

Aanbevelingen voor het optimaliseren van botsterkte in spierziekten (of neuromusculaire aandoeningen?).

274e ENMC internationale Workshop

Locatie: Hoofddorp, Nederland

Tittel: **Aanbevelingen voor het optimaliseren van botsterkte in spierziekten.**

Datum: 19-21 Januari 2024

Organisatoren: Leanne Ward (Canada), Antimo Moretti (Italië), David Weber (USA) and Nicol Voermans (Nederland)

Vertaling: Ingrid de Groot, Madelon Kroneman

Participants: Michela Guglieri (UK), Claire Wood (UK), Sara Liguori (Italië), Giovanni Iolascon (Italië), Anna Kostera-Pruszczyk (Polen), Corrie Erasmus (Nederland), Marianne de Visser (Nederland), Leanne Ward (Canada), David Weber (USA), Chiara Panicucci (Italië), Silke Schlüter (Duitsland), Nicola Crabtree (UK), Andrea del Fattore (Italië), Kristl Claeys (België), Anne Dittrich (Nederland), Madelon Kroneman (Nederland), Jarod Wong (UK), Nicol Voermans (Nederland), Antimo Moretti (Italië) en Ingrid de Groot (Nederland)

De 274e ENMC workshop, getiteld “Aanbevelingen voor het optimaliseren van botsterkte in spierziekten”, werd van 19-21 januari 2024 gehouden in Hoofddorp, Nederland. Twintig deelnemers kwamen bijeen om te discussiëren over de verschillende aspecten van botsterkte in mensen met een neuromusculaire aandoening (NMD). De doelstellingen van de workshop waren: het samenvatten van bevindingen uit de literatuur, het identificeren van kennishiaten en het ontwikkelen van een plan om de klinische zorg op dit gebied te verbeteren en de richting van toekomstig onderzoek te bepalen .

Onder de deelnemers bevonden zich experts op het gebied van botgezondheid en neuromusculaire geneeskunde en drie patiëntvertegenwoordigers.

In de openings sessie van de workshop presenteerden de patiëntvertegenwoordigers de resultaten van hun enquête die door meer dan 580 Europeanen met een spierziekte of hun vertegenwoordigers is ingevuld. Uit de enquête bleek dat veel respondenten zelf ervaring hadden met botbreuken of de diagnose osteopenie (voor stadium osteoporose) of osteoporose hebben. Verder werd duidelijk dat de preventie en behandeling van problemen met botgezondheid geen onderdeel uitmaken van de gebruikelijke zorg bij mensen met een spierziekten. De respondenten vonden dit een gemis en gaven aan dat ze graag meer bewustwording willen over botgezondheid onder zorgprofessionals. Dit geldt voor zowel zorgprofessionals op het gebied van botgezondheid als op het gebied van spierziekten. De patiëntvertegenwoordigers pleiten voor een meer gestructureerde aanpak voor de screening, preventie en behandeling van osteoporose. Gelijktijdig was ook een enquête onder zorgprofessionals en klinici gehouden via het Europese Referentie Netwerk EURO-NMD (een netwerk van zorgprofessionals). De voorlopige resultaten lieten een beeld zien van redelijke tot goede bewustwording van het belang van botsterkte, maar tegelijkertijd ook van een gebrek aan medische training op dit gebied. De huidige klinische praktijk bleek variabel ten aanzien van diagnostiek en behandeling.

Daarna werden terminologie, definities en de normale ontwikkeling van botsterkte besproken. Bij mensen met een spierziekte kan de botsterkte zijn aangedaan door een aangetaste bot-spier eenheid die het gevolg is van zowel biomechanische als biochemische veranderingen. Verminderde druk op het bot (biomechanisch laadvermogen) die het gevolg is van een verminderd vermogen om gewicht te dragen veroorzaakt door spierzwakte en immobiliteit, kan leiden tot een afgenomen botdichtheid al op de kinderleeftijd. Het samenspel tussen spieren en botten is complex, er zijn veel verschillende (signaal) stoffen bij betrokken.

Ook langdurig gebruik van steroïden (zoals prednison) en een late start van de puberteit, zoals vaak voorkomt bij mensen met Duchenne spierdystrofie (DMD), kunnen de botdichtheid verslechteren. Problemen met eten kan ook leiden tot een (verdere) verzwakking van de botten. Al deze factoren dragen bij aan een hoger risico op osteoporose en fracturen in NMD die veel invloed kunnen hebben op de kwaliteit van leven (denk aan vroegtijdig verlies of verdere beperking van mobiliteit, verlies van zelfredzaamheid en de gevolgen voor de mantelzorgers).

