



Ziekte van Becker

Wat is ziekte van Becker?

De ziekte van Becker is een erfelijke ziekte waarbij de spieren na aanspannen niet goed kunnen ontspannen, waardoor klachten van spierstijfheid ontstaan.

Hoe wordt de ziekte van Becker ook wel genoemd?

De ziekte van Becker wordt ook wel autosomaal recessieve myotonia congenita genoemd. De term autosomaal recessie verwijst naar de manier waarop deze ziekte overerft van ouders naar hun kinderen. Myotonie is de medische term voor het niet meer goed kunnen ontspannen van spieren nadat zij aangespannen zijn. De term congenita komt van congenitaal wat aangeboren betekent.

De ziekte van Thomsen

De ziekte van Becker lijkt heel veel op de ziekte van Thomsen. Beide worden ook veroorzaakt door hetzelfde foutje in het erfelijk materiaal. Het grote verschil zit in de manier van overerven.

Hoe vaak komt de ziekte van Becker voor bij kinderen?

Het is niet goed bekend hoe vaak de ziekte van Becker voorkomt bij kinderen. De ziekte van Becker is een zeldzame ziekte en komt naar schatting bij één 100.000 kinderen voor.

Bij wie komt ziekte van Becker voor?

De eerste klachten van de ziekte van Becker ontstaan vaak tussen de leeftijd van vier en twaalf jaar, soms eerder of pas op jong volwassen leeftijd.

De ziekte van Becker komt even vaak bij jongens als bij meisjes voor. Jongens hebben vaak meer klachten dan meisjes.

Wat is de oorzaak van de ziekte van Becker?

Foutje in het erfelijk materiaal

De ziekte van Becker is een erfelijke ziekte die wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal van chromosoom 7. De plaats van dit foutje wordt het CLCN1-gen genoemd.

Autosomaal recessief

De ziekte van Becker is een autosomaal recessieve aandoening. Dit houdt in dat er elk van de twee chromosomen 7 foutjes aanwezig zijn op de plaats van het CLCN1-gen. Vaak zijn beide ouders drager van een foutje op chromosoom 7. Zij hebben zelf geen klachten, omdat zij nog een chromosoom 7 hebben zonder foutje.

Een andere vorm van myotonia congenita is de ziekte van Thomson. Deze ziekte erft op autosomaal dominante wijze over. Dit houdt in dat een foutje op een van de twee chromosomen 7 al voldoende is om klachten te krijgen.

Afwijkend eiwit

Door het foutje in het erfelijk materiaal werken bepaalde chloorkanaaltjes in de spiercellen niet meer goed. Dit zorgt ervoor dat de spieren niet meer goed kunnen ontspannen nadat zij aangespannen zijn.



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. Sommige kinderen hebben er maar weinig last van, andere kinderen worden meer gehinderd in hun dagelijkse bezigheden. Kinderen met de ziekte van Becker hebben meestal meer klachten dan kinderen met de ziekte van Thomsen.

Spierstijfheid

Kinderen met de ziekte van Becker hebben last van spierstijfheid, met name in rust wanneer de spieren zouden moeten ontspannen. De spieren voelen strak en gespannen aan. Alle spieren in het lichaam doen mee. De eerste klachten ontstaan vaak in de spieren van de benen. Later ontstaan ook klachten in de spieren van de armen, de nek en het gezicht.

Deze spierstijfheid valt vaak op, wanneer kinderen na een periode van rust weer willen gaan bewegen. Op dat moment worden de bewegingen beperkt door spierstijfheid. Deze spierstijfheid verdwijnt na enkele seconden of minuten bewegen.

Ook is het begin van het lopen vaak onhandig en houterig, na enige tijd wanneer de myotonie verdwenen is, gaat het lopen volkomen normaal. Het loslaten van een voorwerp wat enige tijd opgetild is, bijvoorbeeld een tas, is moeilijk. Ook loslaten van een hand na handen schudden kan moeilijk zijn.

Krachtsverlies

Kinderen met de ziekte van Becker kunnen last hebben van verminderde kracht in hun spieren. Dit is vooral het geval wanneer ze net beginnen met bewegen. Door een tijdje te blijven bewegen, herstelt de kracht in de spier en hebben kinderen weer meer kracht. Dit is een belangrijk onderscheid met de ziekte van Thomsen, waarbij dit krachtsverlies eigenlijk niet voorkomt.

Warm-up fenomeen

De spierstijfheid en het krachtsverlies verbeteren na enige tijd bewegen. Dit wordt het warm-up fenomeen genoemd.

Ogen

Als gevolg van de myotonie kunnen sommige kinderen hun ogen niet openen wanneer ze wakker worden. Na enige tijd lukt dit wel. Een deel van de kinderen knippert veel minder met de ogen dan gebruikelijk.

Slikken en praten

Een deel van de kinderen heeft ook moeite met slikken en met praten. Vaak komt dit door stijfheid van de spieren van de tong en de kaak. Ook deze problemen verbeteren na enige tijd eten, drinken en praten.

