

Patel M, McCormick A, Tamaroff J, et al. Body Mass Index and height in the Friedreich Ataxia clinical outcome measures study. *Neurol Genet* 2021;7: e638. Doi: 10.1212

Lengte en gewicht zijn belangrijke indicatoren van de gezondheid. Soms kan bij mitochondriële ziekten groeiachterstand ontstaan. Anderzijds kunnen inspanningsintolerantie en ernstige vermoeidheid leiden tot inactiviteit, met risico op toename van gewicht, vooral bij volwassenen. In dit onderzoek is gezocht naar relaties tussen groei, gewicht en kenmerken van de diagnose Ataxie van Friedreich (AvF).

Aan dit onderzoek deden 961 kinderen en volwassenen mee met AvF, uit 12 landen. De gemiddelde leeftijd bij de start was 20 jaar. De kinderen hadden vaker cardiomyopathie en scoliose en minder vaak diabetes dan de volwassenen. 17% van de kinderen had een te laag gewicht en 8% een te hoog gewicht. Van de volwassenen had 7% een te laag gewicht en 33% een te hoog gewicht. Opvallend was dat bij een kwart van de deelnemers gegevens over lengte en gewicht ontbraken; dit kwam vooral voor bij kinderen en volwassenen met ernstiger ziekte (hogere FARS-scores¹) en/of waren niet in staat te lopen. Bij de kinderen hadden de meisjes een lagere BMI z-score² in vergelijking met de jongens. Bij de volwassenen was er geen verschil in BMI tussen mannen en vrouwen. Wel was de BMI hoger bij volwassenen met een later debuut van de ziekte, kortere GAA-repeats³ en zonder scoliose. Oudere kinderen waren kleiner dan de gezonde referentiegroep dan jongere kinderen. Kinderen met een hoge FARS-score waren kleiner dan kinderen met een lage FARS-score. Na de puberteit waren de meisjes gemiddeld wat kleiner en jongens wat langer dan de gezonde referentiegroep. Bij jongens begon de groeispurt ongeveer een jaar later dan bij de referentiegroep. De beperkingen in dit onderzoek waren de vele ontbrekende metingen en er waren weinig volwassenen met lange GAA-repeats.

De conclusie van de onderzoekers is dat groei en gewicht bij AvF belangrijke indicatoren zijn voor de gezondheidstoestand. Vanwege het ontbreken van vele metingen kunnen alternatieven zoals de ulna-meting gebruikt worden voor het vaststellen van de groei.

¹ FARS-score is de Friedreich's Ataxia Rating Scale, een meetinstrument die de functionele mogelijkheden bij AvF weergeeft.

² BMI z-score. BMI is Body Mass Index, en geeft in een getal aan of er sprake is van een gezond, te hoog of te laag gewicht. Z-score is een term uit de statistiek. Het geeft aan hoe afwijkend een observatie van het gemiddelde af zit. Je kunt dus zien hoe iemand scoort ten opzichte van de rest.

³ GAA-repeats hebben te maken met de fout in het erfelijk materiaal bij AvF.