



Onderzoek naar OPMD: natuurlijk beloop en uitkomstmaten

Rosemarie Kroon, logopedist Radboudumc

Diagnosewerkgroep Erfelijke spierdystrofieën en distale myopathieën, 20 juni 2022

Er zijn vijf onderzoekscentra vanuit Nederland, Engeland en Frankrijk die zich met dit onderzoek bezig houden. In totaal hebben 48 OPMD-patiënten deelgenomen aan de studie. De onderzoeksresultaten zijn al voor een groot deel verwerkt. Dit heeft tot nu toe tot twee publicaties geleid.



Deze studie is onderdeel van een internationale studie naar oculofaryngeale spierdystrofie (OPMD) die door de Franse organisatie voor spierziekten (Association Française contre les Myopathies, AFM) mogelijk wordt gemaakt. Er zijn in totaal vijf onderzoekscentra vanuit Nederland, Engeland en Frankrijk die zich met dit OPMD-onderzoek bezig houden. Het Radboudumc in Nijmegen onderzoekt het natuurlijk beloop van OPMD en zoekt naar gevoelige uitkomstmaten die gebruikt kunnen worden bij toekomstig klinisch onderzoek naar therapie voor OPMD. In totaal hebben 48 OPMD-patiënten deelgenomen aan de studie.

De resultaten tot nu toe

De onderzoeksresultaten van deze studie zijn al voor een groot deel verwerkt. Dit heeft tot nu toe tot twee publicaties geleid.

Slikken, kauwen en spreken

De focus van [deze studie](#) lag op slikken, kauwen en spreken. Er werd met verschillende testen en vragenlijsten gekeken naar het slik-, kauw- en spraakvermogen en de tong- en bijtkracht van OPMD-patiënten. De patiënten ondergingen ook een röntgenslikvideo. De studie heeft ervoor gezorgd dat we de problemen op het gebied van het slikken, kauwen en spreken bij OPMD beter begrijpen: van de 48 OPMD-patiënten geeft 82 % slikproblemen aan, 27 % ervaart problemen met kauwen en 67 % van de patiënten geeft problemen bij het spreken aan. Op alle klinische testen scoren OPMD-patiënten slechter in vergelijking met gezonde proefpersonen. Ook patiënten die nog geen klachten hebben scoren op enkele taken minder goed, zoals bijvoorbeeld bij de sliksnelheid. Naast slikproblemen komen ook kauwproblemen en problemen in het spreken frequenter voor dan we wisten, ook bij patiënten zonder klachten van OPMD. Voedselresten die na het slikken in de keel achter blijven, is vaak een eerste symptoom van OPMD. Verslikken is een later symptoom. Om het klinisch beloop van het slikken, kauwen en spreken goed in kaart te brengen is het relevant om klachten van patiënten te monitoren, maar ook het testen van de slikcapaciteit en de tongkracht is van belang.

Natuurlijk beloop

Het doel van [deze studie](#) was om het natuurlijk beloop van OPMD in kaart te brengen en om klinische uitkomstmaten te vinden die ziekteprogressie objectief kunnen vastleggen. In totaal zijn 43 patiënten twee keer onderzocht met een tussenpose van gemiddeld twintig maanden. De patiënten zijn onderzocht met verschillende meetinstrumenten op het gebied van spierkracht (arm-, been-, tong- en kauwspieren) en functionele capaciteiten (bijvoorbeeld traplopen, slik- en kauwvermogen). Ook hebben de patiënten meerdere vragenlijsten ingevuld. Ondanks de langzame ziekteprogressie van OPMD, laat deze studie zien dat er meerdere uitkomstmaten zijn die ziekteprogressie objectief kunnen vastleggen. De kracht van de schouder spier laat de grootste afname zien, maar opnieuw is ook tongkracht een gevoelige meting voor achteruitgang. Deze klinische uitkomstmaten kunnen worden gebruikt bij toekomstig klinisch onderzoek naar therapie voor patiënten met OPMD.