



De ziekte van Becker

Wat is de ziekte van Becker?

De ziekte van Becker is een erfelijke ziekte waarbij er in toenemende mate spierzwakte optreedt eerst in de spieren van de schouders en het bekken, later ook in andere spieren van het lichaam.

Hoe wordt de ziekte van Becker ook wel genoemd?

De ziekte van Becker wordt ook wel een dystrofinopathie genoemd. Dit omdat in de spieren van kinderen met de ziekte van Becker het zogenaamde eiwit dystrofine niet goed aangemaakt wordt, waardoor de spieren niet goed kunnen functioneren. De term pathie verwijst naar dit niet goed functioneren van de spieren.

De Engelse term voor de ziekte van Becker is Becker muscular dystrofie. Dit wordt ook wel afgekort met de letters BMD. Muscular is de engelse term voor spier. De term dystrofie houdt in dat de spiervezels kapot gaan.

Becker was een arts die dit ziektebeeld beschreven heeft.

Hoe vaak komt de ziekte van Becker voor bij kinderen?

De ziekte van Becker komt minder vaak voor dan de ziekte van Duchenne, jaarlijks wordt de diagnose bij één op de 18.000 jongens/mannen in Nederland gesteld. Mogelijk is dit nog een onderschatting om dat veel jongeren en volwassenen met een lichte vorm van de ziekte van Becker niet bekend zullen zijn.

Bij wie komt de ziekte van Becker voor?

De ziekte van Becker komt vrijwel alleen bij jongens voor. Meisjes kunnen wel draagster van deze ziekte zijn. Het blijkt dat draagsters ook wel milde problemen kunnen hebben. In bijzondere situaties kunnen meisjes ook zelf de ziekte krijgen. Vaak is er dan naast het voorkomen van de ziekte van Becker sprake van een andere chromosoomafwijking, zoals bijvoorbeeld het syndroom van Turner.

De ziekte van Becker is al vanaf de geboorte aanwezig. Vaak wordt de diagnose pas op latere leeftijd, vaak tussen de leeftijd van 5 en 15 jaar gesteld, wanneer duidelijk is dat er problemen zijn met het functioneren van de spieren. De eerste klachten van de ziekte van Becker kunnen ook pas op volwassen leeftijd duidelijk worden, soms zelfs pas op middelbare leeftijd.

Waar wordt de ziekte van Becker door veroorzaakt?

Fout in erfelijk materiaal

De ziekte van Becker wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal. Deze fout bevindt zich op het zogenaamde X-chromosoom. De plaats van de fout op het X-chromosoom wordt het dystrofine-gen genoemd. Door de fout in het erfelijk materiaal wordt een belangrijk eiwit, het zogenaamde dystrofine, niet op een goede manier aangemaakt. Hierdoor is het dystrofine-eiwit afwijkend van vorm en werkt het veel minder goed als zou moeten.

Jongens/meisjes

Jongens hebben één X-chromosoom, daarnaast hebben jongens één Y-chromosoom. Meisjes hebben twee X-chromosomen. Wanneer een meisje een fout heeft op één van haar X-chromosomen dan heeft ze meestal nog een ander X-chromosoom zonder een fout. Dit normale X-chromosoom zorgt ervoor dat een meisje nog wel normaal functionerend dystrofine kan aanmaken. Wanneer het X-chromosoom van een jongen een fout bevat in het dystrofinegen, heeft een jongen geen tweede X-chromosoom wat hiervoor kan compenseren.



Een jongen kan dus alleen het afwijkende dystrofine aanmaken en krijgt dus de symptomen van de ziekte van Becker.

Dystrofine

Dystrofine is een belangrijk eiwit wat nodig is voor het goed functioneren van de spieren van het lichaam. Het dystrofine is een eiwit van het omhulsel van de spiervezel. Zonder dystrofine is het omhulsel van de spiervezel niet sterk en gaat het gemakkelijk kapot. Daardoor zal ook de spiervezel zelf kapot gaan en afsterven.

