

Degise M-O, Baranello G, Mastella C, et al. Abnormal fatty acid metabolism is a core component of spinal muscular atrophy. *Ann Clin Transl Neurol* 2019; 6(8): 1519-32.

Dit onderzoek is uitgevoerd om bewijs te vinden dat er stoornissen zijn in het vetmetabolisme bij mensen met SMA en bij muismodellen. Het onderzoek bestond uit bloedonderzoek bij 72 jonge kinderen met SMA, onderzoek bij 8 overleden kinderen en onderzoek bij muismodellen.

Het eerste onderzoek is uitgevoerd bij 72 kinderen met SMA: 14 type I, 52 type II, 6 type III. De gemiddelde leeftijd was 3,8 jaar. Onderzocht werden het totaal cholesterol, LDL, HDL, Non-HDL en triglyceriden¹ in het bloed. Ruim een derde van de kinderen had minstens één abnormale uitslag van de vijf indicatoren die wijzen op een dyslipidemie, een vetstoornis in het bloed. Verder had circa 20% meer dan twee en 13% meer dan drie abnormale uitslagen. Het LDL was verdubbeld ten opzichte van gezonde leeftijdgenoten. Bij 53 van de 72 kinderen werd ook het HbA1c gehalte gemeten, het gemiddelde van de bloedsuikerspiegel in het bloed van de afgelopen drie maanden. Bij 30 van de 53 kinderen was het HbA1c lager dan de normaalwaarde. Bij drie van de acht overleden kinderen (37,5%) was er sprake van leververvetting. Bij gezonde leeftijdgenoten tussen 2-4 jaar ligt dat waarschijnlijk op circa 0,7%. De muismodellen vertoonden allen vetstoornissen, die leek op leververvetting².

De onderzoekers zijn van mening dat de onderzoeken bij kinderen met SMA en de muismodellen bewijzen dat er sprake is van stoornissen in het vetmetabolisme. Vroegtijdige screening kan deze stoornissen opsporen en, indien nodig, leiden tot behandeling met cholesterolverlagende medicatie. Dit onderzoek benadrukt het belang van (nog ontbrekende) voedingsrichtlijnen, screening op metabole stoornissen en therapeutische strategieën voor de optimale behandeling voor mensen met SMA.

¹ LDL, Non-HDL en triglyceriden zijn vetachtige stoffen met negatieve effecten op hart- en vaatandoeningen. HDL is een vetachtige stof met een beschermende werking.

² Leververvetting is het ophopen van vetten in de levercellen. De oorzaak is een verstoorde balans in de vet- en suikerstofwisseling.