

Ravaglia S, Danesino C, Moglia A, et al. Changes in nutritional status and body composition during enzyme replacement therapy in adult-onset type II glycogenosis. Eur J Neurol 2010 Feb 10 (epub ahead of print).

In dit onderzoek is gekeken naar de invloed van enzymvervangende therapie (ERT) op het lichaamsgewicht en de lichaamssamenstelling op de hoeveelheid vetvrije massa, spiermassa en eiwitgehalten (prealbumine en albumine) in het bloed.

Zeventien mensen met de latere vorm van de ziekte van Pompe namen deel aan het onderzoek. De leeftijd, ziekteduur en ernst van de ziekte varieerden sterk. Dertien deelnemers werden ruim anderhalf jaar behandeld met ERT. Alle deelnemers werden volgens het daar geldende protocol behandeld met een voeding met 20-25 % eiwit en 45-50 % koolhydraten, voorafgaand aan de start van en tijdens het onderzoek. De gegevens van 14 deelnemers konden worden geanalyseerd. Globaal hadden bijna alle deelnemers een stabiel gewicht. De gemiddelde Body Mass Index (BMI) was normaal (22,5) maar varieerde tussen 12,5 en 35,7. Drie mensen hadden een extreem laag gewicht en vier mensen waren te zwaar. Bij vijf mensen met een normale BMI was er sprake van een verhoogde vetmassa. Acht deelnemers hadden een te laag prealbuminegehalte in het bloed; drie daarvan hadden ook een te laag albuminegehalte. Er werd een relatie gevonden tussen een verminderde ademhalingsfunctie, lage hoeveelheid vetvrije massa, lage vetmassa en een laag prealbuminegehalte. Tijdens de ERT namen het prealbumine- en albuminegehalte in de eerste zes maanden van de behandeling toe. De BMI nam toe, evenals de vetmassa en er was een trend in de toename van vetvrije massa. Ter vergelijking, de BMI en vetvrije massa namen af bij de deelnemers die niet met ERT behandeld werden.

De auteurs zijn van mening dat er bij patiënten met ernstige spierzwakte sprake kan zijn van een verlaagd (pre)albuminegehalte in het bloed en een verhoogde hoeveelheid vetmassa. Dit reflecteert mogelijk een gebrekkig stofwisselingssysteem van de spier, met als gevolg spiervetverring. De situatie van ondervoeding lijkt gedeeltelijk door de ERT verminderd te worden. Mogelijk is dit het gevolg van een zich herstellende spierstofwisseling of een lager energieverbruik voor ademhaling en activiteiten. Nader onderzoek is nodig om prognostische factoren van de effectiviteit van de ERT-behandeling te kunnen bepalen en ook of de enzymdosering gebaseerd zou moeten worden op de individuele verhouding van vetmassa en vetvrije massa.