

Ceballos- Sáenz D, Zapata-Aldana E, Singeris S, et al. Body composition in patients with congenital myotonic dystrophy. Muscle Nerve 2019; 60 (2): 176-179.

Congenitale myotone dystrofie is de ernstigste vorm van myotone dystrofie type 1 (MD1). Hoewel de spierzwakte ernstig is kort na de geboorte, lijkt er een tendens tot verbetering van de spiermassa bij het ouder worden. De doelen in dit onderzoek waren het begrijpen van veranderingen in spiermassa en het vaststellen van osteopenie¹ bij kinderen met fragiliteitsfracturen².

Aan het onderzoek deden 35 kinderen tussen 3 en 13 jaar met congenitale MD1 mee. De lengte, gewicht en BMI³ werden vastgesteld. De vetvrije massa⁴ en de botdichtheid werden gemeten met een DEXA-scan. Er waren 27 kinderen ambulante en 4 kinderen hadden een fragiliteitsfractuur gehad. Van de kinderen had 80% een gezond gewicht, 5,7% had een te laag gewicht, 5,7% had overgewicht en 8,5% was obees.

De meeste kinderen hadden weinig spiermassa ten opzichte van gezonde leeftijdgenootjes. De hoeveelheid spiermassa leek bij het ouder worden te verbeteren. Ondanks de lage hoeveelheid spiermassa leek de botgezondheid normaal, gezien het lage aantal fragiliteitsfracturen in vergelijking met andere spierziekten.

De beperkingen in dit onderzoek zijn het kleine aantal deelnemers en het ontbreken van de vitamine D waarden.

De conclusie van dit onderzoek is dat de spiermassa bij kinderen met congenitale MD1 verbetert tot bijna normale waarden in vergelijking met gezonde leeftijdgenoten.

¹ Osteopenie is een verminderde stevigheid van het bot, maar nog niet zo ernstig dat er sprake is van botontkalking (osteoporose).

² Fragiliteitsfractuur is een botbreuk die spontaan ontstaat of door minimale kracht.

³ BMI is Body Mass Index, een getal dat weergeeft of er sprake is van een gezond, te hoog of te laag gewicht.

⁴ Vetvrije massa is het lichaamsgewicht zonder de vetmassa.