

Gandhi S.S., Muraresku C, McCormick E.M., et al. Risk factors for poor bone health in primary mitochondrial disease. J Inherit Metab Dis 2017 Apr 27 epub ahead of print.

Deze publicatie beschrijft een retrospectief onderzoek naar risicofactoren voor een slechte botgezondheid bij kinderen en volwassenen met een primaire mitochondriële ziekte.

De medische gegevens werden verzameld van 80 mensen, waarvan 59% vrouwen. Er was sprake van een grote spreiding in leeftijd, met 71 % kinderen en 29% volwassenen. Er waren 45 mensen met mutaties in het mitochondrieel DNA (met ziekten zoals MELAS, Leigh, CPEO, KSS, Merff en POLG) en 35 met een fout in het kern DNA.

De risicofactoren waren een lage BMI¹, de aanwezigheid van nog een aandoening, gebruik van medicatie, vitamine D status, voeding, immobiliteit, fractuurgeschiedenis. De resultaten van onderzoek gericht op de botten (DEXA-scans) werd ook bekeken.

In de hele groep had 73% minimaal 1 risicofactor, 63% minstens 2 risicofactoren, 41% minstens 3 en 30% 4 of meer risicofactoren voor een slechte botgezondheid. Het gemiddelde aantal risicofactoren bij kinderen was 2 en bij de volwassenen ook 2.

Van de groep kinderen had 32% naast de mitochondriële ziekte een andere aandoening met risico op botontkalking, zoals ziekten van de nieren of lever, diabetes mellitus (suikerziekte) of een ziekte van de schildklier.

Een heel lage BMI (onder de 3^e percentiel) was aanwezig bij 6% van de kinderen en 38% had dit in het verleden gehad. Bij de volwassenen had 10 % een veel te lage BMI gehad. Een voedingssonde was nodig bij 58% van de kinderen en 21% van de volwassenen. Zes kinderen en 5 volwassenen hadden minstens 1x een fractuur gehad. De gemiddelde leeftijd van de eerste botbreuk was 6,4 jaar. Deze 11 mensen hadden gemiddeld 2,6 risicofactoren voor een slechtere botgezondheid. Eén kind van 13 jaar had 3 botbreuken gehad, had een diagnose van osteoporose (botontkalking) en werd behandeld met bifosfonaat². Van 30 mensen was de vitamine D waarde bekend. Bij 30% was de waarde te laag en bij 17% was er sprake van een echt tekort. Een slechte opname van vitamine D door het lichaam kan het gevolg zijn van een nieraandoening of medicatie voor epilepsie. Ook diabetes mellitus is een belangrijke risicofactor voor osteoporose. Behalve medicijnen voor epilepsie hebben ook corticosteroiden (bijvoorbeeld prednison) een negatieve invloed op de botgezondheid. Bijna de helft van de groep, zowel kinderen (46%) als volwassenen (43%), gebruikten medicijnen met een hoog risico op de botgezondheid. Mogelijk ook heeft de mitochondriële ziekte zelf een direct effect op de botgezondheid. De aanwezigheid van een kromming in de wervelkolom zou meegenomen moeten worden bij het bepalen van risicofactoren.

De onderzoekers zijn van mening dat de aanwezigheid van risicofactoren voor een slechtere botgezondheid hoog is bij een mitochondriële ziekte. Zij geven enkele aanbevelingen voor de klinische zorg van deze patiëntengroep:

- De diagnose van osteoporose en osteopenie, het voorstadium van osteoporose, is bij volwassenen met een mitochondriële ziekte hetzelfde als bij de gezonde bevolking. Voor kinderen geldt de diagnose volgens de ISCD³ bij een botdichtheid Z-score lager dan - 2 SD⁴ en 2 botbreuken voor de leeftijd van 10 jaar of 3 botbreuken voor 19 jaar.
- DEXA-scans zouden moeten worden ingezet bij te verwachten wijziging van behandeling op basis van de resultaten.
- Nieuwe symptomen kunnen zijn gerelateerd aan een niet opgemerkte breuk. Bijvoorbeeld een wervelbreuk kan leiden tot rugpijn en/of progressieve kyfose, een abnormale kromming van de wervelkolom naar voren.

- Het optimaliseren van de voedingstoestand, inclusief behandeling van een tekort aan vitamine D, dient onderdeel te zijn van de zorg voor alle patiënten met een mitochondriële ziekte.
 - Oefeningen en fysiotherapie zullen de spierkracht en coördinatie verbeteren, waardoor valpartijen en als gevolg daarvan botbreuken zullen verminderen.
- Deze ondersteunende zorg kan ingezet worden om de botgezondheid te verbeteren.

¹ BMI is Body Mass Index, een getal dat aangeeft of er sprake is van een goed, te hoog of te laag gewicht.

² Bifosfonaten zijn medicijnen voor de preventie en behandeling van osteoporose, die de botafbraak remmen.

³ ISCD, International Society for Clinical Densitometry, is de internationale organisatie voor internationale afspraken over de diagnose osteoporose en het meten van de botmassa.

⁴ een negatieve Z-score wijst op een lagere botdichtheid dan het gemiddelde van de eigen leeftijdsgroep.