



ΑΣΚΗΣΗ ΚΑΙ ΦΥΣΙΟΘΕΡΑΠΕΙΑ

Συχνά το πρώτο σημάδι της νόσου Pompe είναι η αδυναμία στους μυς που χρησιμοποιούνται για την κίνηση. Τα μωρά μπορούν να φανούν « υπότονα » ή μπορούν να μην είναι σε θέση να μείνουν καθισμένα χωρίς υποστήριξη. Τα μικρά παιδιά αργούν να περπατήσουν σε σχέση με συνομήλικά τους ή μπορεί να περπατούν υποστηριζόμενα (π.χ. με περπατούρα ή άλλο υποβοήθημα). Τα παιδιά και οι ενήλικοι μπορεί να έχουν δυσκολία στο περπάτημα, να σηκωθούν από



μία καρέκλα, να ανεβαίνουν σκαλοπάτια, ακόμα και να κρατούν την ισορροπία τους. Η άσκηση και η κινησιοθεραπεία μπορούν να βοηθήσουν στο ενδυνάμωμα των μυών καθώς επίσης βοηθούν στην ανακούφιση των πόνων των μυών, απαλύνουν την μυϊκή ακαμψία και έτσι βοηθούνται οι ασθενείς να μάθουν νέους τρόπους να εκτελέσουν τους κινήσεις που τους είναι δύσκολο να κάνουν. Αυτό το φυλλάδιο εξηγεί πώς η ασθένεια Pompe επηρεάζει τους μυς, καθώς και τους τύπους ασκήσεων και φυσιοθεραπειών που μπορούν να είναι περισσότερο πρόσφορες.

Ε: Πώς μπορεί η ασθένεια Pompe να επηρεάσει τους μυς και το περπάτημα;

Α: Η γενετική βλάβη που προκαλεί την νόσο Pompe εμποδίζει τον οργανισμό να διασπάσει το γλυκογόνο, μια μορφή σακχάρου που αποθηκεύεται στα κύτταρα των μυών. Κατά συνέπεια, πάρα πολύ γλυκογόνο συσσωρεύεται στα κύτταρα. Αυτό αποδυναμώνει τους σωματικούς μυς που υποστηρίζουν την ισορροπία, την κινητικότητα ή την ελευθερία κινήσεων. Μερικά μέρη του σώματος μπορούν να επηρεαστούν περισσότερο από άλλα. Στην ν. Pompe που εμφανίζεται σε βρέφη, υπάρχει εμφανής αδυναμία μυών στα πόδια και τα ισχία, καθώς επίσης στους βραχίονες και στον κορμό (περιοχή μεταξύ του λαιμού και της λεκάνης με τους οποίους οι βραχίονες και τα πόδια είναι συνδεδεμένα) και τους μυς που χρησιμοποιούνται για την αναπνοή (διάφραγμα, διαπλευρικοί, κοιλιακοί και βοηθητικοί μυς). Αυτά τα μωρά έχουν σπάνια τη δύναμη για

να μείνουν καθισμένα χωρίς βοήθεια. Στην όψιμη εκδήλωση της νόσου Pompe, η αδυναμία των μυών εμφανίζεται στους πλησιέστερους προς τον κορμό μυς του κάτω μέρους του σώματος (πόδια, ισχία, λεκάνη και σπονδυλική στήλη), του πάνω μέρους του σώματος (λαιμός, ώμοι και βραχίονες) και τους μυς που χρησιμοποιούνται για την αναπνοή. Αυτός είναι ο λόγος που ενήλικοι και παιδιά που εμφάνισαν την νόσο Pompe αργότερα έχουν πρόβλημα στο περπάτημα ή περπατούν με υποβοηθήματα. Η αυξανόμενη αδυναμία μυών μπορεί να οδηγήσει στη σκολίωση (μια λοξή πλευρική επέκταση της σπονδυλικής στήλης), στις συσπάσεις (ένας ανώμαλος και συνήθως μόνιμος περιορισμός ενός μυός ή ενός τένοντα), σε πόνο στο κατώτερο μέρος της ωμοπλάτης, μυικό πόνο και προβλήματα αναπνοής που παρεμποδίζουν την κινητικότητα ακόμη περισσότερο. Ενώ πολλοί άνθρωποι με νόσο Pompe μπορούν κάποια στιγμή αργότερα να χρειαστούν αναπηρική καρέκλα, η άσκηση και η θεραπεία σώματος μπορούν να βοηθήσουν να διατηρηθεί αυτή η κινητικότητα για όσο το δυνατόν περισσότερο χρόνο.