Bij kinderen met de ziekte van Becker, wordt in tegenstelling tot kinderen met de ziekte van Duchenne nog wel dystrofine aangemaakt. Het dystrofine wat aangemaakt wordt is echter een afwijkend dystrofine eiwit, wat veel minder goed zijn werkt doet dan het normale dystrofine. Daarom gaan ook de spiervezels van kinderen met de ziekte van Becker geleidelijk aan kapot, maar in een langzamer tempo omdat het afwijkende dystrofine eiwit nog wel een deel van zijn taken kan uitvoeren.

Dystrofine blijkt niet alleen in de spieren van het lichaam voor te komen, maar ook in de hartspier en in mindere mate ook in de hersenen.

Draagsters

Omdat meisjes twee X-chromosomen hebben krijgen zij meestal niet de ziekte van Becker wanneer één van de X-chromosomen een fout bevat. Het X-chromosoom zonder de fout kan namelijk nog wel gewoon dystrofine aanmaken en dus compenseren voor het foute X-chromosoom.

Het blijkt dat in een spiercel altijd maar een X-chromosoom actief betrokken is bij de aanmaak van dystrofine. Dit kan het X-chromosoom met de fout zijn of het X-chromosoom zonder de fout. Ook bij meisjes kan in bepaalde spiervezels het X-chromosoom met de fout actief zijn. Deze spiervezels maken dus ook afwijkend dystrofine aan en zullen dus geleidelijk aan ook kapot gaan. Meisjes kunnen dus wel degelijk ook klachten hebben die passen bij de ziekte van Becker. Vaak zijn deze klachten wel veel minder ernstig dan bij jongens. Je zou verwachten dat de helft van de spiervezels bij meisjes gebruikt maakt van het normale X-chromosoom en de andere helft van het X-chromosoom met de fout. De natuur heeft het echter zo geregeld dat die verhouding in geval van een fout op een van de X-chromosomen anders ligt. Er maken dus meer spiervezels gebruik van het normale X-chromosoom dan van het X-chromosoom met de fout. Hoe meer spiervezels gebruik maken van het X-chromosoom zonder de fout, hoe minder klachten een meisje zal hebben.

Becker/Duchenne

De ziekte van Becker en de ziekte van Duchenne worden beide veroorzaakt door een fout op het X-chromosoom op de plaats van het dystrofine-gen. Toch hebben jongens met de ziekte van Becker minder klachten dan jongens met de ziekte van Duchenne. Dit komt omdat de fout op het dystrofine-gen bij jongens met de ziekte van Duchenne veel ernstiger is dan de fout in het dystrofine-gen bij jongens met de ziekte van Becker.

De spieren van kinderen met de ziekte van Duchenne maken geen of slechts een zeer geringe hoeveelheid dystrofine aan. De spieren van kinderen met de ziekte van Becker maken nog wel dystrofine aan, maar dit dystrofine is veel kleiner dan normaal en functioneert daarom niet zo goed.

Erfelijkheid

Twee van de drie kinderen met de ziekte van Becker heeft het foutje in het DNA geërfd van de moeder. Bij een op de drie kinderen met de ziekte van Becker is het foutje ontstaan tijdens



de ontwikkeling van bevruchte eicel naar baby en dus niet overgeërfd. Dit komt omdat het dysrofinegen een groot gen is, waar relatief gemakkelijk een foutje in kan ontstaan.

Wanneer uit bloedonderzoek blijkt dat de moeder geen draagster blijkt te zijn van de ziekte van Becker, kan het nog wel zijn dat de eicellen wel een fout in het erfelijk materiaal van het X-chromosoom bevatten. Hoewel het dan lijkt dat de fout is ontstaan tijdens de ontwikkeling van de bevruchte eicel tot baby, blijkt de fout toch overgeërfd te zijn van de moeder. Het is namelijk nog niet goed mogelijk om de eicellen van de moeder te gaan onderzoeken op het voorkomen van een fout in het X-chromosoom.

Wat zijn de verschijnselen van de ziekte van Becker?

Variatie

Er bestaat een grote variatie tussen de klachten van verschillende kinderen met de ziekte van Becker. De variatie zit met name in de leeftijd waarop de eerste klachten ontstaan en het tempo waarin daarna nieuwe klachten ontstaan. Hoe vroeger de eerste klachten ontstaan, hoe meer het ziektebeeld lijkt op de ziekte van Duchenne, maar dan in een langzamer tempo.

