

Eigentier A, Nachbauer W, Donnemiller E, et al. Low bone density in Friedreich Ataxia. *Cerebellum* 2014; 13: 549-57.

Het doel van deze pilotstudie was de botdichtheid te bepalen bij mensen met Ataxie van Friedreich (AvF). De deelnemers waren 28 mensen met AvF, 10 vrouwen en 18 mannen. De gemiddelde leeftijd was 38 jaar (22-62 jaar). Zij hadden een gemiddelde ziekte duur van 17 jaar (3 tot 35 jaar). Twaalf mensen waren al langere tijd, gemiddeld 9 jaar, rolstoelafhankelijk. De BMI was 23. Achttien mensen hadden scoliose.

De botdichtheid van de lendenwervels, dijbeenhals en de onderarm werden gemeten met DEXA-scans. De resultaten werden vergeleken met een referentiegroep, waarbij rekening werd gehouden met de jonge leeftijd van deze groep. Met het FRAX-model¹ kon de tienjaarswaarschijnlijkheid voor het optreden van een osteoporotische botbreuk worden berekend. Zes mensen, waarvan 5 vrouwen, hadden een recente botbreuk gehad. Zij hadden een lager aantal GAA-herhalingen (240 tot 600) en een gemiddelde ziekte duur van 20 jaar. Alle breuken waren op een andere plek. Bij 22 mensen was de botdichtheid normaal, maar bij 6 mensen (21%) was deze te laag in minstens één van de onderzochte lichaamsdelen. De Z-scores² waren voor de dijbeenhals en wervelkolom te laag. Uit vergelijkingen bleek dat mensen met een vroeg debuut van de ziekte en hoger aantal GAA-herhalingen een lagere botdichtheid hadden. Bij 11 mensen was er sprake van lage vitamine D waarden en bij 7 mensen was er sprake van een tekort. De vitamine D waarden (normaal, laag, tekort) hadden geen relatie met de mate van mobiliteit en botdichtheid. Uit vergelijkingen tussen mobiele en rolstoelgebonden mensen met AvF bleek dat de rolstoelgebonden mensen een lagere botdichtheid van de dijbeenhals hadden. Er werd een sterke relatie gevonden tussen de ernst van de ataxie, het aantal GAA-herhalingen en de botdichtheid van de dijbeenhals.

In hun bespreking over de resultaten schrijven de auteurs dat zij bij 20% van de mensen een lage botdichtheid vonden met lage Z-score. Als zij de T-score³ zouden hebben gebruikt, zou er bij 80% van de deelnemers sprake zijn van osteopenie⁴ of osteoporose. De vitamine D waarden waren bij veel deelnemers onverwacht laag. De oorzaak daarvan dient nader onderzocht te worden. Het makkelijk te gebruiken FRAX-model kan helpen bij een beslissing tot behandeling van een lage botdichtheid. De resultaten uit dit onderzoek rechtvaardigen het routinematige gebruik van botdichtheidsmetingen bij mensen met AvF.

¹ FRAX model is de fracture risk assessment tool.

² Z-score is uw botdichtheid vergeleken met de botdichtheid van een leeftijdgenoot. Omdat een lage re botdichtheid gebruikelijker is bij oudere volwassenen, kan vergelijking met een leeftijdgenoot misleidend zijn. Het gebruik van Z-scores kan bij wetenschappelijk onderzoek nuttig zijn om onderliggende factoren vast te stellen die het botverlies veroorzaken.

³ T-score is uw botdichtheid vergeleken met de botdichtheid van een 30-jarige volwassene (volgens de definitie van de Wereld Gezondheidsraad WHO). De resultaten van de DEXA-scan worden meestal in T-scores uitgedrukt.

⁴ Osteopenie is het voorstadium van osteoporose, botontkalking.