

Hackett D, Roberts-Clarke D, Jain N, et al. Body composition and its association with physical performance, quality of life, and clinical indicators in Charcot-Marie-Tooth disease: a pilot study. *Disabil Rehabil* 2019; 41(4): 405-412.

Verminderde fysieke activiteit leidt tot verandering in lichaamssamenstelling, met verlies van spiermassa en toename van vetmassa. Voor mensen met de ziekte van Charcot-Marie-Tooth, ofwel HMSN, zouden deze ongunstige veranderingen kunnen leiden tot verder verlies van fysieke functies met risico op ziekten zoals diabetes type 2 en hart- en vaatziekten. Los van de HMSN verminderen de spierfunctie en hoeveelheid spiermassa bij het ouder worden, sarcopenie genoemd.

Tot nu toe is er geen onderzoek verricht naar de relatie tussen lichaamssamenstelling, fysieke functies en kwaliteit van leven bij mensen met HMSN. Dit onderzoek is uitgevoerd bij 10 mensen met HMSN (5 mannen en 5 vrouwen) en een controlegroep van 10 personen. De lichaamssamenstelling is gemeten met behulp van een DEXA-scan. De fysieke testen waren al eerder uitgevoerd bij dezelfde onderzoeksgroep. De kwaliteit van leven is gemeten met een vragenlijst.

Uit de resultaten bleek dat de diagnose HMSN bij de mannen op gemiddeld 13,8-jarige leeftijd werd vastgesteld en bij de vrouwen op 39,6-jarige leeftijd. De mannen scoorden fysiek beter dan de vrouwen. De mannen hadden gemiddeld 24,5% vetmassa en de vrouwen 41,3%. De mannen hadden gemiddeld 6,5 kg/m² vetmassa en de vrouwen 12,7kg/m². De vrouwen hadden minder vetvrije massa¹ in de armen en meer vetmassa in de armen. De vrouwen hadden een vergelijkbare hoeveelheid vetvrije massa in de benen en onderbenen maar meer vetmassa dan de mannen. Er werd een sterke relatie gevonden tussen de vetvrije massa van de onderbenen met de statische balans en de sterkte van de benen en onderbenen. Ook werd een relatie gevonden tussen de gebruikelijke loopsnelheid met de vetmassa van de onderbenen. Er werd een relatie gevonden tussen de leeftijd waarop symptomen zichtbaar werden met de totale hoeveelheid vetmassa, en van armen, benen en onderbenen. De fysieke component score had een relatie met de hoeveelheid vetmassa van de benen.

Volgens de onderzoekers wijzen de resultaten er op dat de statische balans verband hield met een grotere vetvrije massa van het onderbeen. Sneller kunnen lopen werd in verband gebracht met minder vetmassa in het onderbeen en een hogere kwaliteit van leven (fysieke component score). Beginnende symptomen op latere leeftijd werden gerelateerd met meer vetmassa. De verbanden tussen vetvrije massa, vetmassa, fysieke metingen en kwaliteit van leven bij mensen met HMSN wijst er op dat optimalisering van de lichaamssamenstelling belangrijk is. Behandeling zou negatieve effecten van veranderingen in de lichaamssamenstelling kunnen voorkomen of verbeteren. In dit onderzoek werden geen relaties gevonden tussen vetmassa en spierkracht. Vetinfiltratie van de beenspieren lijkt geen belangrijke rol te spelen in de afname van de fysieke capaciteit. Het enige significante verschil in vetvrije massa tussen de mensen met HMSN en de controlegroep werd gevonden in de benen (vooral onderbenen). Ook hadden de vrouwen met HMSN een grotere buikomvang dan de vrouwen in de controlegroep. Dit was niet het geval bij de mannen. De mensen met HMSN die op jongere leeftijd symptomen kregen waren beter in staat een gezondere hoeveelheid vetmassa te behouden.

De belangrijkste beperking in dit onderzoek was het kleine aantal deelnemers.

De conclusie is volgens de onderzoekers dat voor de eerste keer wordt gepubliceerd dat voorzichtig gezegd kan worden dat een grotere vetvrije massa en lagere vetmassa gekoppeld is aan een betere lichamelijke prestatie en betere kwaliteit van leven bij mensen met HMSN. Nader onderzoek met meer deelnemers is nodig, waarin ook wordt onderzocht of krachttraining en/of voedingsinterventies de lichaamssamenstelling positief kunnen veranderen.

¹ Vetvrije massa is het lichaamsgewicht zonder vetmassa; dus spiermassa, botten en vocht. Lees in dit onderzoek vetvrije massa vooral als spiermassa.