMI geeft bij kinderen wel een globaal handvat, maar kan verkeerd geïnterpreteerd worden als hierbij geen groeicurve voor lengte, gewicht naar lengte wordt gebruikt. Bij kinderen is de STRONGkids te gebruiken als screeningsinstrument ter beoordeling van ondervoeding. Vervolgens kunnen de groeigegevens voorzover beschikbaar in de groeicurve gezet en geïnterpreteerd worden. De BMI bij volwassenen is eveneens discutabel. Bij volwassenen met andere spierziekten is bekend dat bij een gezonde BMI het vetpercentage hoger is, door het verlies van spiermassa.

Bekend is dat bij multiminicore disease de romp vaak meer aangedaan is. Dit kan voor een deel verklaren dat de buik dikker, lees slapper wordt. Daarnaast kan het zijn door bij niet-invasieve beademing veel lucht in het maagdarmkanaal wordt geblazen, waardoor de buik dikker kan zijn. Dit kan ook voorkomen bij volle darmen vanwege obstipatie.

Lichte dysfagie kan op elke leeftijd voorkomen bij deze ziekte. Het kan bijvoorbeeld gaan om lange maaltijdduur, hoesten tijdens eten en verslikken. Door ademhalingsinsufficiëntie is verlies van eetlust mogelijk.

Voedingsadvies

Volwaardige voeding met ruim eiwit, vitamines en mineralen volgens aanbevolen dagelijkse hoeveelheden, indien nodig aangepast in consistentie.

Aanvullende sondevoeding via een neusmaagsonde of een PEG is aan te raden bij mensen met een slechte voedingstoestand. Mensen met deze ziekte zijn vaak (te) dun. Energieverrijking oraal of sondevoeding via PEG is vaak nodig.

Referenties

- Stübgen JP. Rigid spine syndrome: a radiologic and manometric study of the pharynx and esophagus Dysphagia 2008; 23(2): 110-5.
- Jungbluth H. Multi-minicore disease. Orphanet J Rare Dis 2007; Jul 13; 2-31.
- Schara U, et al. The phenotype and long-term follow-up in 11 patients with juvenile selenoprotein N1-related myopathy. Eur J Pediatr Neurol 2008; 12: 224-30.
- brochure van Muscular Dystrophy Campaign (MDC)
- ziekte-informatie Ver. Spierziekten Nederland (www.vsn.nl/spierziekten)