

De meeste volwassenen met PKU hebben een normale botdichtheid

28 september 2019
Charlotte Lubout

Wat we gaan bespreken

- Gezonde botten
- Botten en PKU
- Onze studie
 - Opzet
 - Uitkomsten
 - Conclusies
- Hoe verder?

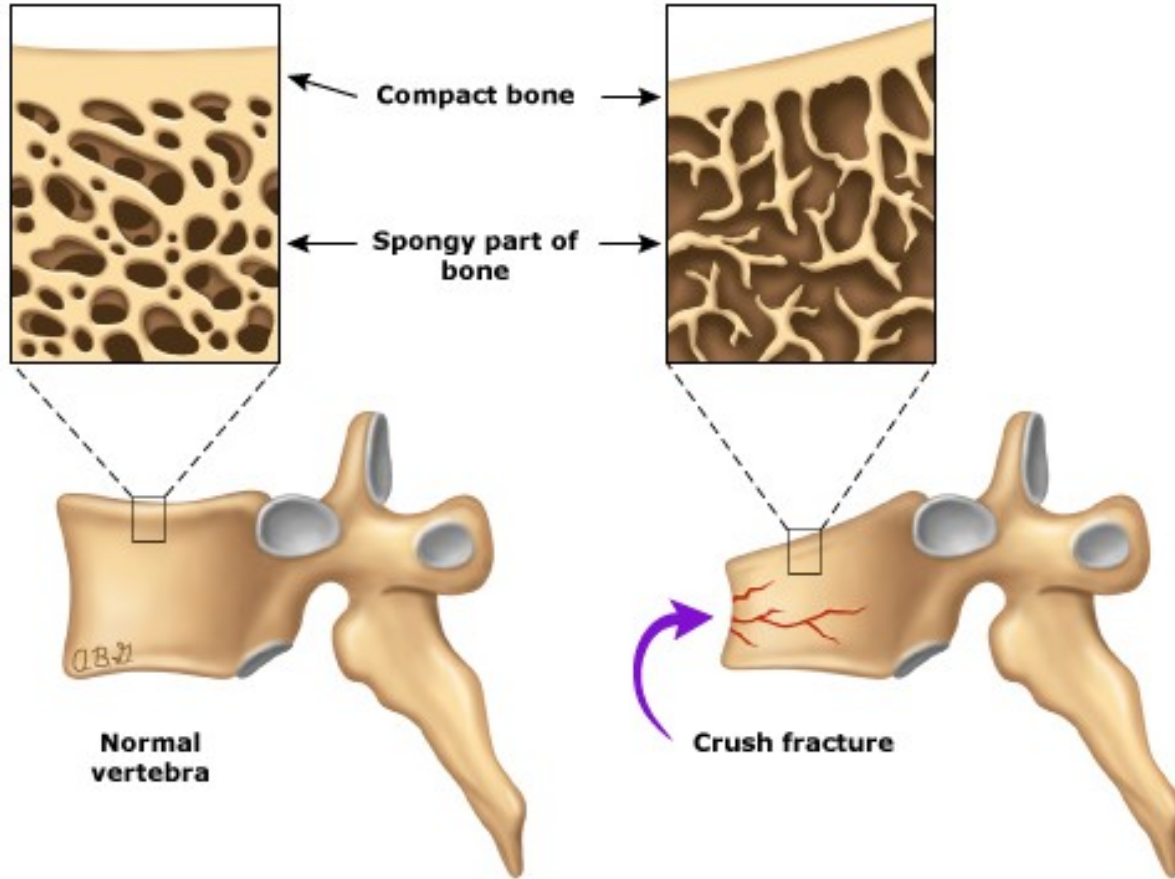
Gezonde botten



Weaver CM. Osteoporos Int 2016 (27)