Hormonen

Meisjes merken tijdens de puberteit vaak dat ze meer last hebben van spierstijfheid en van krachtsverlies in de week voor hun menstruatie. Na de menstruatie verbeteren de klachten weer. Dit wordt waarschijnlijk veroorzaakt door hormonale veranderingen.



Koude

Bij een groot deel van de kinderen zijn de klachten tijdens koude erger dan in warme periodes.

Spierpijn

Ongeveer de helft van de kinderen met de ziekte van Becker heeft last van spierpijnklachten in de spieren.

Gespierd uiterlijk

Omdat de spieren van kinderen met de ziekte van Becker veel aangespannen zijn, zijn hun spieren goed ontwikkeld. Dit is vooral goed te zien aan de benen. Kinderen met de ziekte van Becker hebben daarom vaak een gespierd uiterlijk, vaak zonder dat ze veel gesport hebben.

Maligne hyperthermie

Maligne hyperthermie is een complicatie die kan ontstaan bij kinderen met de ziekte van Becker door gebruik van bepaalde medicatie zoals spierverslappers bij een operatie. De lichaamstemperatuur gaat dan heel snel omhoog, waardoor allerlei lichaamsfuncties niet meer goed uitgevoerd kunnen worden.

Geen hartproblemen

Bij de ziekte van Becker komen geen problemen met de hartspier voor.

Hoe wordt de diagnose de ziekte van Becker gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal en de bevindingen bij het lichamelijk onderzoek kan worden vermoed dat er sprake is van een bepaalde vorm van myotonie. Opvallend is het ontstaan van een kuiltje in de spier wanneer er op de spier getikt wordt.

Vaak is aanvullend onderzoek nodig om te kijken van welke vorm van myotonie er sprake is. Andere ziektes die ook myotonie geven zijn bijvoorbeeld myotone dystrofie, de ziekte van Thomsen of paramyotonia. Ook de ziekte van Brody kan veel lijken op de ziekte van Becker.

Bloedonderzoek

Bij kinderen met spierklachten zal vaak het spierenzym creatinekinase (CK) in het bloed bepaald worden. Bij de ziekte van Becker is deze waarde normaal, of maximaal 3-4 keer verhoogd. Het bloedonderzoek wordt vaak gedaan om andere ziektebeelden die vergelijkbare klachten kunnen geven minder waarschijnlijk te maken.

Bij de ziekte van Becker worden geen afwijkingen gevonden in de hormonen zoals bijvoorbeeld bij dystrofische myotonie wel het geval is.

Spierzenuwonderzoek

Wanneer er getwijfeld wordt of er sprake is van de ziekte van Becker 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. Wat wel opvallend is dat de reactie van de spier op een zenuwprikkel na tien keer aanspannen veel groter is dan voor dit aanspannen. Het onderzoek van de spier laat wel afwijkingen zien. In de spier worden zogenaamde myotone ontladingen gezien, dit is te horen tijdens het onderzoek, de spieren maken dan het geluid van het optrekken van een ouderwetse brommer. Bij kinderen met de ziekte van Becker zijn de afwijkingen bij het spierzenuwonderzoek ernstiger dan bij kinderen met de ziekte van Thomsen.



Spierbiopt

Om de diagnose ziekte van Becker te stellen is geen spierbiopt nodig. Soms wordt de ziekte niet herkend en wordt toch een spierbiopt gedaan. Vaak worden hierin geen of hele lichte afwijkingen aan de spier gezien. Soms wordt gezien dat een bepaald type spiervezels de zogenaamde type 2 B vezels ontbreekt.

Genetisch onderzoek

Door middel van bloedonderzoek kan het foutje in het DNA van het 7^e chromosoom worden aangetoond bij de meeste kinderen (95%) met de ziekte van Becker.

Hoe wordt de ziekte van Becker behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die de ziekte van Becker kan genezen. De behandeling is er op gericht om zo min mogelijk last te hebben van de symptomen en zo goed mogelijk te kunnen omgaan met de symptomen.

Aanpassen levensstijl

De meeste kinderen leren in hun leven rekening te houden met hun ziekte.

Door na een periode van rust de spieren rustig op te warmen door bewegen, verdwijnt de myotonie. Daarna is normaal bewegen mogelijk.

Wanneer koude de myotonie verergerd kan geprobeerd worden koude zo veel mogelijk te vermijden.

Medicijnen

Bepaalde medicijnen kunnen de ernst en de mate van voorkomen van de myotonie verminderen. Een medicijn wat een deel van de kinderen effect heeft is difantoïne of gabapentine. Andere medicijnen die soms gebruikt worden zijn carbamazepine, dantroleen of acetazolamide. Ook het medicijn mexetiline kan goed effect hebben, maar is erg moeilijk verkrijgbaar in Nederland.