Normale baby- en peuterleeftijd

Kinderen met de ziekte van Becker ontwikkelen zich als baby net zoals andere baby's. Dat geldt ook voor de peuterleeftijd. Zij gaan op normale leeftijd omrollen, zitten, staan en lopen. Het lopen ziet er ook niet anders uit dan bij andere kinderen.

Spierzwakte

Geleidelijk aan krijgen kinderen met de ziekte van Becker last van spierzwakte. Meestal wordt dit duidelijk zichtbaar tussen de leeftijd van vijf en vijftien jaar. De spierzwakte ontstaat het eerst in de spieren van de schouders en in de spieren van het bekken. Hierdoor krijgen kinderen met de ziekte van Becker een typisch looppatroon, ze gaan namelijk waggelen. Wanneer ze tijdens het lopen het gewicht van hun ene been naar een andere been plaatsen, zakt het bekken een stukje naar beneden als gevolg van zwakte van de spieren. Om te compenseren voor spierzwakte gaan kinderen met een holle rug lopen. Het lopen lijkt daarom een beetje op het lopen van eend, vandaar de term waggelgang. Het lopen gaat geleidelijk aan steeds moeilijker, kinderen vallen vaker en hebben moeite met rennen en met het oplopen van trappen. Vaak kunnen kinderen niet meer op hun platte voeten lopen en gaan ze op hun tenen lopen. Ook krijgen kinderen met de ziekte van Becker moeite om vanuit een zittende positie op de grond overeind te komen. Ze hebben hierbij de hulp van een handen en armen nodig en klimmen als het ware via hun lichaam omhoog tot staande positie.

Door de spierzwakte van de schouders is het voor kinderen met de ziekte van Becker zwaar om met de armen boven schouderhoogte te werken. Activiteiten zoals aan-en uitkleden of haren kammen zijn daardoor moeilijk.

Het lopen gaat steeds moeilijker en is op een gegeven moment niet meer mogelijk. De leeftijd waarop dat gebeurt verschilt nogal, maar kan variëren tussen de leeftijd van 20 tot 70 jaar.

Hoewel de spierzwakte begint in de spieren van het bekken en de schouders, breidt de spierzwakte zich geleidelijk aan uit, eerst naar de bovenarmen en bovenbenen en daarna ook naar de buik- en rugspieren, de nekspieren, de spieren van de onderarmen en onderbenen en tot slot ook naar de spieren van de handen en voeten. De spieren van het gezicht raken meestal niet aangedaan.

Dikke kuiten

Ook kinderen met de ziekte van Becker ontwikkelen meestal dikke kuiten als gevolg van toename van vet- en bindweefsel in de kuitspieren. Deze dikke kuiten zijn minder opvallend



dan bij jongens met de ziekte van Duchenne. Ook andere spiergroepen kunnen er dikke uitzien dan normaal, bijvoorbeeld de spieren van de rug.

Vergroeiingen

Als gevolg van de verminderde spierkracht kunnen worden de gewrichten minder goed bewogen. Hierdoor kunnen de gewrichten als het ware vast gaan groeien, waardoor ze steeds minder beweeglijk zijn. Deze vergroeiingen van de gewrichten, ook wel contracturen genoemd, belemmeren het bewegen.

Deze vergroeiingen ontstaan meestal alleen bij jongeren die al op kinderleeftijd de eerste klachten hebben gekregen.

De meest kwetsbare gewrichten voor het ontstaan van vergroeiingen zijn de enkels, hierdoor kunnen de voeten in spitsstand komen te staan. Andere gewrichten die gevoelig zijn voor het ontstaan van vergroeiingen zijn de knieën, de ellebogen, de schouders en de heupen.

Spierpijn

Spierpijn komt vaker voor bij kinderen met de ziekte van Becker. Bij een deel van de kinderen is spierpijn na inspanning lange tijd de enige klacht die zij hebben als gevolg van de ziekte van Becker. Deze kinderen hebben dan nog geen spierzwakte ontwikkeld.

Bij kinderen die wel al spierzwakte hebben, ontstaat vaak pijn in de spieren aan het eind van de dag als een teken van vermoeidheid van deze spieren.

