

Slikklachten, ondervoeding en darmproblemen bij patiënten met mitochondriële ziekte veroorzaakt door m3243A>G mutatie. Heidi E.E. Zweers, Paul de Laat, Simone Knuijt, Jan A.M. Smeitink, Geert J.A. Wanten, Mirian C.H. Janssen.

Dysphagia, malnutrition and gastrointestinal problems in patients with mitochondrial disease caused by the m3243A>G mutation. De Laat P, Zweers HEE, Knuijt S, et al. *The Netherlands Journal of Medicine* 2015; 73 (1): 30-6.

Achtergrond en aanleiding De mitochondriële ziekte die veroorzaakt wordt door de m.3243 A>G mutatie is de meest voorkomende energiestofwisselingsziekte bij volwassenen en kan tot veel verschillende klachten leiden. Uit eerder onderzoek is gebleken dat drie klachten: darm-, slik- en vermoeidheidsklachten frequent voorkomen. De frequentie en de ernst van de klachten zijn echter nog niet goed beschreven. Er is gekozen voor onderzoek naar deze klachten omdat wordt vermoed dat ze een verhoogd risico op ondervoeding veroorzaken en daarom een relatie met de BMI.

Doelen Het beschrijven van de frequentie en ernst van de drie klachten. Het vinden van specifieke symptomen die hier binnen spelen en welke tot een significant verschil in BMI leiden. Het vinden van een relatie tussen de ernst van de uiting van de ziekte van de patiënten en de BMI en tussen hun kwaliteit van leven en BMI.

Materialen en methoden Er zijn 114 enquêtes opgestuurd naar patiënten met de m.3243A>G mutatie, respons 82%. (♂n=29 ♀n=63). De ernst van de ziekte werd gemeten met behulp van de Newcastle Mitochondrial Adult Scale (NMDAS). Gastro-intestinale problemen, slikklachten en het risico op ondervoeding werden gescoord met behulp van de maag-darm-symptomen vragenlijst en de Ondervoeding Universal Screening Tool. Gastro-intestinale symptomen en antropometrie werden vergeleken met gezonde controles.

Resultaten Zowel de lengte als het gewicht en de BMI van de proefpersonen lijkt lager te liggen dan het landelijk gemiddelde. Twintig procent van de patiënten heeft een gemiddeld tot verhoogd risico op ondervoeding. In de afgelopen vier weken hebben 79 patiënten (86%) last gehad van minimaal één gastro-intestinaal symptoom. De meest voorkomende klachten zijn winderigheid, een harde ontlasting en een opgeblazen gevoel. Hoe ernstiger zij hun gastro-intestinale klachten vinden, hoe lager hun BMI ($p=0,013$). Vijfenvierzig procent van de patiënten heeft aangegeven van minimaal één klacht van kauw- en slikproblemen last te hebben. De aanwezige kauw- en slikproblemen zijn over het algemeen mild van aard en vast voedsel geeft meer problemen dan vloeistoffen. Patiënten met een ernstigere uiting van de ziekte, hebben een lagere BMI ($p=0,014$).

Discussie en conclusies Darmklachten (met name obstipatie) en slikklachten komen zeer frequent voor in het totale cohort van mensen met de m.3243A>G mutatie en zijn niet gerelateerd aan het heteroplasmie% in UEC of ernst van de ziekte. Voordelen van dit onderzoek zijn de hoge respons, de goed geëvalueerde vragenlijsten, de multidisciplinaire werkwijze. Nadeel is dat BMI geen gevalideerde maat voor ondervoeding bij neuromusculaire ziekten en daarom adviseren we in vervolg onderzoek ook de

lichaamssamenstelling mee te nemen. De ernst van darmklachten en algehele ernst van de ziekte is geassocieerd met een verhoogd risico op ondervoeding.