

## Becker myotonie

### Wat is Becker myotonie?

Becker myotonie is een erfelijke aandoening waarbij tijdelijke stijfheid in de skeletspieren optreedt na een rustperiode of als schrikreactie. De stijfheid is het ergst in de beenspieren. Ook kunnen patiënten last hebben van voorbijgaande spierslapte, vooral in de ledematen, als ze weer in beweging willen komen. De aandoening heeft geen effect op de hart- en darmspieren.

Becker myotonie is soms al aanwezig in de vroege kindertijd, begint meestal tussen het tiende en twintigste levensjaar en in sommige gevallen pas tegen het dertigste levensjaar. De eerste jaren kunnen de klachten nog verergeren, waarna de ziekte stabiel blijft. In Nederland komt deze aandoening bij ongeveer twee op de honderdduizend mensen voor.

### Oorzaak

Becker myotonie is een erfelijke aandoening die autosomaal recessief wordt overgedragen. Dat betekent dat van een kind met Becker myotonie beide ouders drager van de ziekte zijn, terwijl ze er zelf niet aan lijden. Ieder kind van die ouders heeft 25% kans om de ziekte te erven.

De oorzaak is een defect op chromosoom 7 dat een verminderde doorlaatbaarheid van de chloorkanalen in het spiervezelmembraan tot gevolg heeft. Hierdoor ontspant een samengetrokken spiervezel vertraagd, wat vaak ervaren wordt als spierkramp.

### Verschijnselen

Typerend voor de aandoening is spierstijfheid die plotseling kan optreden als de spieren een poosje niet zijn gebruikt. Dit kan bijvoorbeeld al voorkomen als iemand even in de rij voor de kassa heeft moeten wachten. Ook bij schrikreacties kunnen de spieren plotseling verstijven waardoor iemand kan vallen. In beide gevallen verdwijnt de verstijving na enkele seconden tot minuten, als de spieren weer zijn opgewarmd door lichte oefening.

Een ander verschijnsel is spierslapte die zich ook alleen voordoet bij het begin van (krachtig) spiergebruik, na een periode van rust. Een patiënt dreigt dan bij het opstaan na een paar seconden door zijn knieën te zakken. Door de spieren een paar keer (krachtig) aan te spannen, keert de spierkracht weer terug. Deze verslappingsverschijnselen komen overigens niet in alle gevallen voor.

Beide verschijnselen treden aanvankelijk vooral op in de beenspieren, maar later kunnen ook andere spieren deze problemen geven. Zo kan het moeilijk zijn om iets vast te pakken of te kauwen. Soms kunnen ook de ogen moeizaam geopend worden. Vrouwen met Becker myotonie bemerken soms verergering van de ziekte tijdens een zwangerschap.

Ten slotte leidt Becker myotonie vaak tot extra spierontwikkeling in de benen en heupen en een holle rug. De nek-, schouder en armspieren zijn daarentegen vooral op oudere leeftijd weinig ontwikkeld. Met een zorgvuldige voorbereiding kunnen patiënten gewoon sporten.



Becker myotonie lijkt sterk op de ziekte van Thomsen. Een belangrijk verschil is dat de verschijnselen van Becker myotonie ernstiger zijn en de eerste jaren verergeren. Er kan zich ook een lichte, blijvende spierzwakte voordoen. Andere verschillen zijn de wijze van overerven en de leeftijd waarop de ziekte zich openbaart. De ziekte van Thomsen treedt dikwijls al bij jonge kinderen of bij baby's op.

## Diagnose

Spierstijfheid kan meestal vastgesteld worden door het meten van reacties bij bepaalde inspanningen en onverwachte geluiden. Om Becker myotonie te onderscheiden van andere myopathische aandoeningen is aanvullend onderzoek nodig zoals het meten van de elektrische activiteit van de spieren en bloedonderzoek.

Bij een groot deel van de mensen met Becker myotonie kan een mutatie worden aangetoond in het chloorkanaalgen. Dit kan via DNA-onderzoek op het bloed. De uitslag van zo'n onderzoek is na ongeveer zes maanden beschikbaar.

## Behandeling

De ziekte kan niet genezen worden. In veel gevallen zijn de klachten wel vervelend, maar niet zo erg dat behandeling nodig is. Bij ernstige klachten worden soms medicijnen voorgeschreven zoals mexiletine, kinine, procaïnamide, fenytoïne. Meestal wordt mexiletine toegepast, een middel dat in Nederland alleen via de internationale apotheek verkrijgbaar is. (De eigen apotheek kan het daar bestellen. In principe wordt dit in Nederland niet-geregistreerde middel niet vergoed, sommige verzekeringen betalen toch als er een brief met aanbeveling van de arts is.) Mexiletine blokkeert de natriumkanalen in het spiervezelmembraan. Het lijkt erop dat hierdoor een beter evenwicht ontstaat waardoor de spier minder de neiging heeft zich samen te trekken. Patiënten reageren wisselend op een behandeling met mexiletine. Bij een juiste dosering heeft mexiletine weinig bijwerkingen.

Uitgave nr. K010  
oktober 2003

---

### 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

### 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)

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.