Spierkramp komt ook regelmatig voor bij kinderen met de ziekte van Becker, met name in de kuiten.

Problemen met het hart

Het hart is ook een spier. Ook de hartspier krijgt in toenemende mate problemen van spierzwakte. Daardoor wordt het voor het hart steeds moeilijker om het bloed rond te pompen. Ook kan het hart geleidelijk aan groter worden, terwijl dit niet de bedoeling is.

Als gevolg van de problemen met het hart kunnen jongeren met de ziekte van Becker extra vermoeid raken. Ook kunnen ze last krijgen van het vasthouden van vocht in het lichaam. Omdat jongeren met de ziekte van Becker vaak meer kunnen bewegen dan jongeren met de ziekte van Duchenne, ervaren zij vaak duidelijker dat er problemen zijn met het functioneren van het hart. Bij de meeste jongeren gaan de problemen met het hart pas na het 20^e levensjaar een rol spelen.

Daarnaast komen hartritmestoornissen vaak voor bij kinderen met de ziekte van Becker.

Bij een deel van de jongeren met de ziekte van Becker zijn de problemen met het niet goed functioneren van de hartspier vele malen groter dan de problemen als gevolg van spierzwakte.

Ademhalingsproblemen

De spieren van de buik en de borstkas zijn belangrijk voor de ademhaling. Bij kinderen met een snel verlopende vorm van de ziekte van Becker worden deze spieren ook steeds zwakker. Geleidelijk aan zal het ademen steeds moeilijk gaan. In het begin van de ziekte valt dit nog niet zo op. Vaak is een van de eerste klachten het wakker worden met hoofdpijn in de ochtend. Dit komt omdat de ademhaling onvoldoende is geweest om het lichaam te voorzien van voldoende zuurstof en te ontdoen van voldoende koolzuur. Ook slapen deze jongeren vaak onrustig en voelen zij zich niet fit.

Geleidelijk aan ontstaan ook problemen van kortademigheid. Vaak is dan ademhalingsondersteuning nodig om te zorgen voor voldoende ademhaling en het voorkomen van klachten van kortademigheid. In het begin alleen 's nachts, later ook overdag en tot slot vaak gedurende de hele dag. Een groot deel van de jongeren met een langzaam verlopende



vorm van de ziekte van Becker krijgt geen last van dusdanig ernstige ademhalingsproblemen dat hiervoor ademhalingsondersteuning nodig is.

Vermoeidheid

Kinderen met de ziekte van Becker hebben vaak last van vermoeidheid. Dit komt deels omdat zij vanwege hun spierzwakte extra moeite moeten doen om alle dagelijkse activiteiten uit te voeren. Een ander deel van de vermoeidheid komt door het minder goed functioneren van de hartspier en van de ademhalingspijeren.

Verkromming van de rug

Vanaf het moment waarop kinderen met de ziekte van Becker in een rolstoel komen te zitten, ontstaat er vaak een verkromming van de rug. Dit komt door verzwakking van de spieren van de buik en de rug. Deze verkromming wordt scoliose genoemd. Door de scoliose verslechtert de houding en kunnen ademhalingsproblemen ontstaan.

Problemen met leren

Een deel van de kinderen met de ziekte van Becker heeft ook problemen met leren. Dit komt door het ontbreken van het eiwit dystrofine in de hersenen. Dystrofine blijkt ook in de hersenen een belangrijke rol te spelen voor het goed functioneren van de hersenen. Een op de vier kinderen met de ziekte van Becker heeft een IQ onder de 75. De problemen met leren nemen vaak toe tijdens het leven, evenals de problemen met de spieren toenemen.

Gedragsproblemen

Een deel van de jongeren met de ziekte van Becker krijgt ook in toenemende mate last van gedragsproblemen.

Problemen van de darmen

In de darmen zitten ook spieren die nodig zijn voor een goede functie van de darmen. Ook hier speelt het eiwit dystrofine een belangrijke rol. Kinderen met de ziekte van Becker kunnen daarom problemen met de darmfunctie krijgen in de vorm van verstopping van de ontlasting of juist diarree.

