

Baranello G, Vai S, Broggi F, et al. Evolution of bone mineral density, bone metabolism and fragility fractures in spinal muscular atrophy (SMA) types 2 and 3. *Neuromuscul Disord* 2019; 7: 525-32.

Immobilisatie heeft effecten op de botmassa, botdichtheid, kracht en breekbaarheid. Daarom hebben kinderen met ziekten zoals SMA risico op een lage botmassa en breuken. Nu behandeling beschikbaar komt is meer kennis nodig over de effecten van de ziekte op onder andere de botten. In deze studie is het botmetabolisme onderzocht, evenals botdichtheid en het aantal breuken bij 32 jonge kinderen met SMA type 2 (n=27) en 3 (n=5). Geen van de kinderen was gedurende het onderzoek in de puberteit. Twintig kinderen werden behandeld met salbutamol. Geen van de kinderen werd behandeld met nusinersen. Geen van de kinderen had een PEG-voedingssonde. De dagelijkse voedingsinname van calcium (kalk) werd berekend door een diëtist. Voor de start van het onderzoek kreeg geen enkel kind extra vitamine D. Bij de eerste meting kreeg elk kind 0,8 mcg per kilo lichaamsgewicht per dag extra vitamine D en werd de inname van calcium aangevuld tot de aanbevolen dagelijkse hoeveelheid. Er werd bloed afgenomen, DEXA scans en röntgenfoto's gemaakt en de motorische functies beoordeeld. Na 18 maanden werden alle kinderen opnieuw gemeten en 12 kinderen na 36 maanden.

Lage vitamine D waarden en asymptomatische wervelbreuken werden vooral bij de eerste meting gevonden. Bij alle metingen waren de markers voor botafname hoger dan normaal. Bij de tweede en derde meting werd een lagere botdichtheid gezien. Door de suppletie van vitamine D neigden deze waarden te verbeteren. Maar, bij chronische ziekten kunnen goede vitamine D waarden alleen niet de botdichtheid normaliseren.

De onderzoekers concluderen dat lage vitamine D waarden en niet gediagnosticeerde wervelfracturen zelfs al bij jonge kinderen met SMA voorkomen. Zelfs jonge kinderen hebben risico op ernstige breekbaarheid van de botten. Meer kennis over het botmetabolisme is nodig om de breekbaarheid van botten beter te kunnen managen.