normaal

Lage botdichtheid



Uptodate.com

Botdichtheid meten dmv DEXA

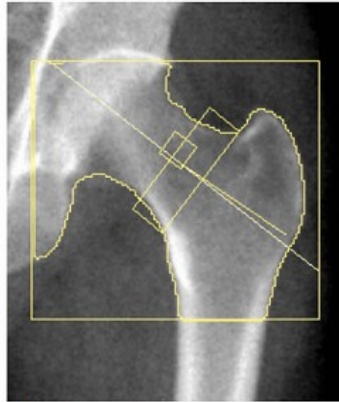
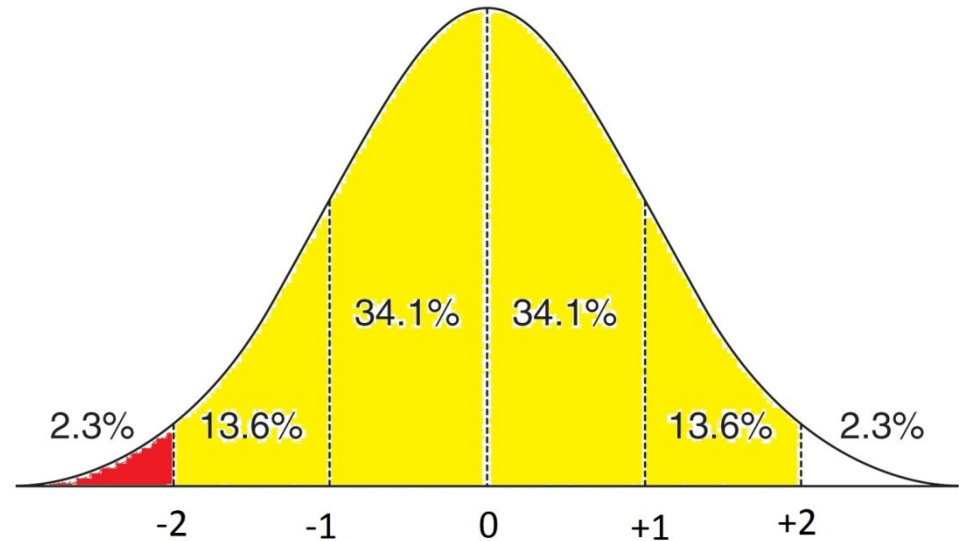


Image not for diagnostic use
109 x 98
NECK: 49 x 15
HAL: 115 mm



g/cm^2



Z-score

International Society for Clinical Densitometry Official
Positions-adult and pediatric 2015

Botdichtheid meten dmv DEXA

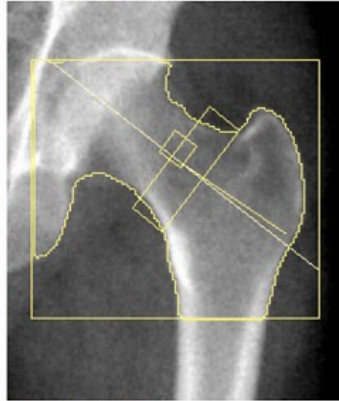
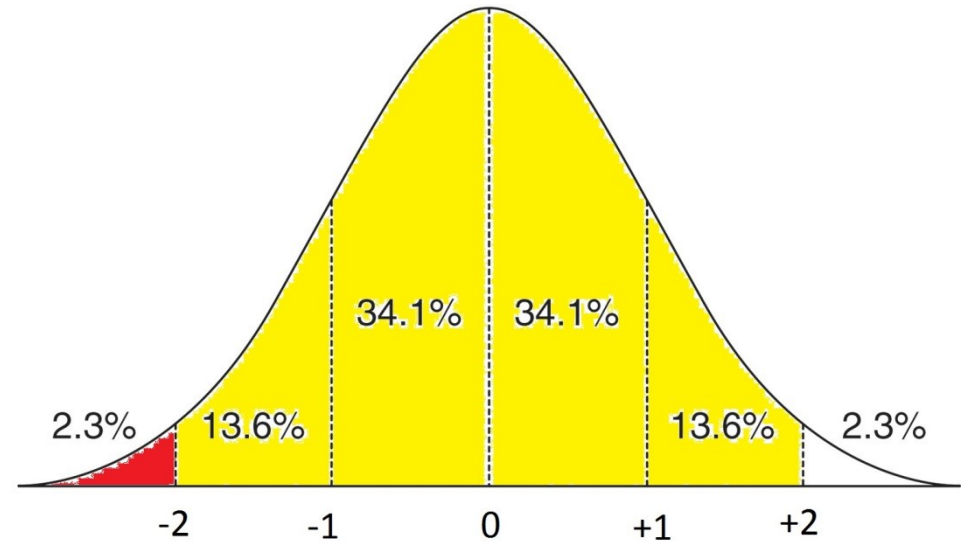


