



13-11-2009

Jones HN, Muller CW, Lin M, et al. Oropharyngeal dysphagia in infants and children with infantile Pompe disease. *Dysphagia* 2009; Sept 10 (epub ahead of print).

Het doel van dit onderzoek was het bepalen van de slikfunctie bij baby's en kinderen met de ziekte van Pompe, voorafgaand aan de behandeling met enzymvervangende therapie. Nu de levensverwachting door de behandeling toeneemt, wordt dysfagie (onvermogen om normaal te kauwen of te slikken) vaker klinisch vastgesteld.

Bij 13 kinderen tussen 0,5 en 16 maanden oud werd een slikonderzoek uitgevoerd. Dysfagie was bij alle kinderen aanwezig. Bij 8 kinderen was er sprake van een groeiachterstand door te weinig voedselinname. Van de 13 kinderen waren er 8 die voeding via de mond en 5 die voeding via een neusmaagsonde kregen.

Naar aanleiding van het slikonderzoek werd het voedingplan bij enkele kinderen gewijzigd. Van de 8 kinderen met normale voeding via de mond, kregen 3 kinderen verdikkingsmiddelen voor vloeistoffen en 2 kinderen mochten niets meer via de mond gebruiken.

Er waren enkele beperkingen aan dit onderzoek: de slikfunctie werd globaal gemeten, de effecten van enzymvervangende therapie op de slikfunctie zijn onbekend, het onderzoek is retrospectief en beschrijvend van aard zonder een controlegroep.

Desondanks levert dit onderzoek een eerste belangrijke bijdrage aan het begrip over dysfagie bij baby's en kinderen met de ziekte van Pompe, die uiteindelijk zal leiden tot een betere klinische behandeling. Vanwege de belangrijke klinische implicaties wordt door de auteurs een routinematige bepaling van de slikfunctie geadviseerd.