

Isaacs CJ, Brigatti KW, Kucheruk o, et al. Effects of genetic severity on glucose homeostasis in Friedreich ataxia. Muscle Nerve 2016; 54: 887-894.

Ongeveer 10-30 % van de mensen met Ataxia van Friedreich (AvF) ontwikkelt diabetes, suikerziekte. Er ontstaan zowel stoornissen in de productie van insuline als stoornissen in de gevoeligheid en ongevoeligheid voor insuline.

Aan het onderzoek deden 42 mensen met AvF mee. De leeftijd was gemiddeld 33 jaar (18-58) en 47% was man. Het debuut van de ziekte was gemiddeld op 17-jarige leeftijd. Het aantal GAA-herhalingen was gemiddeld 536 (41-901). De gemiddelde Body Mass Index¹ (BMI) was 24; vijf mensen hadden obesitas. Op basis van de nuchtere bloedglucosewaarde hadden 15 mensen prediabetes². Geen van de deelnemers had diabetes. Er was een controlegroep van 10 gezonde personen.

De resultaten van een onderzoek met glucosedrank (orale glucosetolerantietest) en een glucose-oplossing per infuus (intraveneuze glucosetolerantietest) werden geanalyseerd. Ook werden indicatoren voor de ernst van de ziekte gemeten: leeftijd waarop de ziekte zichtbaar werd, ziekteduur, BMI, aantal GAA-herhalingen en frataxine-waarden.

In vergelijking met de controlegroep werd bij de mensen met AvF een hogere insulineractie op de gegeven glucose gevonden en een lagere insulinegevoeligheid. Dit zou een compensatiemechanisme kunnen zijn om het glucose- evenwicht in het lichaam te bewaren. Daardoor lijkt de dispositie-index³ 'normaal' in vergelijking met de controlegroep. Mensen met AvF met langere GAA-herhalingen op de kortere allel⁴ hadden een lagere dispositie-index. De lengte van de GAA-herhalingen, leeftijd en frataxine-waarden voorspelden geen van de uitslagen van de orale glucosedrank. Veel van de uitslagen tussen glucosedrank en oplossing via infuus kwamen met elkaar overeen behalve de dispositie-index.

De beperkingen van dit onderzoek zijn het ontbreken van kinderen/jongeren bij wie op basis van de leeftijd en het aantal GAA-herhalingen sprake kan zijn van een ernstiger beloop, met stoornissen in de productie van insuline. Ook ontbraken volwassenen met diabetes in het onderzoek en niet alle deelnemers kregen de glucose-oplossing per infuus. Desondanks laat deze studie zien dat de erfelijke aanleg en de ziekte invloed hebben op het glucose-evenwicht bij Ataxie van Friedreich.

¹ BMI wordt weergegeven in een getal dat aangeeft of iemand een gezond, te laag of te hoog gewicht heeft. Bij obesitas is de BMI 30 of hoger.

² Prediabetes is een voorfase van diabetes type 2.

³ Dispositie-index: als er teveel insuline wordt afgegeven neemt de insulinegevoeligheid af om te voorkomen dat het bloedglucosegehalte te veel daalt. Deze relatie wordt beschreven in de dispositie-index.

⁴ Allel is de ene helft van het genenpaar.