

### **Wat is Becker spierdystrofie?**

Becker spierdystrofie is een erfelijke aandoening van de spieren. De ziekte lijkt op Duchenne spierdystrofie, maar is minder ernstig. De ziekte komt meestal voor bij jongens/mannen. Zij kunnen klachten hebben van spierkrampen na inspanning, spierzwakte en een hartspierziekte. In de loop der jaren verergert de spierzwakte, waardoor bijvoorbeeld hardlopen, traplopen, sporten en het tillen van zware voorwerpen problemen kan opleveren. Mannen met Becker spierdystrofie kunnen in een rolstoel terecht komen, maar dit is lang niet altijd het geval. Bij een deel van de patiënten neemt de knijpkracht van de hartspier af. Ook kunnen de ademhalingsspieren aangedaan raken. De klachten kunnen zich al op de kinderleeftijd openbaren, maar dit kan ook op volwassen leeftijd. De ernst van de klachten verschilt per persoon.

De meeste vrouwen met de aanleg voor Becker spierdystrofie hebben hier geen klachten van. Een klein deel van hen heeft geringe verschijnselen van de ziekte zoals inspanningsgebonden spierkrampen en spierpijn en/of een geringe spierzwakte. Soms doet ook de hartspier mee.

### **Welke medische adviezen zijn er?**

Becker spierdystrofie kan (nog) niet worden genezen. Voor de lichamelijke ondersteuning en hulpmiddelen kan een revalidatiecentrum dat gespecialiseerd is in spieraandoeningen begeleiding bieden. Voor mannen en vrouwen met de aanleg voor Becker spierdystrofie en vrouwen worden regelmatig cardiologische controles geadviseerd in verband met het risico op een hartspierziekte. Voor vrouwen worden cardiologische controles vanaf 16-jarige leeftijd geadviseerd.

### **Wat is de oorzaak?**

De oorzaak van Becker spierdystrofie is een DNA-verandering in het DMD gen. Het DMD gen zorgt ervoor dat het eiwit dystrofine wordt gemaakt. Dit is een belangrijke bouwsteen in de spier. De verandering van het DNA zorgt ervoor dat een verkort dystrofie eiwit gemaakt wordt, wat minder goed werkt.

### **Wat is de herhalingskans?**

Becker spierdystrofie erft X-gebonden over. Bij X-gebonden overerving ligt het gen (erffactor) voor de aandoening op het X-chromosoom. Vrouwen hebben twee X-chromosomen, mannen hebben een X- en een Y-chromosoom. Een man met deze aanleg zal de aandoening hebben. De meeste vrouwen met deze aanleg hebben geen verschijnselen van de aandoening. Dit komt doordat zij nog een tweede X-chromosoom hebben met een normaal DMD-gen. Dit betekent dat kinderen van een vrouw met de aanleg ieder 50% (1 op 2) kans hebben op de aanleg voor de aandoening.

Een man met Becker spierdystrofie kan de aanleg nooit doorgeven aan een zoon (hij heeft namelijk het Y-chromosoom geërfd), maar zullen deze aanleg altijd doorgeven aan een dochter. Bij ongeveer 1/3 van de personen met Becker spierdystrofie is de aanleg nieuw ontstaan. Zij zijn dan de eerste in de familie met de aanleg. Bij de rest (2/3) is de aanleg geërfd van hun moeder. Ook als je de eerste bent in de familie, kunnen broers/zussen van die persoon wel de aanleg hebben. Familieleden kunnen via de Klinische Genetica informatie krijgen en getest worden.

### **Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?**

Er zijn verschillende keuzemogelijkheden voor invulling van (eventuele) kinderwens. Afhankelijk van de ernst van de ziekte in uw familie wordt gekeken of de volgende opties relevant voor u zijn. Een eerste mogelijkheid is het accepteren van het risico, proberen om zwanger te worden en geen onderzoek te laten doen. Andere mogelijkheden zijn onderzoek naar de erfelijke aandoening bij het ongeboren kind tijdens de zwangerschap (prenatale diagnostiek) of een preïmplantatie genetische teste (PGT). Deze mogelijkheden worden hieronder verder toegelicht. Andere overwegingen zijn eicel- of spermadonatie, adoptie, of afzien van (verdere) kinderen. Zie ook: [www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven](http://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven). Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus

#### Prenatale diagnostiek

Als eerste wordt er rond de 9<sup>e</sup> week van de zwangerschap een geslachtsbepaling gedaan via bloedonderzoek bij de moeder. Prenatale diagnostiek kan plaatsvinden door middel van een vlokcentest vanaf de 12de week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf de 16e week. Hierbij wordt materiaal afgenomen waarin DNA-onderzoek wordt gedaan. De uitslag is na ongeveer twee tot drie weken bekend. Er is een kleine kans op een miskraam: ongeveer 0,2% (2 op 1000) bij de vlokcentest en ongeveer 0,1% bij de vruchtwaterpunctie (1 op 1000). Als uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind de aandoening heeft kan worden overwogen om de zwangerschap te beëindigen.

#### PGT: Preïmplantatie Genetische Test (PGT)

Bij PGT vindt DNA-onderzoek plaats in het embryo, voordat er sprake is van een daadwerkelijke zwangerschap. Hiervoor worden via reageerbuisbevruchting (IVF) meerdere embryo's tot stand gebracht. Alleen embryo's zonder de aanleg komen in aanmerking voor terugplaatsing. Voor meer informatie over PGT verwijzen wij u graag naar [www.pgt nederland.nl](http://www.pgt nederland.nl)

### **Waar vind ik meer informatie?**

Voor meer informatie en lotgenotencontact kunt u terecht bij de vereniging Spierziekten Nederland ([www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl)). U kan voor meer informatie ook de volgende website bezoeken ([www.erfelijkheid.nl/ziektes/becker-spierdystrofie](http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/becker-spierdystrofie))