Ε: Τι είναι οι συσπάσεις;

Α: Καθώς οι μυς αδυνατούν και δε χρησιμοποιούνται, γίνονται σφικτοί και δύσκαμπτοι. Μερικές φορές γίνονται τόσο σφικτοί που δεν μπορούν να κινηθούν. Αυτό μπορεί να αναγκάσει τους μυς (ή τις αρθρώσεις και τους τένοντες που συνδέουν τα οστά) να μείνουν ακίνητοι σε μια θέση, διαμορφώνοντας έτσι μία σύσπαση. Εάν οι συσπάσεις αναπτύσσονται στα μέρη του σώματος που στηρίζουν το βάρος, όπως τα πόδια, οι αστράγαλοι, τα γόνατα ή/και τα ισχία, αυτό δυσκολεύει στο να σταθεί κανείς όρθιος, να περπατήσει ή να κρατήσει την ισορροπία του. Ο καλύτερος τρόπος να αποτραπούν οι συσπάσεις είναι να κρατηθούν οι μυς τεντωμένοι και να κινούνται.

Ε: Πώς μπορούν οι συσπάσεις και η παραμόρφωση να αποτραπούν;

Α: Οι αρχές για τη θεραπεία των συσπάσεων και της παραμόρφωσης στις νευρομυϊκές αναταραχές έχουν μελετηθεί και πρέπει να ακολουθούνται από τα άτομα με την ασθένεια Pompe. Η σύσπαση και η παραμόρφωση πρέπει να αποτραπούν εφαρμόζοντας αντίθετες απαλές δυνάμεις συμπεριλαμβανομένων:

- Καθημερινού τεντώματος
- Διόρθωση του προσδιορισμού θέσης
- Χρήση ναρθήκων και ορθωτικής επέμβασης
- Παροχή επαρκούς υποστήριξης σε όλες τις θέσεις, ειδικά σε θέση καθίσματος και υποστήριξη όρθιας στάσης ανάλογα με την περίπτωση
- Εκπαίδευση των ασθενών και των οικογενειών τους

ΑΣΚΗΣΗ ΚΑΙ ΦΥΣΙΟΘΕΡΑΠΕΙΑ

Ο προσαρμοστικός εξοπλισμός και τα ορθωτικά βοηθήματα μπορούν να είναι ουσιαστικά στον έλεγχο της σύσπασης και της παραμόρφωσης και μπορούν να βοηθούν στην αλλαγή θέσης και την ανακούφιση της πίεσης στο δέρμα σε ασθενείς που δεν μπορούν να μετακινηθούν ή να αλλάξουν θέσεις μόνοι τους.

Η ορθωτική επέμβαση και χρήση ναρθήκων περιλαμβάνουν συχνά:

- Ορθώσεις ποδιών αστραγάλων (AFO) που αποτρέπουν τις πελματικές συσπάσεις κάμψεων (προς τα κάτω μετακίνηση του ποδιού)
- Σύνδεσμοι μηρών
- Νάρθηκες γονάτων που αποτρέπουν τις συσπάσεις κάμψης των γονάτων (το γόνατο δε θα ισιώσει πλήρως)
- Νάρθηκες καρπών/χεριών/δακτύλων για να συγκρατούν ήπια τις συσπάσεις χεριών και δακτύλων
- Τα συστήματα έδρασης στους προσαρμοσμένους περιπατητές ή τις αναπηρικές καρέκλες είναι μεγάλης σημασίας για την αποτροπή ή ελαχιστοποίηση της σύσπασης και της παραμόρφωσης, ειδικά της σπονδυλικής στήλης και πρέπει να περιλαμβάνουν:
 - ο Ένα σταθερό κάθισμα και πλάτη
 - ο Οδηγούς ισχίων
 - ο Πλευρικές υποστηρίξεις κορμών
 - ο Προσαγωγούς γονάτων
 - ο Υποστήριξη κεφαλής, εάν απαιτείται
 - ο Επί παραγγελία ειδικές διατάξεις καθισμάτων

Τα συστήματα υποβοηθούμενης στάσης στήριξης θεωρούνται ευεργετικά και μπορούν να περιλαμβάνουν τη χρήση:

- Μηχανισμών κλίσης, ανάκλισης και κάθετης θέσης
- Μηχανισμών στήριξης σε αμαξίδια μετακίνησης ή άλλους μηχανισμούς στήριξης

Μηχανισμοί κλίσης, ανάκλισης και ρύθμισης του ύψους έδρασης των ποδιών σε μηχανοκίνητα αμαξίδια επιτρέπουν την ανεξάρτητη κίνηση και μετατόπιση βάρους και υποβοηθούν έτσι στην ελάττωση των συσπάσεων και στην αποφυγή τραυματισμών στο δέρμα.

