



Becker myotonie

Wat is Becker myotonie?

Becker myotonie is een erfelijke spieraandoening waarbij tijdelijke spierstijfheid in de skeletspieren optreedt na een rustperiode of als schrikreactie. De spierstijfheid is het ergst in de beenspieren.

Mensen met Becker myotonie kunnen ook last hebben van voorbijgaande spierslaptte, vooral in de ledematen, als ze weer in beweging willen komen. De aandoening heeft geen effect op de hart- en darmspieren.

Becker myotonie begint meestal tussen het tiende en twintigste levensjaar, soms al in de vroege kindertijd en bij uitzondering tegen het dertigste levensjaar.

De eerste jaren kunnen de klachten nog verergeren, daarna blijft de ziekte waarschijnlijk stabiel. Er zijn echter mensen met Becker myotonie die menen dat er een achteruitgang met een lichte, blijvende spierzwakte kan ontstaan. Dit is nog niet voldoende onderzocht.

In Nederland komt deze aandoening bij ongeveer twee op de honderdduizend mensen voor.

Oorzaak

Becker myotonie is een erfelijke spieraandoening die autosomaal recessief wordt overgedragen: van een kind met Becker myotonie zijn 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 spierstijfheid.

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 spierslaptte 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 Thomsen myotonie. 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. Thomsen myotonie treedt dikwijls al bij jonge kinderen of bij baby's op.

Diagnose

Spierstijfheid kan meestal worden vastgesteld via een neurologisch onderzoek door een neuroloog. Om Becker myotonie te onderscheiden van andere myotone 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 bij DNA-onderzoek van het bloed (onderzoek van het erfelijk materiaal) een mutatie worden aangetoond in het chloorkanaalgen. De uitslag van zo'n onderzoek is soms pas na 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 of 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 2014 heeft het Zorginstituut beslist dat dit middel onder de verzekerde zorg valt. Zorgverzekeraars moeten het dus ook vergoeden.)

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.

Deze tekst is gecontroleerd door dr. J. Trip, neuroloog.

Ko10-0620

Foldernummer Ko10

Spierziekten Nederland

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.

Spierziekten Nederland:

- geeft voorlichting over ziektebeelden;
- geeft brochures en een magazine uit;
- organiseert cursussen, webcasts en bijeenkomsten;
- brengt mensen met elkaar in contact.

Spierziekten Nederland werkt nauw samen met (gespecialiseerde) neurologen, revalidatieartsen, fysiotherapeuten en andere hulpverleners.

Meer informatie

Op www.spierziekten.nl vindt u meer informatie, ook over academische ziekenhuizen en revalidatiecentra.

In de webwinkel van Spierziekten Nederland zijn veel publicaties beschikbaar, ook voor hulpverleners. Een aantal uitgaven is gratis te downloaden via de website.

U staat er niet alleen voor

Voor informatie, steun en advies kunt u terecht bij Spierziekten Nederland. De vereniging biedt leden informatie op papier en via de persoonlijke pagina op de website. Er zijn jaarlijks rond de honderd bijeenkomsten; elk jaar is er het Spierziektecongres voor leden.

Tientallen toponderzoekers zijn als adviseur verbonden aan de vereniging.

Spierziekten Nederland behartigt de belangen van mensen met een spierziekte, collectief en individueel.

Kijk op www.spierziekten.nl/aanmelden of bel 035 548 04 80.

Hebt u vragen over spierziekten?

Kijk op www.spierziekten.nl; word lid van Spierziekten Nederland.