Image not for diagnostic use
109 x 98
NECK: 49 x 15
HAL: 115 mm



g/cm²



Z-score

Lage botdichtheid = Z-score \leq -2

Gezonde botten; punt van zorgen in PKU

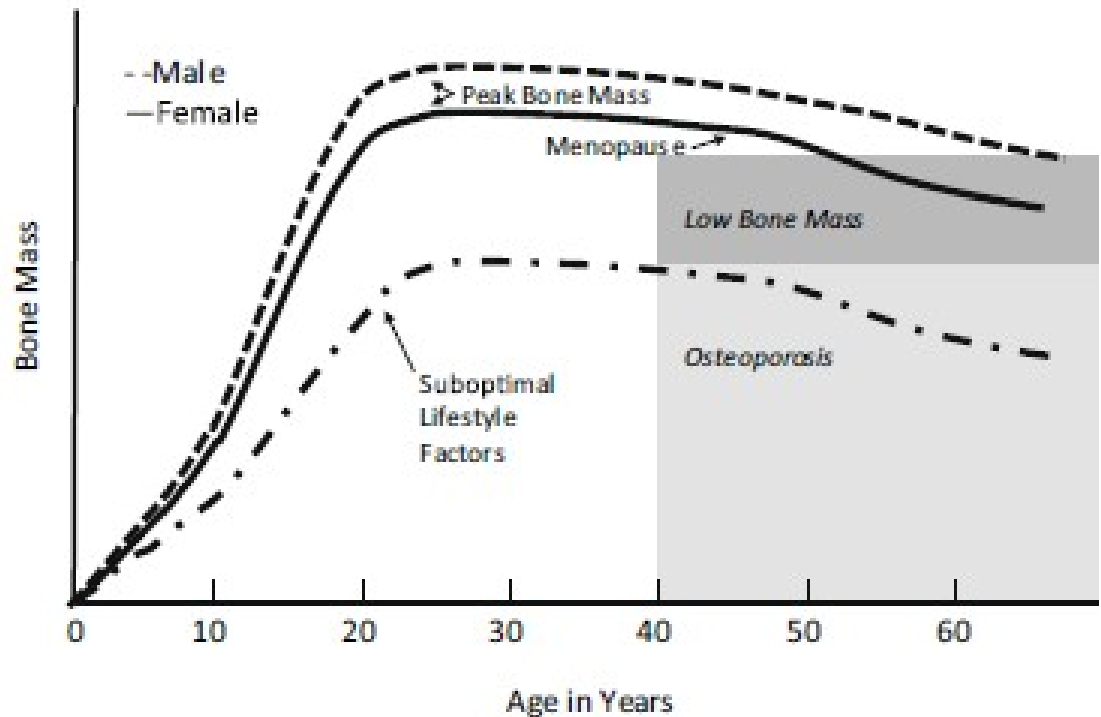
- 1962 beschrijving afwijkingen botten
- ‘Lage botdichtheid’: 6-25%
- Oorzaak?
- Botbreuken?

Feinberg SB. Radiology 1962 (78)
Demirdas S. Orphanet J Rare Dis 2015 (10)
De Groot MJ. Mol Genet Metab 2012 (105)
Miras A. Mol Genet Metab 2013 (108)
Perez-Duenas B. Acta Paediatr 2002 (91)

Zeman J. Acta Paediatr 1999 (88)
Demirdas S. Ann Nutr Metab 2017 (70)
Greeves LG. Acta Paediatr 1997 (86)

Maar...

