



Becker spierdystrofie

Wat is Becker spierdystrofie?

Becker spierdystrofie is een erfelijke aandoening die spierzwakte en een gering uithoudingsvermogen veroorzaakt. De aandoening kan zich tussen de peuterleeftijd en het dertigste levensjaar op verschillende manieren openbaren: spierkrampen na inspanning, sterke spierzwakte en hartritmestoornissen. In de loop der jaren verergert de spierzwakte.

Becker spierdystrofie treft in principe mannen. De aandoening lijkt op de spierdystrofie van Duchenne maar verloopt minder ernstig.

In Nederland komt Becker spierdystrofie bij een op de twintigduizend mannen voor.

Oorzaak

Een fout in het dystrofine-gen op het X-chromosoom veroorzaakt een tekort van het eiwit dystrofine in de spiercelwand. Hierdoor worden de spiervezels aangetast en worden de spieren langzaam zwakker.

Becker spierdystrofie is een erfelijke ziekte die via de moeder wordt overgedragen. Zonen van een draagster hebben 50% kans op de aandoening, dochters hebben 50% kans om draagster te worden. Zonen van mannen met Becker spierdystrofie krijgen deze ziekte niet, terwijl de dochters dan wel altijd draagster van de ziekte worden.

In 30% van de gevallen treedt de aandoening spontaan op waarna hij weer kan worden overgedragen.

Verschijnselen

De leeftijd en de wijze waarop de ziekte zich openbaart, varieert. De eerste verschijnselen ontstaan meestal tussen het vijfde en dertigste levensjaar.

Een veel voorkomend eerste symptoom is spierkramp na inspanning en dan vooral in de kuiten. Sommige jongens leren laat lopen of krijgen later moeite met hardlopen. Dikwijls treedt tussen het tiende en dertigste levensjaar toenemende spierzwakte op waardoor hardlopen, traplopen en sporten moeilijkheden opleveren. Ook vallen de jongens regelmatig. Later kan het tillen van zware voorwerpen problemen geven.

Tussen het veertigste en vijftigste jaar en soms al tussen het twintigste en dertigste jaar kunnen mannen met Becker spierdystrofie in een rolstoel terechtkomen. Door het minder bewegen ontstaan contracturen, afwijkingen in de standen van de gewrichten. De gewrichten kunnen hierdoor niet meer goed bewegen.

Bij ongeveer 50% van de mensen met Becker spierdystrofie treedt ook betrokkenheid van de hartspier op, deze vergroot en de knijpkracht ervan neemt af. Deze klachten kunnen zich zowel in het begin van het ziekteproces als later ontwikkelen. Ook de ademhalingspijnen kunnen aangedaan raken. Aangezichtspieren en de onwillekeurige spieren van darmstelsel en blaas worden zelden aangetast.

20% procent van de draagsters heeft in lichte mate last van verschijnselen zoals spierkramp na inspanning en spierzwakte. (Zie *Becker spierdystrofie, draagsterschap en hartklachten*, folder K035.)

Diagnose

Voor het stellen van de diagnose van Becker spierdystrofie worden verschillende onderzoeken gedaan. Als bekend is dat de ziekte in de familie voorkomt, wordt alleen neurologisch onderzoek en bloed-/DNA-onderzoek gedaan.

Het bloed wordt onderzocht op het voorkomen van de stof creatinekinase (ck). Deze stof duidt op spierbeschadiging. In andere gevallen vindt daarnaast een spierbiopsie plaats waarbij onder plaatselijke verdoving een stukje spier wordt weggenomen dat onder

een microscoop onderzocht wordt op afbraak en herstel van de spiervezels. Ook wordt nagegaan of het eiwit dystrofine zich in het spierweefsel bevindt.

In 60% van de gevallen kan een afwijking in het dystrofine-gen worden aangetoond.

Prenataal onderzoek naar deze ziekte is meestal mogelijk. Bij een draagster kan met behulp van een vlokkentest tussen de tiende en de dertiende week van de zwangerschap aangetoond worden of de vrucht mannelijk is en vervolgens of er een afwijking in het dystrofine-gen is.

Behandeling

Becker spierdystrofie is tot nu toe niet te genezen. Behandeling is vooral gericht op het bestrijden en verlichten van een aantal verschijnselen. Een revalidatiearts coördineert de behandeling en kan daarbij verschillende deskundigen inschakelen zoals een fysiotherapeut, een ergotherapeut, een logopedist, een maatschappelijk werker of een diëtist.

Eventuele betrokkenheid van de hartspier kan behandeld worden met medicijnen. Om bijtijds afwijkingen te kunnen vaststellen, is eenmaal per twee jaar cardiologisch onderzoek nodig. Daarnaast krijgen patiënten fysiotherapie om verkorting van de spieren tegen te gaan.

Het is belangrijk lichamelijk actief te blijven en de spieren zo mogelijk dagelijks te oefenen. Elke dag even oefenen is beter dan minder vaak lang achter elkaar oefenen.

Wetenschappelijk onderzoek

Er vindt onderzoek plaats naar een gerichte behandeling van Becker spierdystrofie. Dit onderzoek valt onder de noemer gentherapie en is gericht op het inbrengen van een 'gezond' dystrofine-gen. Aan deze benadering zitten nog veel haken en ogen. Het zal nog geruime tijd duren voordat dergelijke onderzoeken zullen leiden tot een effectieve behandeling in de praktijk.

*Deze tekst is gecontroleerd door medisch adviseur
dr. A.J. van der Kooij, neuroloog. K033-0620*

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.

Foldernummer K033