

Birnbrant DJ, Bushby K, Bann, CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. Lancet Neurol 2018 Feb 1, epub ahead of print

Deze belangrijke internationale richtlijn voor Duchenne spierdystrofie (DMD) is een update van de richtlijn uit 2010 van Bushby. De richtlijn bestaat uit 3 delen. In het eerste deel wordt het voedingsbeleid beschreven.

De richtlijn begint met een schema waarin alle disciplines worden beschreven in fasen van de ziekte: bij de diagnose, vroege ambulante fase, late ambulante fase, vroege niet-ambulante fase en late niet-ambulante fase. Het voedingsbeleid begint bij de diagnose met een voedingsassessment door een diëtist (elke 6 maanden), initiëren van behandeling ter preventie van obesitas, monitoring van overgewicht en ondergewicht, vooral tijdens kritieke transitieperioden. Ook vanaf de diagnose is er een jaarlijkse beoordeling van 25-hydroxyvitamine D in het bloed en inname van calcium. Vanaf de vroege ambulante fase wordt de slikfunctie beoordeeld, evenals reflux en gastroparese elke 6 maanden. Vanaf de late ambulante fase wordt jaarlijks het gesprek gestart over gastrostomie als onderdeel van de gebruikelijke zorg.

De doelen van het voedingsbeleid zijn het voorkomen van overgewicht of obesitas en een te laag gewicht of ondervoeding door regelmatige beoordelingen van de groei en het gewicht; tevens een gezonde, gebalanceerde voeding met optimale inname van calorieën, eiwit, vocht en micronutriënten, en speciaal calcium en vitamine D. De (ervaren) diëtist ziet de patiënt elke 6 maanden vanaf de diagnose en vaker bij gewichtsverlies of gewichtstoename.

De diëtist bepaalt de voedingstoestand, volgt lengte en gewicht, en maakt een voedingsbehandelplan. Een goede voedingstoestand bestaat uit een gewicht-naar-lengte of BMI-naar-leeftijd tussen de 10<sup>e</sup> en 85<sup>e</sup> percentiel op de gebruikelijke groeicurve. Als de BMI niet kan worden berekend omdat de lengte niet kan worden gemeten moeten de gewicht-naar-leeftijd percentielen gebruikt worden. Omdat de lichaamssamenstelling bij DMD verandert, zijn de gebruikelijke groeicurven niet optimaal. Adequate vochtinname dient te worden benadrukt om dehydratie te voorkomen. Dehydratie vergroot het risico op obstipatie en nierfunctiestoornissen. Monitoring van de botgezondheid vereist jaarlijkse beoordelingen van de inname van calcium uit de voeding en 25-hydroxy vitamine D in het bloed. Een lagere calciuminname dan aanbevolen voor de leeftijd dient te worden aangevuld via de voeding en indien nodig met suppletie. Een 25-hydroxy vitamine D waarde lager dan 30 ng/mL (75 nmol/L) dient te worden behandeld.

In de richtlijn is een algemeen (Amerikaans) voedingsplan opgenomen:

Omdat er geen specifieke aanbevelingen zijn voor DMD is het voedingsplan gebaseerd op de aanbevelingen voor de gezonde bevolking, met 45-65 energie% koolhydraten, 20-35 energie% vet en 10-35 energie% eiwit en een iets hogere hoeveelheid vet bij jonge kinderen.

De energiebehoefte is gebaseerd op het basaal metabolisme, met een toeslag voor de fysieke activiteit. De beste meting voor het basaal metabolisme is indirecte calorimetrie, maar kan ook geschat worden met de formule van Schofield met alleen gewicht, voor jongens met DMD van 10-17 jaar. Omdat de fysieke activiteit daalt, kan het energiebehoefte dalen tot onder het niveau van het basaal metabolisme in de ambulante fase.

De aanbevolen hoeveelheid eiwit bedraagt 0,95 g/kg/dag voor jongens van 4-13 jaar, 0,85 g/kg/dag voor jongens van 14-18 jaar en 0,8 g/kg/dag voor mannen van 19 jaar en ouder.

