



Movimento e fisioterapia

Spesso il primo sintomo della Malattia di Pompe è la debolezza dei muscoli utilizzati per camminare. È possibile che i bambini nel primo anno di età appaiano ipotonici o non siano in grado di sedere senza un sostegno. Nell'età dei primi passi è possibile che i bambini comincino a camminare più tardi degli altri oppure che camminino "a papera" o zoppicando. Bambini e adulti possono avere difficoltà a camminare, ad alzarsi da una sedia, a salire le scale oppure a tenere l'equilibrio. Il movimento e la fisioterapia possono contribuire a mantenere il più possibile la forza muscolare. Queste terapie di supporto possono, inoltre, alleviare il dolore e la rigidità muscolare e aiutare i pazienti ad apprendere nuovi metodi per eseguire compiti difficili per le loro capacità. La presente sezione spiega come la Malattia di Pompe influenza i muscoli e quali tipi di movimento e di fisioterapia possono offrire il massimo beneficio.



D In che modo la Malattia di Pompe influenza i muscoli e la capacità di camminare?

R Il difetto genetico che causa la Malattia di Pompe impedisce al corpo di scomporre il glicogeno, una forma di zucchero che in parte deve essere metabolizzata nelle cellule muscolari. Di conseguenza una quantità eccessiva di glicogeno si deposita nelle cellule. Questo eccessivo accumulo di glicogeno indebolisce i muscoli di tutto il corpo che presiedono all'equilibrio e alla mobilità o alla libertà di movimento.

Alcune parti del corpo possono essere più colpite di altre. Nella Malattia di Pompe ad insorgenza infantile è presente una profonda debolezza muscolare a livello di gambe e anche, ma anche del tronco e dei muscoli utilizzati per la respirazione. I bambini nel primo anno di età hanno raramente la forza di stare seduti senza aiuto. Nella Malattia di Pompe ad insorgenza tardiva, la debolezza muscolare interessa la parte inferiore del corpo (gambe, anche, pelvi e spina dorsale), la parte superiore del corpo (collo, spalle e parte superiore delle braccia) ed i muscoli utilizzati per la respirazione. Per questo motivo i bambini e gli adulti con la Malattia di Pompe ad insorgenza tardiva hanno difficoltà a

Altre definizioni della Malattia di Pompe

Deficit di alfa-glucosidase acida, deficit di maltasi acida, malattia da accumulo di glicogeno di Tipo II.

camminare o camminano “a papera” oppure zoppicando. La crescente debolezza muscolare può provocare scoliosi (curvatura della colonna vertebrale), contratture (rigidità muscolare), dolore alla parte bassa della schiena, dolore muscolare, affaticamento e problemi respiratori che limitano ulteriormente la mobilità. Sebbene molte persone con la Malattia di Pompe debbano ricorrere prima o poi ad una sedia a rotelle, una giusta “dose” di corretto movimento e la fisioterapia possono contribuire a mantenere la mobilità il più a lungo possibile.

D Che cosa sono le contratture?

R Man mano che i muscoli si indeboliscono e vengono utilizzati meno, diventano tesi e rigidi. A volte diventano talmente rigidi da non potersi muovere. Ciò provoca un blocco dei muscoli (o delle articolazioni e dei tendini che collegano le ossa) in una posizione, dando origine ad una **contrattura**. Se le contratture si sviluppano nelle parti del corpo che sostengono il peso, come le gambe, le caviglie o le ginocchia, può risultare difficile stare in posizione eretta, camminare o mantenersi in equilibrio. Il modo migliore per impedire la formazione di contratture è mantenere i muscoli distesi e in movimento.

D In che modo il movimento quotidiano può aiutare chi soffre della Malattia di Pompe?

R L'esercizio fisico può apportare molti vantaggi alle persone affette dalla Malattia di Pompe. Può alleviare i dolori e i malesseri muscolari, ridurre la rigidità e aumentare la flessibilità e la mobilità. Può inoltre aiutare a rimanere attivi a lungo, ad avere più energia e a migliorare la propria salute fisica e mentale. Eseguire il tipo di movimento sbagliato oppure esagerare nell'esercizio può danneggiare i muscoli e causare un maggior senso di stanchezza. Accertarsi quindi di elaborare insieme al proprio medico e fisioterapista un programma di allenamento che sia commisurato alle proprie capacità. Per la maggior parte dei pazienti con la Malattia di Pompe ciò significa tenere allenati i muscoli, ma interrompere l'allenamento prima di raggiungere il limite delle proprie capacità. Alcuni semplici test, chiamati **test di tolleranza al movimento**, possono aiutare a capire quanto esercizio è possibile fare senza sovraccaricare il cuore o i muscoli. Questi test misurano la frequenza cardiaca e la quantità di ossigeno assorbita su un tapis roulant oppure su una cyclette. Il programma di allenamento personale deve essere monitorato dal proprio medico o fisioterapista e deve essere adattato al progressivo aumento della debolezza muscolare.

D Che tipo di esercizio è ideale per chi soffre della Malattia di Pompe?

