

Likhitweerawong N, Montanaro FAM, Santos ER, Wang JY, Dejputtawat W, Narasimhan U, Klusek J, Maltman N, Schneider A, Tassone F, Hagerman RJ.
Swallowing and choking difficulties as potential markers of FXTAS progression in FMR1 premutation carriers.
Sci Rep. 2025 Nov 26;15(1):42164.
PMID: 41298566 [PubMed - indexed for MEDLINE]

Slik- en verslikproblemen als vroege signalen van FXTAS? Nieuw onderzoek geeft belangrijke inzichten

Bij oudere mannen en vrouwen die drager zijn van de **FMR1-premutatie** kan op latere leeftijd **FXTAS** ontstaan: een aandoening met trillingen, balansproblemen en geheugenklachten. Een nieuw onderzoek wijst erop dat ook **slik- en verslikproblemen** vroeg kunnen optreden bij FXTAS – en mogelijk zelfs een teken kunnen zijn dat de ziekte verder aan het ontwikkelen is.

Waarom dit onderzoek belangrijk is

Veel klachten bij FXTAS zijn al bekend, zoals tremoren, ataxie (coördinatieproblemen) en cognitieve achteruitgang. Over problemen met **slikken** (dysfagie) en **verslikken** (choking) is echter nog weinig bekend, terwijl deze klachten grote gevolgen kunnen hebben voor gezondheid en veiligheid.

Het doel van dit onderzoek was daarom:

- te onderzoeken hoe vaak slik- en verslikproblemen voorkomen bij FMR1-premutatiedragers
- te bekijken of deze klachten samenhangen met ernst of stadium van FXTAS
- te bepalen of slikproblemen een **mogelijke marker** kunnen zijn voor ziekteprogressie

Wie deden mee?

De onderzoekers vergeleken drie groepen deelnemers:

1. **Premutatie-dragers zonder FXTAS**
2. **Premutatie-dragers met FXTAS**
3. **Een controlegroep zonder premutatie**

Bij alle deelnemers werd gekeken naar:

- zelfgerapporteerde slik- en verslikklachten
- klinische kenmerken van FXTAS
- ernst en omvang van neurologische symptomen

Wat zijn de belangrijkste bevindingen?

◆ 1. Slikproblemen komen vaker voor bij FXTAS

Premutatie-dragers met FXTAS hadden **aanzienlijk meer** slik- en verslikproblemen dan dragers zonder FXTAS en de controlegroep.

◆ 2. Verslikken hangt samen met ernst van de ziekte

Hoe ernstiger de FXTAS-symptomen, hoe vaker deelnemers:

- moeite hadden om voedsel veilig door te slikken
- zich verslikten in vloeistoffen of vast voedsel
- ondersteuning of aanpassing nodig hadden tijdens maaltijden

Dit doet vermoeden dat slikproblemen kunnen toenemen naarmate FXTAS verder vordert.

◆ 3. Ook sommige dragers zonder FXTAS hadden milde klachten

Een kleiner, maar opvallend deel van de premutatie-dragers zonder de diagnose FXTAS meldde eveneens lichte slikproblemen.

Dit kan erop wijzen dat deze klachten **zeer vroeg in het ziekteproces** kunnen optreden, nog voordat er duidelijke neurologische symptomen zichtbaar zijn.

◆ 4. Mogelijke rol voor slikproblemen als ‘early warning sign’

De onderzoekers suggereren dat slik- en verslikklachten mogelijk kunnen dienen als:

- **vroege indicator** van beginnende FXTAS
- **marker voor progressie** van de ziekte
- belangrijk aandachtspunt tijdens routinecontroles bij premutatie-dragers

Waarom is dit relevant voor families en zorgprofessionals?

Slikproblemen kunnen leiden tot ernstige complicaties zoals ondervoeding, longontstekingen door verslikken en een verhoogd risico op ziekenhuisopnames.

Het vroeg herkennen van deze klachten biedt kansen om:

- tijdig logopedie of sliktherapie te starten
- voedingsaanpassingen in te zetten
- complicaties te voorkomen
- ziekteprogressie beter te monitoren

Conclusie

Dit onderzoek benadrukt dat slik- en verslikproblemen niet alleen een bijkomstigheid zijn, maar een mogelijk **relevant kenmerk van FXTAS**, en misschien zelfs een **vroege waarschuwing**. Regelmatige aandacht voor eet- en slikgedrag bij premutatie-dragers kan daardoor een belangrijke rol spelen in het vroegtijdig herkennen en begeleiden van FXTAS.