Zowel in onderzoekssetting als in de klinische praktijk worden diverse methoden gebruikt om een (indirecte) inschatting te maken van de botdichtheid en botkwaliteit. Voorbeelden zijn botdichtheidsmetingen (BMD) door middel van dual-energy X-ray absorptie (DXA), botgezondheid index d.m.v. een röntgenfoto van de hand en het meten van botgrootte en -vorm m.b.v. peripheral quantitative computed tomography (pQCT) scans. Beoordeling van wervel fracturen door een röntgenfoto van de wervels bij de borstkast vanaf de zijkant is aanbevolen bij mensen met DMD of andere aandoeningen die langdurig behandeld worden met corticosteroiden.

Echter, het gebruik van deze tests blijkt uitdagend vanwege technische issues die te maken hebben met de machines, de conditie van de patiënt (ernstige scoliose, contracturen, pijn als gevolg van een bepaalde positie) en met uitdagingen in het begrijpen van data omdat er geen goede vergelijkingsdata zijn (van bijvoorbeeld gezonde mensen) en onduidelijke grenswaarden om vast te stellen of patiënten een hoog risico lopen op botbreuken.

Er is een dringende behoefte aan een instrument om het risico op een breuk als gevolg van verlaagde botdichtheid vast te stellen bij mensen met een NMD, zodat zij met preventieve behandeling kunnen starten. Wat behandeling betreft is er het meeste bewijs voor middelen die de botafbraak remmen, voornamelijk bisphosphonaten zoals bonasol. Er zijn beperkte gegevens over denosumab of anabole middelen. Desonumab kan mogelijk een teveel aan calcium in het bloed veroorzaken (hypercalcemische rebound), wat het gebruik ervan een uitdaging maakt.

Echter, er is geen overeenstemming in de literatuur over wanneer met medicijnen te beginnen en hoe lang hiermee door te gaan. Van alle middelen om botzwakte te voorkomen/behandelen, onafhankelijk van de onderliggende aandoening, zijn bisfosfonaten het best onderzocht op veiligheid en effectiviteit. Het gebruik van bisfosfonaten in mensen met een NMD vindt plaats op basis van ervaringen bij andere aandoeningen dan spierziekten, en er is weinig bekend over de effectiviteit en veiligheid op de zeer lange termijn.

Naast behandeling met medicijnen wordt fysiotherapie (kracht en draagkracht bevorderende training) aangeraden.

Het meeste bewijs op gebied van botgezondheid in spierziekten is opgedaan bij kinderen, met name rond de behandeling van kinderen met Duchenne (DMD). Informatie over het monitoren en behandelen van botgezondheid in andere NMD is in opkomst, maar is nog geen onderdeel van de huidige zorgrichtlijnen, zoals door de patiënten wordt bevestigd. Daarentegen zijn de meeste onderzoeken en zorg richtlijnen in de algemene bevolking met name gericht op de preventie en behandeling van postmenopauzale osteoporose. Er is een duidelijk kennishiaat in bot gerelateerde zorg in adolescenten en patiënten in vroege volwassenheid die niet beschikken over dezelfde fysieke mogelijkheden als gezonde mensen. Het scholen van klinici/ zorgprofessionals

en patiënten op het gebied van bot gezondheid is van groot belang om de zorg voor de botten op de juiste wijze toe te voegen aan de gebruikelijke zorg voor mensen met NMD.

Op de laatste dag van de workshop werden er plannen gemaakt voor verder onderzoek en werden de volgende initiatieven voor het verspreiden van kennis over dit belangrijke onderwerp vastgelegd:

1. Spier en bot zijn nauw met elkaar verbonden en daarom moeten botgezondheid en het risico op fracturen een integraal onderdeel gaan uitmaken van de zorg voor mensen met NMD.
2. De klinische omstandigheden van de patiënt en diens ziekte gerelateerde mijlpalen geven meer richting aan het inschatten van het risico op botzwakte dan een enkele diagnostische test.
3. Zorgverleners dienen te beseffen dat ook “kleine” fracturen (zoals bijvoorbeeld aan een vinger) grote gevolgen kunnen hebben voor mensen met NMD, met name voor de mobiliteit (denk aan lopen met krukken of voortbewegen handbewogen rolstoel).
4. Het monitoren van het skelet door de tijd heen is noodzakelijk om inzicht te krijgen in het beloop van de individuele bot gezondheid en daarmee de noodzaak voor progressieve intensivering van bot gezondheid management.
5. Het meten van botdichtheid op meerdere plekken van het skelet, afgestemd op het specifieke spier-bot eigenschappen van de spierziekte zijn noodzakelijk om het spectrum van het botgezondheid van individuele patiënten te begrijpen.
6. De evaluatie in hoeverre een individu kan herstellen van het risico op osteoporose zonder een botgerichte therapie is belangrijk om een goede behandeling vast te kunnen stellen
7. De preventie en behandeling van osteoporose moet multidisciplinair worden, inclusief een expert op het gebied van botgezondheid. Dit is van belang voor een tijdig en effectief bot gezondheid management.

Een verslag van de workshop zal worden gepubliceerd in het wetenschappelijk tijdschrift Neuromuscular Disorders.