Problemen met zien

Een klein deel van de kinderen met de ziekte van Becker heeft vanaf de geboorte last van een vertroebelde oog lens, waardoor er problemen zijn met zien.

Draagsters

De hoeveelheid klachten die meisjes hebben die draagster zijn van de ziekte van Becker kan enorm uiteenlopen. Sommige meisjes hebben zelf geen klachten, een groot deel van de meisjes heeft milde klachten. Een klein deel vertoont een beeld wat veel lijkt op de ziekte van Becker.

Hoe wordt de diagnose de ziekte van Becker gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een wat oudere jongen met spierzwakte van de bekken- en de schouder spieren en de bevindingen bij het lichamelijk onderzoek kan de diagnose ziekte van Becker al worden vermoed.

Ander onderzoek zal nodig zijn om de diagnose te bevestigen.

Bloedonderzoek



Bij kinderen met de ziekte van Becker is het spierenzym creatinekinase (CK) in het bloed vaak fors (meer dan 5 keer) verhoogd. De CK-waarde is al vanaf de geboorte verhoogd en neemt geleidelijk af tijdens het ouder worden. Daarnaast zijn ook andere waarden in het bloed verhoogd, zoals bepaalde enzymen die meestal in verband worden gebracht met problemen van de lever.

Bloedonderzoek kan andere ziektebeelden die vergelijkbare klachten geven, minder waarschijnlijk te maken.

Spierecho

Met behulp van ECHO-onderzoek kunnen de spieren van kinderen met verdenking op de ziekte van Becker worden onderzocht. Het blijkt dat de spieren van kinderen met de ziekte van Becker er veel witter uit zien dan van kinderen zonder de ziekte van Becker.

Spierzenuwonderzoek

Wanneer er getwijfeld wordt of er sprake is van een aandoening van de spieren of van een aandoening van de zenuwen kan een spierzenuwonderzoek (EMG) worden uitgevoerd. Bij kinderen met de ziekte van Becker worden geen afwijkingen aan de zenuwen gevonden, maar wel afwijkingen aan de spier. Omdat dit een belastend onderzoek is en er vaak al sterke vermoedens bestaan dat er sprake is van de ziekte van Becker, wordt dit onderzoek vaak achterwege gelaten.

Genetisch onderzoek

Door middel van bloedonderzoek kan het foutje in het DNA van het X-chromosoom worden aangetoond bij de meeste kinderen met de ziekte van Becker.

Spierbiopt

Met een spierbiopt wordt een klein stukje spierweefsel verkregen, vaak uit een spier in het bovenbeen. Dit kan zowel met een dikke naald onder lokale verdoving, als door een chirurg onder algehele narcose worden weggehaald uit de spier. De patholoog kan dit stukje spierweefsel onder de microscoop bekijken. Bij kinderen met de ziekte van Becker ziet dit spierweefsel er anders uit. De patholoog kan zien dat de spiervezels allemaal een verschillende grootte hebben, dat de spiervezels aan het afsterven zijn en dat ze vervangen worden door vetweefsel.

Met behulp van speciale kleuringen kan gekeken worden of er in het spierweefsel nog dystrofine aanwezig is. Bij kinderen met de ziekte van Becker is dit nog wel aanwezig, maar is de hoeveelheid dystrofine wel afgenomen in vergelijking met kinderen zonder een spierziekte. Bij kinderen met nog een kleine hoeveelheid dystrofine verloopt het ziektebeeld vaak minder snel dan bij kinderen waarbij helemaal geen dystrofine meer aanwezig is.

Kindercardioloog

Alle kinderen met de ziekte van Becker zullen regelmatig onderzocht worden door de kindercardioloog. Deze kinderarts heeft veel verstand van het functioneren van het hart. Met behulp van het lichamelijk onderzoek, een hartfilmpje en een ECHO-onderzoek van het hart, kan de kindercardioloog een indruk krijgen van het functioneren van het hart.

Longarts

Kinderen met de ziekte van Becker met matig spierzwakte zullen ook regelmatig gezien worden door de longarts om te kijken hoe goed hun longen functioneren. De longarts zal regelmatig de longfunctie laten bepalen, met name de hoeveelheid lucht die tijdens een maximale inademing en uitademing kunnen worden ingeademd en de maximale



uitademingsnelheid zijn een goede maat voor het functioneren van de longen en de ademhalingspijpen. Wanneer er problemen zijn met de ademhaling, kan de longarts ademhalingsondersteunende behandeling geven.