- Data PKU kinderen + (jong) volwassenen
- Kleine groepen
- criteria



Weaver CM. Osteoporos Int 2016 (27)

vraag

**Hoe is het met de
botdichtheid bij
PKU volwassenen?**

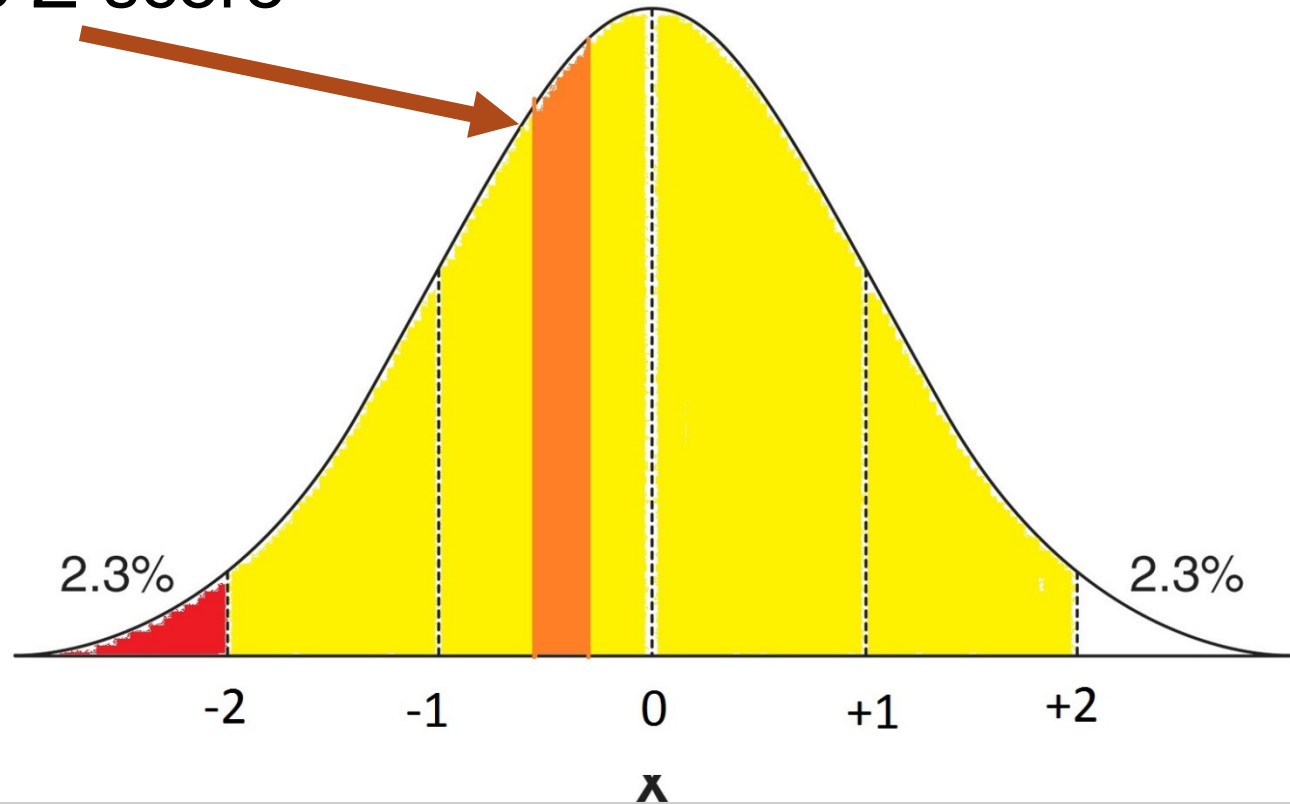
Studie opzet

- 8 Europese centra
- PKU volwassenen (≥ 18 jr vroeg behandeld)
- Exclusie: andere oorzaken die lage botdichtheid geven
- Anonieme data (retrospectief statusonderzoek)
 - DXA scan
 - mogelijke risicofactoren

kenmerk	N		
Leeftijd DXA	183	28 (18-46) jaar	
Geslacht	183	M 42%	V 58%
Soort PKU (phe voor diagnose)	87	Klassieke PKU	68%
Eiwit inname	183	Niet bekend of houdt zich niet aan dieet	16%
		≤ 10 gram	24%
		>10 tot 20 gram	21%
		>20 tot 40 gram	16%
		> 40 gram	23%
Sapropterine	167	Ja 14%	Nee 86%