Η ορθοπεδική χειρουργική επέμβαση μπορεί να χρειάζεται να εξεταστεί σε μερικές περιπτώσεις όπως η σκολίωση. Ειδική μέριμνα αναφορικά με την αναισθησία πρέπει

να ληφθεί υπόψη κατά τη διάρκεια ορθοπεδικής χειρουργικής επέμβασης.

E: Οι ασθενείς με νόσο Pompe κινδυνεύουν από οστεοπενία;

A: Νέες δημοσιεύσεις σχετικά με την οστεοπενία, την οστεοπόρωση και τις ρηγματώσεις των οστών δείχνουν ότι όλα τα νοσούντα παιδιά, οι ενήλικες με καροτσάκια και οι υποβοηθούμενοι στην αναπνοή ενήλικες, αλλά και ασθενείς με μειούμενη μυϊκή δύναμη θα πρέπει να εξετασθούν για οστεοπενία.

Η οστεοπενία θεωρείται γενικά το πρώτο βήμα πριν την οστεοπόρωση. Τόσο η οστεοπενία όσο και η οστεοπόρωση είναι σε ποικίλο βαθμό απώλεια οστικής μάζας, όπως μετριέται από την οστική πυκνότητα, που είναι ένας δείκτης για πόσο ισχυρό είναι ένα κόκκαλο (και πόσο επικίνδυνο είναι να σπάσει). Ο κύριος τρόπος να καθοριστεί η πυκνότητα των οστών είναι να γίνει μια ανώδυνη δοκιμή που λέγεται Μέτρηση Απορροφικότητας Ενέργειας Ακτίνων Χ (DEXA) που μετρά τα μεταλλικά ιχνοστοιχεία του οστού. Η διατροφή πρέπει να είναι επαρκής ειδικά από την άποψη της εισαγωγής του ασβεστίου και της βιταμίνης D. Στους ασθενείς με τη νόσο Pompe, η οστική μάζα συσχετίζεται αρκετά με τη δύναμη των μυών. Κατά συνέπεια, εάν η δύναμη μυών μειώνεται, η οστική μάζα αναμένεται να μειωθεί επίσης. Οι πιθανές επεμβάσεις πρέπει να εστιάσουν στην αυξανόμενη δύναμη των μυών και να περιλάβουν τα προγράμματα άσκησης ή προγράμματα φυσιοθεραπείας. Στους σοβαρότερα επηρεασθέντες ασθενείς, συνιστάται η εκγύμναση με πρόσθετα βάρη (βαράκια).

E: Πώς μπορεί η καθημερινή άσκηση να βοηθήσει τους ασθενείς με νόσο Pompe;

A: Η άσκηση παρέχει πολλά οφέλη για τους ασθενείς με νόσο Pompe. Μπορεί να χαλαρώσει τους πόνους μυών, να ελαττώσει την ακαμψία, να αυξήσει την ευελιξία και την κινητικότητα. Μπορεί επίσης να τους βοηθήσει να μείνουν ενεργοί περισσότερο, να έχουν περισσότερη φυσική ενέργεια και να βελτιώσουν τη φυσική και πνευματική τους υγεία. Αλλά εάν οι ασκήσεις δεν είναι κατάλληλες μπορεί να καταστραφούν οι μυς και να αισθανθεί περισσότερο κουρασμένος.

Οι ασθενείς πρέπει να συνεργασθούν με την ομάδα υγειονομικής υποστήριξής τους, ώστε να καταστρώσουν ένα πρόγραμμα βασισμένο στις ανάγκες τους. Για τους περισσότερους ασθενείς με νόσο Pompe, αυτό σημαίνει ότι θα κάνουν την απαιτούμενη άσκηση, αλλά θα πρέπει να σταματήσουν πριν φθάσουν το όριο τους. Μερικές απλές δοκιμές, αποκαλούμενες δοκιμές ανοχής άσκησης, μπορούν να τους βοηθήσουν να υπολογίσουν πόση άσκηση μπορούν να κάνουν χωρίς να φθάσουν στα όριά τους. Αυτές οι δοκιμές μετρούν τους καρδιακούς παλμούς και πόσο οξυγόνο χρειάζονται όσο κάνουν στατικό ποδήλατο ή διάδρομο περπατήματος. Το πρόγραμμά τους θα πρέπει

