

van Gelder CM, van Capelle CI, Ebbink BJ, et al. Facial-muscle weakness, speech disorders and dysphagia are common in patients with classic infantile Pompe disease treated with enzyme therapy. *J Inher Metab Dis* 2012; 35: 505-11.

Prater SN, Banugaria SG, DeArmev SM, et al. The emerging phenotype of long-term survivors with infantile Pompe disease. *Genet Med* 2012, Apr 26 epub ahead of print

Van deze vrijwel gelijktijdig verschenen artikelen zijn alleen de voedingsgerelateerde aspecten samengevat.

In het artikel van van Gelder et al. wordt beschreven dat, terwijl enzymtherapie de levensduur bij kinderen met de infantiele vorm verlengt, nieuwe aspecten van de ziekte zichtbaar worden. In dit onderzoek zijn de mate van spierzwakte van het gezicht, de spraak en de slikfunctie vastgesteld bij 11 kinderen. Daarbij zijn ook gegevens verzameld over de wijze van voeden, oraal en/of via sondevoeding via een neusmaagsonde.

Acht van de elf kinderen hadden sondevoeding bij de start van de enzymtherapie. Eén kind was geheel afhankelijk van sondevoeding, dronk alleen water. Bij 6 kinderen werd een slikonderzoek verricht. Bij 2 van hen was sprake van teruglopen van voedsel via de neus. Sommige kinderen hoestten niet om de keel te schonen of probeerden niet de keel te schrapen. Bij 3 kinderen leidden voedselresten of speeksel tot aspiratie. Twee kinderen hebben geen sondevoeding nodig gehad. Aan het eind van de onderzoeksperiode hadden 5 kinderen geen sondevoeding meer nodig. Toch hadden 4 van hen tekenen van slikproblematiek. Ouders blijken verslikken en slikproblematiek te weinig te melden. Om aspiratie te voorkomen kan het nodig zijn de consistentie van de voeding aan te passen of, bij een hoog risico, orale voeding te stoppen. De auteurs pleiten voor vroegtijdige behandeling door een logopedist en de ontwikkeling van een veilig voedingsplan.

In het artikel van Prater et al. wordt beschreven dat 4 van de 11 kinderen zowel oraal voeding gebruikten als sondevoeding via een PEG. Zeven kinderen gebruikten alle voeding via de mond. Bij 5 kinderen was er sprake van slikproblematiek met aspiratie en 3 hadden last van reflux.

Alle kinderen volgden hun eigen groeicurve voor lengte, gewicht en schedelomtrek met waarden tussen de 3<sup>e</sup> en 97<sup>e</sup> percentiel voor leeftijd en geslacht.

Zes van de kinderen hadden osteopenie (daling van de botmassa, zonder breuken) met een z-score onder -1.0. Vier kinderen hadden een milde, 2 ernstige osteopenie.

Hoewel beide onderzoeken een klein aantal deelnemers hadden, geven zij nieuwe inzichten over de behandeling met enzymtherapie bij kinderen met de infantiele vorm van de ziekte van Pompe.