R L'esercizio fisico deve essere adattato alle esigenze e alle capacità di ogni persona. Numerosi medici e persone affette dalla Malattia di Pompe hanno riscontrato che alcuni tipi di esercizio offrono migliori risultati di altri e, inoltre, hanno meno probabilità di causare danni muscolari. Fra questi si citano:

- **moderati esercizi aerobici**, come camminare, nuotare, andare in bicicletta o utilizzare macchine per fitness, quali tapis roulant, cyclette, trainer muscolari per braccia e gambe
- **leggeri movimenti di potenziamento**, come il metodo Pilates, esercizi a corpo libero guidati che migliorano il tono muscolare, la flessibilità, l'equilibrio e la postura distendendo dolcemente i muscoli rispetto al peso del corpo
- **allenamento alla flessibilità**, come esercizi eseguiti in piscina che aiutano a distendere i muscoli rigidi e ad aumentare il raggio di movimento utilizzando l'acqua come supporto e mezzo di resistenza. Raccomandazione per chi utilizza ventilatori: consultare il proprio medico prima di provare questo tipo di allenamento, poiché la pressione dell'acqua può rendere più difficoltosa la respirazione

Può essere necessario adattare il programma di allenamento personale con il progredire della malattia e il crescente indebolimento dei muscoli oppure quando

si manifestano problemi respiratori, scoliosi o contratture. Gli esperti consigliano alle persone con la Malattia di Pompe di astenersi dal sollevare pesi eccessivi o dal praticare intensi esercizi aerobici che danneggiano i muscoli perché li sottopongono ad eccessivo sforzo. Per essere certi di allenarsi in completa sicurezza e di ottenere il massimo vantaggio dal proprio programma di fitness, attenersi sempre alle raccomandazioni della propria equipe sanitaria.

D Cos'altro posso fare per mantenere forti i miei muscoli?

R Alcuni medici ritengono che associare l'esercizio quotidiano ad una dieta ricca di proteine e povera di carboidrati possa aiutare i muscoli a rimanere forti il più a lungo possibile. Questa associazione può contribuire a sostituire alcune proteine muscolari che vanno perse quando i muscoli vengono danneggiati. Tuttavia, sono necessari ulteriori studi per stabilire in che misura questa tecnica possa aiutare i pazienti nei diversi stadi della malattia. Gli esperti concordano, comunque, nel ritenere che qualsiasi tipo di dieta e di programma fisico debba essere attentamente monitorato e adattato alle capacità e ai requisiti alimentari di ogni paziente.

D In che modo la fisioterapia può aiutare chi soffre della Malattia di Pompe?

R La fisioterapia può aiutare a mantenere la flessibilità e la mobilità, a ridurre la rigidità delle articolazioni e a prevenire contratture. Il fisioterapista si avvale di esercizi,

Movimento e fisioterapia (continua)

apparecchi e dispositivi ausiliari (come sedie a rotelle, scooter o tutori notturni) per aiutare i pazienti affetti dalla Malattia di Pompe ad apprendere nuovi metodi per muoversi e gestire le attività quotidiane. La terapia deve essere adattata alle esigenze personali di ogni paziente.

Diversi modi in cui la fisioterapia può essere utile

- La fisioterapia può aiutare un bambino ipotonico a sviluppare un miglior tono muscolare e a migliorare la capacità di respirare e deglutire
- Gli esercizi di stretching possono potenziare le articolazioni e i muscoli, prevenendo contratture e aiutando bambini e adulti ad adattare le attività alle loro mutevoli capacità
- I bambini piccoli, i cui muscoli sono ancora in fase di crescita, possono essere aiutati con esercizi di stretching e con l'uso di tutori notturni (anche chiamati **protesi/ortosi piede-caviglia**), vale a dire supporti sagomati per il piede che tengono disteso il tallone mentre il bambino dorme
- L'utilizzo di fasciature leggere o guaine che applicano un supporto rigido alla coscia (chiamati tutori per coscia) possono prevenire la rigidità muscolare che provoca dolore alle anche, alle ginocchia o ai glutei

Imparare ad usare i dispositivi ausiliari

Si tratta di una parte importante del lavoro del fisioterapista. Insegnare al paziente come utilizzare un bastone o un deambulatore per impedire che possa cadere può ritardare il momento in cui dovrà ricorrere ad una sedia a rotelle. Quando un bambino o un adulto non è più in grado di camminare, imparare a muoversi con uno scooter oppure con una sedia a rotelle può migliorare notevolmente la sua qualità di vita. La cosa importante è iniziare tempestivamente la fisioterapia e capire in anticipo che tipo di dispositivi ausiliari o apparecchi possono servire nel caso specifico.

Fonti d'informazione

Maggiori informazioni o consigli sul tema allenamento fisico e fisioterapia nei pazienti Pompe, le potete trovare su questi siti:

- Sul sito dell' **Associazione Internazionale Pompe (IPA)** www.worldpompe.org trovate gli indirizzi dei Gruppi di Aiuto del vostro paese. Sul sito sono disponibili anche i link ad articoli circa lo stato attuale della ricerca.
- Nella pagina web dell' **Independent Living Institute** www.independentliving.org trovate utili link sul tema vivere indipendenti. Attraverso la pagina web dell' **Avitoscana Independent Living Association** www.avitoscana.org
- Il vostro medico vi può aiutare a trovare un fisioterapista che abbia esperienza nel trattamento delle malattie neuromuscolari.
- Molti consigli utili circa la fisioterapia e l'allenamento fisico li trovate nel sito www.morbus-pompe.de **(Italiano)**
- Attraverso la pagina web dell' **Associazione Italiana Fisioterapisti (AIFI)** www.aifi.net e trovate gli indirizzi delle altre **Associazione tedesca di fisioterapia** in Svizzera che vi possono aiutare a cercare un fisioterapista specializzato in malattie neuromuscolari sono www.fisio.org

La presente pubblicazione si prefigge di fornire informazioni generali sul tema trattato. Viene distribuita come servizio pubblico erogato dall'International Pompe Association, fermo restando che l'International Pompe Association non si impegna a fornire prestazioni mediche o altri servizi professionali. La medicina è una scienza in costante evoluzione. L'errore umano e i cambiamenti della prassi medica non consentono di garantire la precisione di materiali che trattano una materia così complessa. Le presenti informazioni devono essere pertanto confermate da altre fonti, in particolare fonti mediche.