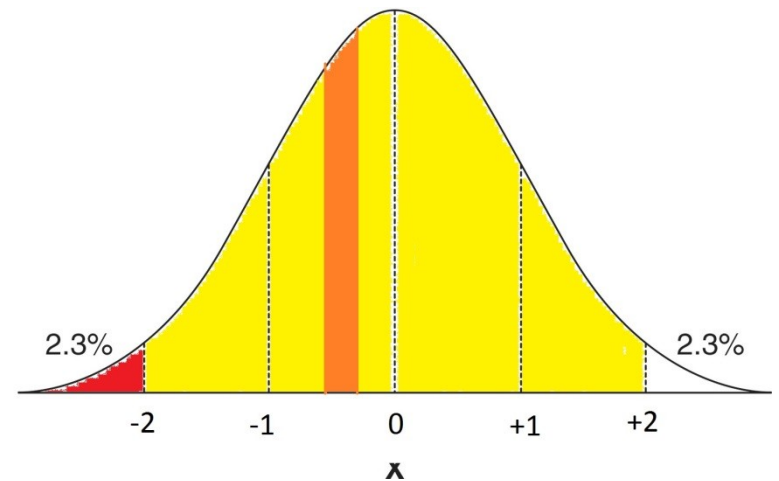
Resultaten botdichtheid PKU

Gemiddelde Z-score
PKU



% lage botdichtheid PKU

lage botdichtheid
(Z-score ≤ -2)
1,5-5,5%



Ter vergelijking: 2.3% in
algemene populatie

Risico factoren lage botdichtheid?

- Leeftijd
- Geslacht
- Phe waarde voor DXA
- Eiwit inname
- Sapropterine gebruik
- Vitamine D gebrek
- Vitamine D gebruik
- Roken
- >2 alcoholische drankjes/dag

Risico factoren lage botdichtheid?

- Leeftijd
- Geslacht
- Phe waarde voor DXA
- Eiwit inname
- Sapropterine gebruik
- Vitamine D gebrek
- Vitamine D gebruik
- Roken
- >2 alcoholische drankjes/dag

Allen niet significant

conclusies

- De gemiddelde botdichtheid van PKU volwassenen is lager t.o.v. algemene populatie

Maar

- De meeste PKU volwassenen hebben een normale botdichtheid

Wat kunnen we er mee

- Minder vaak DXA op jonge leeftijd
- Juist wel DXA op latere leeftijd
- Juist wel DXA als risico factoren

Wat willen we nog weten

- Oorzaak verminderde botdichtheid
- Botdichtheid volwassenen PKU >40 jr
- Breuken risico?

Samenwerking centra

Nederland

- AMC Dr. Bosch, Dr. Van der Lee, Drs.
Welsink, Prof. Hollak
- Erasmus MC Dr. Wagenmakers
- UMCG Prof. van Spronsen

Frankrijk

- Nancy Prof. Feillet
- Tours Prof. Maillot

Spanje

- Madrid Dr. Arrieta Blanco

VK

- Salford Dr. Stepien

Polen

- Szczecin Prof. Gizewska, Drs. Bartosiewicz

Referenties

- Weaver CM. Osteoporos Int 2016 (27)
- International Society for Clinical Densitometry Official Positions-adult and pediatric 2015
- Feinberg SB. Radiology 1962 (78)
- Demirdas S. Orphanet J Rare Dis 2015 (10)
- De Groot MJ. Mol Genet Metab 2012 (105)
- Miras A. Mol Genet Metab 2013 (108)
- Perez-Duenas B. Acta Paediatr 2002 (91)
- Zeman J. Acta Paediatr 1999 (88)
- Demirdas S. Ann Nutr Metab 2017 (70)
- Greeves LG. Acta Paediatr 1997 (86)

