

Wassermann HM, Hornung LN, Stenger PJ, et al. Low bone mineral density and fractures are highly prevalent in pediatric patients with spinal muscular atrophy regardless of disease severity. *Neuromuscul Disord* 2017; 27(4): 331-37.

Hert beschrijven van het natuurlijk beloop van de botgezondheid en het vaststellen van een lage botdichtheid en het aantal fracturen bij kinderen met SMA waren de doelen van dit onderzoek. De gegevens uit de medische dossiers van 85 kinderen werden geanalyseerd. De studieperiode duurde 11 jaar. Het zorgprotocol omvatte o.a. voedingsbegeleiding door een diëtist, met monitoring van de calcium-inname en vitamine D. Daardoor waren voedingsdeficiënties onwaarschijnlijk. Vanaf de leeftijd van drie jaar werden DEXA-scans jaarlijks uitgevoerd.

Er waren 24 kinderen met SMA type 1, 44 kinderen met type 2 en 17 met type 3. Van 62 kinderen waren DEXA-scans beschikbaar. Van hen had 85% een botdichtheidsscore van -2.0 of lager bij de eerste scan. De kinderen met SMA 1 hadden een lage botdichtheid z-score<sup>1</sup> van alle gemeten skeletdelen. Kinderen met SMA 2 hadden een lage botdichtheid van de lage wervelkolom en het dijbeen. Kinderen met SMA 3 hadden alleen lage botdichtheid z-scores van het dijbeen.

Van de 85 kinderen had 38% minstens één fractuur. De leeftijd waarop sprake was van de eerste fractuur, was bij SMA1 veel eerder (gemiddeld bij 3,2 jaar) dan bij SMA 3 (gemiddeld bij 10,7 jaar). De meest voorkomende fractuur was die van het dijbeen. Bij 14% van de kinderen was er sprake van meerdere fracturen.

Bij 12,9% van de kinderen was er aan het eind van de onderzoeksperiode volgens de internationale definitie van het ISCD<sup>2</sup> sprake van osteoporose. Het gebruik van deze criteria kan bij SMA leiden tot onderschatting van de mate van botproblematiek.

De onderzoekers zijn van mening dat het risico op fracturen bij SMA vanaf jonge leeftijd hoog is. Een lage botdichtheid kan een eerste indicatie zijn van dit verhoogde risico. Nader onderzoek is nodig om effectieve behandelingen te vinden om de daling van de botdichtheid te vertragen en fracturen bij kinderen met SMA te voorkomen.

<sup>1</sup> z-score is de botdichtheid vergeleken met een gezonde leeftijdgenoot.

<sup>2</sup> Volgens de definitie van het ISCD (International Society for Clinical Densitometry) is de definitie voor osteoporose bij kinderen de bevinding van een wervelfractuur of de aanwezigheid van een fractuurgeschiedenis en botdichtheid z-score van -2.0 of lager. De fractuurgeschiedenis telt 2 of meer pijpbeenfracturen op een leeftijd van 10 jaar of 3 of meer tot de leeftijd van 19 jaar.