

Bertoldo F, Zappini F, Brigo M, et al. Prevalence of asymptomatic vertebral fractures in late-onset Pompe disease. J Clin Endocrinol Metab 2015; 2: 401-06.

In dit onderzoek is de botdichtheid onderzocht, evenals het vóórkomen van morfometrische¹ botbreuken bij 22 mensen met de late vorm van de ziekte van Pompe. Er deden 13 mannen en 9 vrouwen mee aan het onderzoek. De gemiddelde leeftijd was 40,5 jaar. 19 mensen werden behandeld met enzymvervangende therapie, in duur variërend van 1 maand tot 5 jaar. Bij geen van de deelnemers waren risicofactoren voor osteoporose, botontkalking, aanwezig. Bekende risicofactoren zijn zeer lage inname van kalk of familiehistorie met heupfractuur, lage BMI, vertraagde puberteit, stoornissen in de menstruatiecyclus, menopauze, roken, hoog alcoholgebruik. De botdichtheid werd gemeten met een DEXA-scan.

De botdichtheid was normaal bij 36,5% van de deelnemers; 36,5 had osteopenie² en 27% osteoporose. Uit analyses bleek dat 17 mensen (77%) minstens 1 wervelbreuk had, 8 mensen van de 17 zelfs 2 of meer. Er waren 12 mensen met een milde fractuur (graad 1), 3 met matig ernstige fracturen (graad 2) en 1 met een ernstige fractuur (graad 3) en 1 met zowel graad 1 als graad 2 fracturen. Bijna alle wervelfracturen waren gelokaliseerd in het bovenste deel van de wervelkolom. Bij 65% van de mensen met een wervelbreuk was er sprake van een normale of licht verminderde botdichtheid (T-score >2.5 SD)³. Bij alle mensen waren de fracturen asymptomatisch, dat wil zeggen zonder ziekteverschijnselen. Niemand had andere botbreuken. De vitamine D waarden waren bij de meeste mensen te laag (10,8-23,3 ng/mL); slechts 2 mensen hadden een normale waarde (>30 ng/mL). Er was geen relatie tussen de vitamine D waarden en het vóórkomen van fracturen. Uit de bevindingen van dit onderzoek blijkt volgens de auteurs dat asymptomatische wervelfracturen regelmatig voorkomen bij de late vorm van de ziekte van Pompe, zonder dat er sprake hoeft te zijn van een lagere botdichtheid. De auteurs pleiten daarom voor routinematige screening. Nader onderzoek is nodig.

¹ Morfometrie is een nieuwe ontwikkeling in de DEXA-techniek. Morfometrie maakt het mogelijk een groot deel van de wervelkolom af te beelden en te analyseren op fracturen.

² Osteopenie is het voorstadium van osteoporose.

³ T-score is de botdichtheid vergeleken met de botdichtheid van een 30-jarige volwassene. De resultaten van de DEXA-scan worden meestal in T-scores uitgedrukt.