να επιβλέπεται από ιατρό ή φυσιοθεραπευτή και ίσως χρειασθεί να επανεξετασθεί όσο η μυϊκή τους δύναμη αυξάνει. Μπορεί να χρειάζεται να ρυθμίσουν την άσκησή τους, καθώς προχωρεί η νόσος και οι μυς αδυνατίζουν ή καθώς αποκτούν προβλήματα αναπνοής, σκολίωση ή μυϊκές συσπάσεις.

Ε: Ποιος τύπος άσκησης είναι καλύτερος για τους ασθενείς με νόσο Pompe;

Α: Στο παρελθόν η γενική υπόθεση ήταν ότι τα άτομα με μια νευροψυχική ασθένεια πρέπει να εκτελούν απαλές, συγκρατημένες ασκήσεις (λιγότερο από τη μέγιστη προσπάθεια) και να αποφεύγουν την εντατική καταπόνηση κατά την άσκηση. Ο λόγος της ανησυχίας ήταν ότι η πολλή άσκηση θα μπορούσε να καταστρέψει τους μυς και να επιταχύνει την επιδείνωση της νόσου. Πρόσφατα, μελέτες για τα αποτελέσματα της άσκησης στους ασθενείς με μυϊκές δυστροφίες έχουν δείξει βελτιώσεις στο φυσικό επίπεδο κατάστασης. Φάνηκε ότι η άσκηση εταν ανεκτή και ασφαλής. Τα προκαταρκτικά στοιχεία μιας μελέτης ανοχής άσκησης στους ασθενείς που λαμβάνουν τη θεραπεία ενδημικής αντικατάστασης υποστηρίζουν ότι η κανονική άσκηση είναι ανεκτή και μπορεί να βελτιώσει τη δύναμη των μυών και την αντοχή στο χρόνο της άσκησης. Περαιτέρω μελέτες είναι υπό εξέλιξη. Τα προγράμματα άσκησης πρέπει να είναι κατάλληλα για το μεμονωμένο ασθενή και να λαμβάνουν υπόψη τις συγκεκριμένες ανάγκες, τις δυνατότητες και τις ανικανότητες του συμμετέχοντος.

- Συνιστώνται ασκήσεις ευελιξίας, όπως οι ασκήσεις που γίνονται σε μια πίσινα που βοηθούν να τεντώσουν τους δύσκαμπτους μυς και να αυξήσουν το εύρος της κίνησης με τη χρησιμοποίηση του νερού για την υποστήριξη και της αντίστασης. Ειδικά σε όσους χρησιμοποιούν αναπνευστικές συσκευές: οι ασθενείς πρέπει να συνεννοηθούν με τον ιατρό τους πριν κάνουν αυτό τον τύπο άσκησης διότι η πίεση του νερού μπορεί να δυσκολέψει την αναπνοή τους
- Οι μελέτες για την κατάρτιση προγράμματος εξάσκησης στους ασθενείς με τη νόσο Pompe είναι υπό εξέλιξη. Οι μελέτες θα εστιάσουν σε έναν συνδυασμό διάρκειας, δύναμης και εξάσκησης / αποκατάστασης σταθεροποίησης στην κίνηση ή μόνο στη χρονική διάρκεια του προγράμματος εκπαίδευσης.¹

Ε: Γιατί είναι η φυσιοθεραπεία στους ασθενείς Pompe σημαντική;

Α: Οι σωματικές ασκήσεις είναι σημαντικές για διάφορους λόγους. Μπορούν να βοηθήσουν:

- Να βελτιώσουν και να συντηρήσουν την αεροβική ικανότητα των μυών, με αποτέλεσμα οι μυς να κουράζονται λιγότερο εύκολα

¹ Κέντρο για Λοσοσομικές και Μεταβολικές Παθήσεις στο Ιατρικό Κέντρο του Εράσμειου Πανεπιστημίου