De hoeveelheid vocht is gebaseerd op gewicht of leeftijd. Bij gewicht wordt de Holliday-Segar methode gebruikt: 100 ml/kg voor kinderen tussen 1-10 kg; 1000ml + 50 ml voor elke kg tussen 10-20 kg; en 1500 ml + 20 ml voor elke kg boven 20 kg voor kinderen en volwassenen. Uitgaande van de leeftijd wordt geadviseerd: 1,2 l voor 4-8 jaar; 1,8 l voor 9-13 jaar; 2,6 l voor 14-18 jaar en 3,0 l voor mannen vanaf 19 jaar.

Voor micronutriënten gelden de aanbevolen hoeveelheden naar leeftijd, behalve bij een tekort aan vitamine D (zie hierboven). Bij een lage energie-inname is een multivitamine- en mineralenpreparaat nodig.

#### Specifieke voedingsrisico's

Er bestaat een verhoogd risico op overgewicht/obesitas op jonge leeftijd en ondervoeding of een te laag gewicht op adolescentenleeftijd. Behandeling met corticosteroïden leidt tot toenemende eetlust en verlies van ambulancie tot een lagere energiebehoefte en daarom is een voedingsplan gewenst.

Dysfagie (slikstoornis) is een algemeen probleem en moet regelmatig nagevraagd worden, bijvoorbeeld of er slikmoeilijkheden zijn met vast voedsel of vocht, gevoel dat voedsel in de keel blijft steken, hoe lang een maaltijd duurt. Bij bevestigende antwoorden is verwijzing naar een logopedist nodig. Dysfagie kan leiden tot onbedoeld gewichtsverlies.

Vroegtijdige bespreking voor een PEG-sonde kan tijdige interventie vergemakkelijken. Indicaties zijn ondervoeding, matige tot ernstige dysfagie en dehydratie. Een PEG-sonde leidt tot stabilisatie of verbetering van de voedingstoestand van ondervoede mensen met DMD.

#### Maag-darmstoornissen

Obstipatie komt vaak voor en ontstaat mogelijk door vertraagde darmassage, spierzwakte van de buikspieren of dehydratie. Dagelijkse behandeling met laxemiddelen (met macrogol, magnesiumoxide of lactulose) kan nodig zijn en met klysma's bij fecale impactie.

Risicofactoren voor reflux zijn motiliteitsstoornissen van de slokdarm, vertraagde maagpassage, behandeling met corticosteroïden en scoliose. Behandeling gebeurt met medicatie. De voedingsadviezen bestaan uit kleine, frequente maaltijden en verlaging van de hoeveelheid vet. Op den duur kan gastroparese ontstaan met buikpijn na de maaltijd, misselijkheid, braken, snel vol gevoel en verlies van eetlust. Behandelingsmogelijkheden zijn aanpassing van de voeding, medicatie en voeding via een maag-jejunumsonde.

#### Toekomst

Onderzoek naar het basaal metabolisme, gemeten met indirecte calorimetrie en het totaal energieverbruik, gemeten met dubbel gelabeld water, is nodig om de energiebehoefte bij DMD te kunnen bepalen. Ook is onderzoek nodig naar specifieke voedingsinterventies zoals verrijking met eiwit, fructose of aminozuren, evenals onderzoek naar de invloed van de voedingstoestand op de levensverwachting, functies en kwaliteit van leven. Tenslotte is onderzoek nodig om specifieke groeicurves te kunnen ontwikkelen en de lichaamssamenstelling te meten.

NB: In deze samenvatting is de relevante inhoud van de richtlijn beschreven, zonder inhoudelijk commentaar over gedane aanbevelingen ten aanzien van de voeding. In Nederland wordt de dieetbehandelingsrichtlijn Duchenne spierdystrofie gebruikt. De inhoud van deze internationale richtlijn sluit daar grotendeels op aan.