

Tarnopolsky MA, Nilsson MI. Nutrition and exercise in Pompe disease. Ann Transl Med 2019; 7(13):282.

In deze review worden de theoretische en praktische aspecten van voeding en lichaamsbeweging als therapie beschreven voor mensen met de ziekte van Pompe. Deze samenvatting beschrijft alleen het voedingsgedeelte.

Veel mensen met de ziekte van Pompe hebben een lage spiermassa en een hoge vetmassa, die wijzen op sarcopene obesitas. In een klein onderzoek werd gevonden dat mensen met een normaal gewicht toch een (veel) te hoge vetmassa hadden. Een te hoog gewicht is vooral een onderwerp bij mensen met de late vorm van Pompe. Het leidt tot een verhoogd risico op welvaartsziekten, vooral bij weinig beweging. DEXA scans laten vooral een lage botdichtheid zien bij mensen met de ziekte van Pompe. Een lage botdichtheid heeft een relatie met spierzwakte. Dit kan leiden tot een verhoogd risico op vallen en mogelijke breuken. Een lage botdichtheid kan een voorloper zijn van botontkalking. Waarschijnlijk dragen zowel verminderde kracht, lage vitamine D-waarde en/of lage eiwitinname bij aan een lage botdichtheid. Al deze factoren zijn beïnvloedbaar. Een DEXA scan is een beter instrument dan de BMI<sup>1</sup> om de hoeveelheid spiermassa, vetmassa en bothoeveelheid te bepalen en kan veranderingen in tijd door interventies (enzymvervangings therapie, lichaamsbeweging) beter vaststellen. Ook is preventie mogelijk door bijvoorbeeld een lagere energetische voeding bij een te hoog gewicht, calcium en vitamine D bij een lage botdichtheid en bifosfonaten bij botontkalking.

Enkele onderzoeken wijzen op een grotere afbraak van eiwit bij de ziekte van Pompe. Er is slechts één onderzoek uitgevoerd met toevoeging van het aminozuur alanine aan een eiwitrijke voeding bij mensen met de late vorm, maar de resultaten van de alanine waren niet duidelijk. Voor mensen met de ziekte van Pompe wordt een eiwitrijke voeding aanbevolen. Er is een beetje bewijs dat een eiwitrijke voeding positief lijkt te zijn voor de spier- en ademhalingsfunctie.

Er bestaat nog geen systematische evaluatie van vitamines en mineralen. Maar waarschijnlijk gebruiken mensen met de ziekte van Pompe vaak een laag energetische voeding met daardoor een lage inname van vitamines en mineralen. In een nog niet gepubliceerd onderzoek hadden 12 van de 12 mensen met de late vorm een lage of te lage vitamine D-waarde. Aangezien ook veel mensen een lage botdichtheid hebben, lijkt suppletie van een gebalanceerd multivitaminenpreparaat en vitamine D bij een lage energie-inname redelijk.

In hun conclusies adviseren de auteurs een eiwit-inname van 1,2-1,4 gram eiwit per kilogram lichaamsgewicht per dag. Dit is hoger dan voor de algemene bevolking. Verder wordt aanbevolen eiwitbronnen van goede kwaliteit te kiezen: melk, eieren, mager vlees en vis. Tot nu is onduidelijk of specifieke suppletie van aminozuren nut heeft bij mensen met de ziekte van Pompe.

<sup>1</sup> BMI, Body Mass Index, is een getal dat aangeeft of er sprake is van een gezond, te hoog of te laag gewicht.