Orthopeed

Ook de orthopeed zal regelmatig kijken naar kinderen met de ziekte van Becker. De orthopeed let met name op het ontstaan van een zijwaartse verkromming van de wervels en op het ontstaan van vergroeiingen van gewrichten. Om dit goed te beoordelen zal de orthopeed regelmatig foto's van de wervelkolom en van bepaalde gewrichten laten maken.

Hoe wordt de ziekte van Becker behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die de ziekte van Becker kan genezen. Wanneer de ziekte snel verloopt, bestaat er wel een behandeling die het beloop van de ziekte van Becker kan vertragen. Vaak is dit ook niet nodig.

Daarnaast is de behandeling er op gericht om zo min mogelijk last te hebben van de symptomen en zo goed mogelijk te kunnen omgaan met de symptomen.

Fysiotherapie

Met behulp van een fysiotherapeut kunnen de spieren in een zo goed mogelijk conditie worden gehouden. Ook kan een zo min mogelijk belastend looppatroon worden aangeleerd. Het is van belang om zo lang mogelijk te proberen in beweging te blijven. De fysiotherapeut kan adviezen geven over geschikte sporten zoals wandelen, zwemmen en fietsen, maar ook bijvoorbeeld voetballen.

De fysiotherapeut kan ook adviezen geven hoe vergroeiingen van de gewrichten als gevolg van de verminderde mogelijkheid tot bewegen voorkomen kunnen worden.

Daarnaast leert de fysiotherapeut kinderen ook oefeningen om de ademhalingspijpen te trainen en oefeningen om slijm in de luchtwegen zo goed mogelijk op te kunnen hoesten.

Ergotherapeut

De ergotherapeut kan adviezen geven hoe allerlei dagelijkse bezigheden zoals aankleden, eten, praten maar ook naar school gaan zo makkelijk mogelijk kunnen verlopen. De ergotherapeut kan adviezen geven hoe deze handelingen uit te voeren. Ook weet de ergotherapeut wat voor hulpmiddelen er bestaan of gemaakt kunnen worden om het uitvoeren van deze bezigheden te vergemakkelijken. Wanneer het lopen te moeilijk wordt, zal vaak gekozen worden voor een elektrische rolstoel zodat kinderen zichzelf onafhankelijk kunnen blijven verplaatsen. Een rolstoel die zelf met de handen moet worden voortbewogen vraagt meestal te veel van kinderen met de ziekte van Becker en is daarom niet geschikt voor dagelijks gebruik, alleen voor gebruik op plaatsen waar de elektrische rolstoel niet gebruikt kan worden.

Logopedie

De logopedist kan adviezen geven om het spreken te verbeteren. Ook kan een logopedist adviezen en oefeningen geven bij slikproblemen.

Revalidatiearts

De revalidatiearts coördineert de verschillende therapievormen en kan adviezen geven over school en hulpmiddelen. Ook schrijft de revalidatiearts vaak nachtsplanken voor die spitsvoeten helpen te voorkomen of lange splanken voor overdag die het lopen gemakkelijker maken.



Regelmatig rustpauzes

Voor kinderen met de ziekte van Becker is het belangrijk om na een tijd inspanning regelmatig een rustpauze in te lassen om de spieren weer de kans te geven om te herstellen.

Vermijden overgewicht

Voor kinderen met de ziekte van Becker is het heel belangrijk om geen overgewicht te hebben. Hierdoor worden de spieren extra zwaar belast wat tot meer klachten van de ziekte van Becker leidt. Eventueel kan een diëtiste helpen bij het zorgen voor een gezond gewicht.