Per kind zal gekeken moeten worden of de voordelen van het nemen van medicijnen opwegen tegen de mogelijke bijwerkingen van deze medicijnen.

School en sport

Kinderen met de ziekte van Becker hebben een normale intelligentie en kunnen gewoon onderwijs volgen. Ook met de gymnastieklessen kunnen ze normaal mee doen. Door een korte warming-up van te voren, verdwijnt de myotonie en kunnen kinderen vrij normaal sporten.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan advies geven hoe er voor te zorgen in het dagelijks leven zo min mogelijk last te hebben van myotonie.

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 bepaalde handelingen makkelijker te maken.



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.

Medicatie

Bepaalde medicatie zoals propranolol gebruikt bij de behandeling van hoge bloeddruk of ter voorkoming van migraine aanvallen, kan de symptomen van de ziekte van Becker vergeren. Het is vaak beter op zoek te gaan naar een ander medicijn met het zelfde effect. Ook colchicine

Risico met narcose

Kinderen en volwassenen met de ziekte van Becker kunnen heftig reageren op bepaalde narcose middelen zoals succinylcholine. Daarom is het belangrijk om altijd goed te melden dat een kind de ziekte van Becker heeft zodat de anaesthesist die de narcose verzorgt er voor kan zorgen dat de juiste middelen gebruikt worden.

Begeleiding

Kinderen en ouders met de ziekte van Becker hebben vaak behoefte aan begeleiding. Lotgenotencontact met andere ouders en kinderen kan hen daar bij helpen, via de patiëntenvereniging kunnen zij in contact komen met lotgenoten. Ook maatschappelijk werkende of een psycholoog kan helpen bij het verwerken van het hebben van de ziekte van Becker en dit een plaatsje in het leven te geven.

Contact met andere ouders

Door het plaatsen van een oproepje op het forum van deze site kunt u in contact komen met andere ouders of verzorgers die een kind hebben met de ziekte van Becker.

Wat betekent het hebben van de ziekte van Becker voor de toekomst?

Klachten nemen toe

Kinderen met de ziekte van Becker hebben eerst voornamelijk klachten van de beenspieren. Geleidelijk aan breiden deze klachten zich uit naar de armen en het gezicht. In de eerste levensjaren nemen de klachten van kinderen met de ziekte van Becker meestal nog toe. Daarna blijven de klachten zoals ze zijn en verergeren ze niet meer.

Levensverwachting

Kinderen en volwassenen met de ziekte van Becker hebben een normale levensverwachting.

Kinderen

Vrouwen met de ziekte van Becker kunnen normaal kinderen krijgen. Hun kinderen hebben nauwelijks een verhoogde kans om zelf ook de ziekte van Becker te krijgen. Vaak verergeren de klachten van de ziekte van Becker wel onder invloed van hormonale veranderingen tijdens de zwangerschap. Na de bevalling verdwijnt deze verandering geleidelijk aan weer.

Menopauze

Vrouwen geven aan dat hun klachten na de menopauze vaak afnemen.



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

De ziekte van Becker is een erfelijke ziekte. Vaak zijn beide ouders drager van een foutje in het erfelijk materiaal. Broertjes en zusjes hebben een vergrote kans om zelf ook de ziekte van Becker te krijgen. Deze kans is ongeveer 25%.

Een klinisch geneticus kan daar meer informatie over geven. De mate van ernst van de ziekte kan enorm variëren tussen de verschillende familieleden.

Prenatale diagnostiek

Door middel van prenatale diagnostiek is het mogelijk om tijdens een nieuwe zwangerschap te kijken met behulp van een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie of er bij het kindje ook sprake is van de ziekte van Becker. De mate waarin het kindje hier last van gaat krijgen is niet goed te voorspellen.

Links en verwijzingen

www.vsn.nl

(Nederlandse vereniging voor patiënten met een spierziekte)

www.spierziekten.nl

(Informatie over diversen spierziektes)

Referenties

1. Thomsen or Becker myotonia? A novel autosomal recessive nonsense mutation in the CLCN1 gene associated with a mild phenotype. Gurgel-Giannetti J, Senkevics AS, Zilbersztajn-Gotlieb D, Yamamoto LU, Muniz VP, Pavanello RC, Oliveira AB, Zatz M, Vainzof M. Muscle Nerve. 2012;45:279-83
2. Heatwole CR, Moxley RT 3rd. The nondystrophic myotonias. Neurotherapeutics. 2007 Apr;4:238-51.
3. Phenotypic variability in myotonia congenita. Colding-Jørgensen E. Muscle Nerve. 2005;32:19-34.
4. Pusch M. Myotonia caused by mutations in the muscle chloride channel gene CLCN1. Hum Mutat. 2002;19:423-34.
5. Surtees R. Inherited ion channel disorders. Eur J Pediatr. 2000;159 Suppl 3:S199-203.

Laatst bijgewerkt: 25 november 2012

auteur: JH Schieving