



Ziekte van Bethlem, Bethlem myopathie

Ziekte van Bethlem

De ziekte van Bethlem is vernoemd naar de Nederlandse neuroloog Bethlem die de ziekte voor het eerst beschreef. De ziekte van Bethlem wordt ook Bethlem myopathie genoemd. Myopathie betekent 'spierziekte'.

Bethlem is een erfelijke spierziekte die zich al vroeg in het leven uit.

Er zijn in Nederland enkele families met deze aandoening bekend. Exacte cijfers zijn er niet.

Verschijnselen

Wat betreft verschijnselen lijkt Bethlem myopathie op sommige vormen van limb-girdle spierdystrofie (LGMD).

Het bijzondere van Bethlem myopathie is dat al zeer vroeg in het ziekteverloop, soms al voordat spierzwakte aanwezig is, *contracturen* optreden (blijvende verkorting van spiergroepen of pezen, vaak rondom een gewricht). Het betreft 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 meestal ingedeeld bij de groep *congenitale spierdystrofieën*. Congenitaal betekent aangeboren, al bij de geboorte aanwezig.

De werking van de hartspier is normaal en de levensverwachting is, voor zover bekend, niet verkort. Zo'n 70% van de mensen met de ziekte van Bethlem heeft na het vijftigste levensjaar een rolstoel nodig.

Oorzaak

Bethlem is een vorm van collageen VI-myopathie. Dat is de naam voor een groep erfelijke spierziekten.

De oorzaak ligt in een afwijking in het erfelijk materiaal, om precies te zijn in genen die het eiwit collageen VI aanmaken.

Collageen zorgt voor stevigheid van onder andere de huid, de botten en de pezen. Ook is collageen nodig om de spiercellen te verbinden met omliggende weefsels. Veranderingen in de productie van collageen VI leiden tot verminderde stevigheid van de spiercellen en het bindweefsel. In het algemeen is er een verband tussen de hoeveelheid collageen VI en de ernst van de symptomen. Bethlem is een relatief milde vorm van collageen VI-myopathie.

Collageen VI-myopathieën vallen onder de congenitale spierdystrofieën ('dystrofie' betekent dat de spieren langzaam zwakker worden).

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, 50% kans hebben om de ziekte te krijgen. Kinderen die de ziekte niet hebben, kunnen ook geen drager zijn.

Voor meer informatie over erfelijkheid, zie www.spierziekten.nl/themas/erfelijkheid.

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 worden genomen om de kans op vergroeiingen van gewrichten te verkleinen. Met name revalidatieartsen, fysiotherapeuten en ergotherapeuten 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. Zie de Zorgwijzer op www.spierziekten.nl.

Deze tekst is gecontroleerd door de medisch adviseur van Spierziekten Nederland. K013-0620

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. Veel uitgaven voor hulpverleners zijn 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 K013