School

Kinderen met de ziekte van Becker hebben een normale intelligentie en kunnen meestal normaal onderwijs volgen. De gymnastieklessen moeten soms wat aangepast worden en op school moet er een mogelijkheid zijn om even te kunnen rusten. Wanneer de problemen als gevolg van de ziekte van Becker toenemen en het niet meer mogelijk is om met behulp van aanpassingen het basisonderwijs te volgen en gaan veel kinderen naar een cluster 3 school toe: een mytylschool. Deze scholen zijn vaak aangepast aan kinderen met een beperking. Omdat het merendeel van de jongeren met de ziekte van Becker pas na de periode dat ze naar school toe gaan ernstige problemen met lopen krijgen, zullen de meeste kinderen normaal onderwijs kunnen volgen.

Pijnstillers

Wanneer ondanks een goede houding, op tijd wisselen van houding, regelmatig rustpauzes en een gezond gewicht nog pijnklachten bestaan, kunnen pijnstillers helpen deze pijnklachten te verminderen. Ook warmtezakjes op pijnlijke spieren kunnen verlichting geven.

Korset

Voor kinderen met een verkromming van de rug als gevolg van spierzwakte kan een korset helpen voor een betere houding.

Operatie

Bij kinderen met ernstige spierzwakte als gevolg van de ziekte van Becker kan een ernstige verkromming van de rug (scoliose) ontstaan. Vaak is een operatie nodig om verder gaan verkromming te voorkomen. De wervels van de rug worden dan vastgezet. Ook kunnen operaties nodig zijn om vergroeiingen van gewrichten te corrigeren.

Medicijnen

De kindercardioloog kan medicijnen voorschrijven die de pompfunctie van het hart ondersteunen. Ook kunnen medicijnen nodig zijn die hartritmestoornissen voorkomen. De longarts kan medicijnen voorschrijven die de longfunctie kunnen ondersteunen, soms zijn antibiotica nodig om infecties te behandelen of te voorkomen. Ook kunnen er medicijnen nodig zijn die zorgen dat een jongere die weinig beweegt geen last krijgt van verstopping van de darmen.

Harttransplantatie

Een klein deel van de jongeren met de ziekte van Becker krijgt dusdanig ernstige problemen met het hart, dat het hart niet meer in staat is om het bloed voldoende rond te pompen. Wanneer deze jongeren verder in een goede conditie zijn, kan een harttransplantatie nodig zijn om weer beter te kunnen functioneren.



Beademing

Kinderen met een ernstige vorm van de ziekte van Becker krijgen steeds meer problemen met ademen als gevolg van verzwakking van de ademhalingsspieren en als gevolg van een ernstige verkromming van de rug. In het begin leiden deze ademhalingsproblemen tot ochtendhoofdpijn, onrustig slapen, vermoeidheid. Deze klachten kunnen verbeteren door nachtelijk ademhalingsondersteuning, bijvoorbeeld in de vorm van neuskapbeademing of CPAP-ondersteuning. Geleidelijk aan ontstaan vaak ook problemen overdag en is ook overdag ademhalingsondersteuning nodig. Uiteindelijk zal slechts een heel klein deel van de jongeren met de ziekte van Becker gedurende de hele dag ademhalingsondersteuning nodig hebben.

Narcose

Wanneer kinderen met een Becker een narcose nodig hebben, is het belangrijk dat de anesthesist op de hoogte is van de ziekte. Bij kinderen met de ziekte van Becker kunnen bepaalde medicijnen beter niet gebruikt worden. Vaak worden extra voorzorgsmaatregelen voor de operatie en extra nazorg na de operatie geregeld. Met deze maatregelen bestaat er geen bezwaar tegen een narcose.

Begeleiding

Kinderen en ouders met de ziekte van Becker hebben vaak behoefte aan begeleiding bij het omgaan met deze ziekte, met de gevolgen ervan en met het toekomstperspectief. Lotgenotencontact met andere ouders en kinderen kan hen daar bij helpen, via de patiëntenvereniging kunnen zij in contact komen met lotgenoten. Het is ook mogelijk om via het forum van deze site een oproepje te plaatsen om in contact te komen met andere ouders met een kind met de ziekte van Becker of met een andere jongere die Becker heeft. Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan helpen bij het verwerken van het hebben van de ziekte van Becker en om dit een plaats in het leven te geven.

Wat betekent de ziekte van Becker voor de toekomst?

