

## Bethlem, ziekte van

Bethlem myopathie, de ziekte van Bethlem, valt onder de limb-girdle spierdystrofieën. De ziekte is vernoemd naar de Nederlandse neuroloog Bethlem die de ziekte voor het eerst beschreven heeft. De limb-girdle spierdystrofieën kenmerken zich door toenemende spierzwakte en het dunner worden van de aangedane spieren (atrofie). Zoals de naam limb-girdle spierdystrofieën suggereert, zijn de klachten het sterkst aanwezig in de spieren van de romp en de spieren van de schouder- en bekkengordel.

### Verschijnselen

Het bijzondere van de Bethlem myopathie is dat reeds zeer vroeg in het ziekteverloop, soms al voordat spierzwakte aanwezig is, contracturen optreden (blijvende verkorting van spiergroepen of pezen, vaak rondom een gewricht). Het gaat hierbij om contracturen van de spieren die de vingers doen buigen, de ellebogen, de enkels en soms de wervelkolom. Doordat de contracturen soms al bij de geboorte aanwezig zijn en sommige baby's slap ter wereld komen, wordt deze ziekte ook wel eens ingedeeld onder de groep congenitale spierdystrofieën. De werking van de hartspier is normaal en de levensverwachting is, voor zover bekend, niet verkort. Zo'n zeventig procent van de mensen met Bethlem heeft na het vijftigste levensjaar een rolstoel nodig.

### Erfelijkheid

Bethlem myopathie erft autosomaal-dominant (genlokalisatie 2 en 21) over. Met autosomaal dominant wordt bedoeld dat kinderen van wie de vader of de moeder is aangedaan vijftig procent kans hebben om de ziekte te krijgen. Kinderen die de ziekte niet hebben, kunnen ook geen drager zijn. (Voor meer informatie over erfelijkheid zie *Erfelijkheid en ziekten*, verkrijgbaar bij de VSN.)

### Hoe vaak komt het voor?

Er zijn in Nederland enkele families met deze vorm van limb-girdle bekend. Exacte cijfers zijn niet beschikbaar.

### Behandeling

Er is momenteel geen genezing mogelijk. Wel kan er veel gedaan worden om de klachten die het gevolg zijn van de ziekte te beperken. Zo kunnen de spierkracht en algemene conditie zo veel mogelijk op peil worden gehouden en kunnen maatregelen genomen worden om de kans op vergroeiingen van gewrichten te verkleinen. Met name revalidatieartsen en de daaraan gekoppelde disciplines (fysiotherapeuten, ergotherapeuten enzovoort) kunnen daarbij een grote rol spelen. Vaak kunnen meer of minder eenvoudige adviezen, hulpmiddelen of voorzieningen helpen bij het functioneren. Het stellen van de diagnose en de behandeling kan, gezien de zeldzaamheid van de ziekte, het beste in een gespecialiseerd centrum plaatsvinden. Adressen zijn verkrijgbaar bij de VSN (Spierziekten Informatielijn: 0900 548 04 80, € 0,15 per minuut.)



## Recent onderzoek

Op het gebied van limb-girdle spierdystrofieën spelen zich vele ontwikkelingen af. De laatste jaren zijn veel nieuwe types ontdekt en verantwoordelijke genen gevonden.

Uitgave nr. K013

september 2008

---

### Vereniging Spierziekten Nederland

De Vereniging Spierziekten Nederland is een vereniging van en voor mensen met een neuromusculaire aandoening. Mensen met deze aandoeningen, ouders, partners, kinderen en andere familieleden kunnen lid worden van de VSN. De VSN:

- geeft voorlichting over specifieke ziektebeelden;
- geeft persoonlijke ondersteuning;
- brengt mensen met elkaar in contact;
- stimuleert het wetenschappelijk onderzoek, ook internationaal.

De VSN werkt nauw samen met (gespecialiseerde) neurologen, revalidatieartsen, fysiotherapeuten en andere hulpverleners.

De vele vrijwilligers van de VSN zijn onder meer actief in diagnose- en regiowerkgroepen. De diagnosewerkgroepen volgen de medische ontwikkelingen rond specifieke ziektebeelden, stimuleren het wetenschappelijk onderzoek en houden contact met verenigingen in het buitenland. Ook organiseren zij jaarlijks een informatieve bijeenkomst voor de betreffende leden. De meeste diagnosewerkgroepen brengen een- of tweemaal per jaar een eigen nieuwsbrief uit. Daarnaast zijn er regionale werkgroepen. Deze brengen leden met elkaar in contact en organiseren bijeenkomsten voor nieuwe leden, contactdagen, themabijeenkomsten en gespreksgroepen. De regionaal consulent beantwoordt vragen over vervoersvoorzieningen en woningaanpassingen.

### Meer informatie

U kunt bij de VSN terecht voor uitgebreide informatie. Ook kunt u inlichtingen krijgen over academische ziekenhuizen en revalidatieadviescentra.

De *Spierziekten Infolijn* van de VSN is op werkdagen bereikbaar van 9.00 tot 12.30 uur op nummer 0900 5 480 480, € 0,15 per minuut.

Vereniging Spierziekten Nederland

Lt. Gen. van Heutszlaan 6

3743 JN Baarn

Telefoon 035 548 04 80

Fax 035 548 04 99

[www.vsn.nl](http://www.vsn.nl)

[www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl)