



Ziekte van Brody

Wat is de ziekte van Brody?

De ziekte van Brody is een erfelijke spierziekte waarbij de spieren na inspanning minder goed ontspannen dan bij gezonde mensen.

De aandoening is heel zeldzaam. Wereldwijd zijn er ongeveer veertig mensen met de ziekte van Brody bekend. Dit aantal neemt gestaag toe nu er vaker uitgebreid genetisch onderzoek wordt verricht.

Verschijselen

In alle spieren van het lichaam kan er bij de ziekte van Brody stijfheid optreden. Het vaakst zijn de nek, armen, schouders, benen en de spieren van de oogsluiting aangedaan.

De spieren ontspannen vertraagd, met name wanneer iemand ze meerdere keren kort achter elkaar krachtig aanspant.

De klachten beginnen vaak al op jonge leeftijd (meestal voor de leeftijd van tien jaar) en zijn gedurende het leven min of meer stabiel.

De ziekte van Brody heeft geen invloed op de levensverwachting.

Oorzaak en erfelijkheid

De ziekte van Brody is erfelijk. De oorzaak zit in het erfelijk materiaal, het DNA. Bij mensen met de ziekte van Brody worden twee veranderingen gevonden in het DNA. Beide veranderingen (mutaties) zitten in het zogenoemde *ATP2A1*-gen. In het menselijk lichaam bevinden zich zogenoemde 'calciumpompen'. Het *ATP2A1*-gen is nodig voor de aanmaak van een van de calciumpompen in spiercellen. Bij de ziekte van Brody kan deze calciumpomp zijn werk niet goed doen. Het gevolg is dat de signaaloverdracht in spieren verstoord raakt: de spieren blijven daardoor te lang aangespannen.

Mensen met een afwijking in het *ATP2A1*-gen van het DNA kunnen die doorgeven aan hun kinderen. Een kind kan de ziekte alleen krijgen wanneer het van zowel de vader als de moeder een afwijkend gen erft. Deze vorm van overerven heet *autosomaal recessief*. Jongens en meisjes hebben evenveel kans om de ziekte te krijgen.

Mensen die één aangedaan gen hebben, noemen we drager. Draggers hebben meestal geen klachten. Kinderen van twee dragers hebben 25% kans op de ziekte, 50% kans op dragerschap en 25% kans dat zij de ziekte niet erven.

Diagnose

Bij het stellen van de diagnose kan de werking van de calciumpomp in de spiercel worden vastgesteld door een meting in het spierbiopt (een stukje spierweefsel dat voor onderzoek wordt afgenomen).

Analyse van het DNA kan de diagnose *ziekte van Brody* bevestigen.

Behandeling

Er zijn geen behandelingen die de ziekte van Brody kunnen genezen. Behandeling is gericht op het bestrijden en verlichten van de verschijnselen. Een revalidatiearts kan de behandeling coördineren en daarbij verschillende deskundigen inschakelen zoals een fysiotherapeut en ergotherapeut.

Een medicijn dat bij de ziekte van Brody wordt gebruikt, is een spierverslapper die ervoor zorgt dat er minder calcium vanuit het calciumreservoir de spiercel wordt ingepompt, waardoor er ook minder hoeft worden teruggepompt. Dit leidt in het algemeen tot vermindering van de stijfheid en krampen.

Wanneer de bijwerkingen (met name vermoeidheid, sufheid en duizeligheid) te belastend zijn, kan een andere spierverslapper worden geprobeerd die een betere nachtrust geeft.

Nieuwe inzichten bij diagnosestelling

Tot voor kort kregen mensen met vergelijkbare klachten als die van de *ziekte van Brody* maar zonder aanwijsbare afwijking in het *ATP2A1*-gen de diagnose *syndroom van Brody*. Onderzoek heeft aangetoond dat er niet veel overeenkomsten zijn tussen de klachten van de mensen die deze diagnose kregen. Het gaat om veel verschillende klachten met vermoedelijk veel verschillende oorzaken. Artsen stellen dat er eigenlijk niet meer van één aandoening gesproken kan worden. De diagnose *syndroom van Brody* wordt niet meer gesteld maar er zal per patiënt naar de onderliggende oorzaak of oorzaken en mogelijke behandeling van de spierstijfheid en -krampen worden gezocht.

Syndroom van Brody? Vraag nieuwe diagnose

Mensen die ooit de diagnose *syndroom van Brody* kregen, hebben mogelijk een andere aandoening. Zij hebben vaak een verzameling aan spierklachten, spierstijfheid, pijn en krampen. Ook vermoeidheid komt veel voor. In tegenstelling tot bij de *ziekte van Brody* ontspannen de spieren bij deze mensen bij nader onderzoek echter in een normaal tempo. Waarschijnlijk is er niet één oorzaak maar spelen meerdere factoren een rol.

Een deel van de mensen met deze klachten heeft mogelijk een andere (spier)aandoening. De in het Radboudumc bekende patiënten bij wie in het verleden de diagnose *syndroom van Brody* is gesteld, zijn geïnformeerd door het Spierziekten Centrum Nijmegen; zij kregen de mogelijkheid zich opnieuw te laten onderzoeken.

Advies

Wanneer u ooit de diagnose *syndroom van Brody* kreeg, kunt u zich opnieuw laten onderzoeken. Vraag daarvoor een verwijzing naar het Radboudumc aan uw huisarts.

Deze tekst is gecontroleerd door dr. N. Voermans, neuroloog.

K058-0620

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 tijdschrift 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 van de website te downloaden.

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 K058