Geleidelijk toename spierzwakte

Bij kinderen met de ziekte van Becker neemt de spierzwakte geleidelijk aan toe. Het tempo waarin dit gebeurt varieert enorm. Bij kinderen waarbij de spierzwakte al op jonge leeftijd begint verloopt de ziekte vaak sneller dan bij kinderen waarbij de spierzwakte op latere leeftijd begint. Wanneer binnen een familie meerdere jongeren zijn met de ziekte van Becker, kunnen deze allemaal een heel verschillend beloop hebben.

Gemiddeld kunnen kinderen met de ziekte van Becker niet meer lopen vanaf de leeftijd van 16 tot 70 jaar. Ademhalingsondersteuning is meestal niet nodig.

Problemen met leren

Een op de vier jongeren met de ziekte van Becker heeft problemen met leren. Voor hen is vaak speciaal onderwijs nodig. Het overgrote deel van de jongeren met de ziekte van Becker kan normaal onderwijs volgen. Bij de keuze voor een beroep is het verstandig wel rekening te houden met de lichamelijke beperkingen.

Vruchtbaarheid

Jongeren met de ziekte van Becker zijn normaal vruchtbaar en kunnen normaal kinderen krijgen.

Levensverwachting



Kinderen met de ziekte van Becker hebben een beperkte levensverwachting. Vroeger bedroeg deze levensverwachting gemiddeld 40 jaar. Inmiddels is de levensverwachting met de betere zorg en de behandeling toegenomen tot bijna een normale levensverwachting.

De levensverwachting zal sterk samenhangen met de ernst van de hartproblemen en/of de ernst van de spierzwakte.

De meeste mensen met de ziekte van Becker komen te overlijden als gevolg van een onbehandelbare longontsteking of als gevolg van ernstig hartfalen of een hartritmestoornis.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans op het krijgen van de ziekte van Becker?

Erfelijke ziekte

De ziekte van Becker is een erfelijke ziekte. Meestal blijkt de moeder draagster te zijn van het foutje op het X-chromosoom en dit foutje doorgegeven te hebben aan haar kinderen. Met name broertjes van deze kinderen hebben een vergrote kans om ook de ziekte van Becker te krijgen. Deze kans kan oplopen tot 50% voor broertjes. Een zusje heeft een evengrote kans om draagster te zijn en om ook milde klachten te hebben. Een klinisch geneticus kan daar meer informatie over geven.

Wanneer de moeder geen draagster blijkt te zijn van het gen in het bloed, kan het nog wel zo zijn dat een deel van haar eicellen toch de fout in het erfelijk materiaal bevat. Dit is met de huidige onderzoekstechnieken nog niet goed aan te tonen. Daarom hebben moeders die geen draagster blijken te zijn door middel van bloedonderzoek, toch een verhoogde kans (ongeveer 7%) om nog een zoon met de ziekte van Becker te krijgen.

Prenatale diagnostiek

Door middel van een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie tijdens de zwangerschap bestaat de mogelijkheid om tijdens een zwangerschap na te gaan of een broertje of zusje ook de ziekte van Becker heeft.

Kinderen

Jongeren met de ziekte van Becker zijn normaal vruchtbaar en kunnen kinderen krijgen. Wanneer een man met de ziekte van Becker kinderen krijgt van een vrouw die geen draagster is van het gen, zullen al hun dochters draagster zijn. Hun zonen zullen zelf de ziekte niet krijgen en ook geen drager zijn, aangezien ze van de vader het Y-chromosoom hebben gekregen en niet het X-chromosoom met de fout. Een klinisch geneticus kan hier mee informatie over geven.

Links en verwijzingen

www.vsn.nl

(Nederlandse vereniging van spierziekten)

Referenties

1. Matsuo M. Duchenne/Becker muscular dystrophy: from molecular diagnosis to gene therapy. *Brain Dev.* 1996;18:167-72.
2. Rodino-Klapac LR, Chicoine LG, Kaspar BK, Mendell JR. Gene therapy for duchenne muscular dystrophy: expectations and challenges. *Arch Neurol.* 2007;64:1236-41
3. Deconinck N, Dan B. Pathophysiology of duchenne muscular dystrophy: current hypotheses. *Pediatr Neurol.* 2007;36:1-7.



Laatst bijgewerkt: 28 april 2008

Auteur: JH Schieving