- Να συντηρήσουν τη λειτουργία των μυών (δύναμη, συντονισμός και αντοχή)
- Για να αποτρέψουν ή να περιορίσουν τα δευτεροβάθμια προβλήματα, όπως οι συσπάσεις, το υπερβολικό βάρος, ο πόνος και η κούραση
- Να ενισχύσουν την αυτοεκτίμηση, την αυτοενθάρρυνση και να προστατεύσουν από το στρες
- Να σταματήσουν την κατάσταση εκείνη στην οποία βρίσκονται οι ασθενείς όταν επιλέγουν ή τους ζητηθεί να υιοθετήσουν ένα τρόπο ζωής χωρίς καμία φυσική δραστηριότητα ή με πολύ λίγη. Αυτός ο τρόπος ζωής ελαττώνει την αεροβική ικανότητα και αντοχή των μυών

Ε: Ποια είναι η διαφορά μεταξύ των αεροβικών και αναερόβιων ασκήσεων;

Α: Η αεροβική άσκηση είναι σωματική άσκηση που στόχο έχει να βελτιώσει την οξειδωτική ικανότητα. Αεροβική σημαίνει «με το οξυγόνο» και αναφέρεται στη χρήση του οξυγόνου στη μεταβολική (ή παράγουσα ενέργεια) διαδικασία του ανθρώπινου σώματος. Παραδείγματα αεροβικών ασκήσεων είναι το τρέξιμο, η κολύμβηση και η ποδηλασία. Το αντίθετο είναι οι αναερόβιες ασκήσεις. Η κατάρτιση (ασκήσεις απόκτησης δύναμης) και το τρέξιμο μικρών αποστάσεων αποτελούν τέτοια παραδείγματα.

Οι δύο τύποι ασκήσεων διαφέρουν στη διάρκεια και στην ένταση των μυϊκών συστολών, καθώς και στον μηχανισμό παραγωγής ενέργειας μέσα στο μυ. Κατά τη διάρκεια της αεροβικής άσκησης, το γλυκογόνο καταβολίζεται με τη βοήθεια του οξυγόνου για να παραχθεί ενέργεια. Αργότερα, όταν το γλυκογόνο έχει καταναλωθεί, ο μεταβολισμός του λίπους αρχίζει αντ' αυτού. Ο μεταβολισμός του λίπους είναι μια αργή διαδικασία και συνοδεύεται από μια πτώση στην απόδοση. Σε αυτή τη φάση, ο αθλητής θα είναι κουρασμένος. Κατά τη διάρκεια της αναερόβιας άσκησης που είναι μια πολύ λιγότερο αποδοτική διαδικασία, το γλυκογόνο καταβολίζεται χωρίς τη βοήθεια του οξυγόνου. Κατά τη διάρκεια της αναερόβιας άσκησης η ο ασκούμενο κουράζεται ευκολότερα.

Τα οφέλη της κανονικής αεροβικής άσκησης είναι:

- Οι μυς που περιλαμβάνονται στην αναπνοή μπορούν να γίνουν ισχυρότεροι και να διευκολύνουν τη ροή του αέρα μέσα και έξω από τους πνεύμονες
- Η κατάσταση του καρδιακού μυός μπορεί να βελτιωθεί. Κατά συνέπεια, η αντλητική λειτουργία της καρδιάς γίνεται αποτελεσματικότερη και ο καρδιακός παλμός σε κατάσταση ηρεμίας είναι πιο χαμηλός. Αυτό καλείται αεροβική βελτίωση
- Οι μυς του σώματος γίνονται ισχυρότεροι

ΑΣΚΗΣΗ ΚΑΙ ΦΥΣΙΟΘΕΡΑΠΕΙΑ

- Το αίμα μπορεί να κυκλοφορήσει αποτελεσματικότερα. Κατά συνέπεια η πίεση του αίματος μπορεί να μειωθεί.
- Ο συνολικός αριθμός των ερυθρών αιμοσφαιρίων μπορεί να αυξηθεί, διευκολύνοντας έτσι τη μεταφορά του οξυγόνου
- Η βελτιωμένη πνευματική κατάσταση
- Ο κίνδυνος για το διαβήτη μειώνεται

Η αεροβική άσκηση μπορεί να βελτιώσει την καρδιαγγειακή ικανότητα. Επιπλέον, οι αεροβικές δραστηριότητες μπορούν να συντελέσουν στην αύξηση των οστών και να μειώσουν τον κίνδυνο οστεοπόρωσης.

Το σημαντικότερο πιθανό όφελος από την αναερόβια άσκηση είναι ότι “χτίζεται” περισσότερος μυς. Τα οφέλη της κανονικής αναερόβιας άσκησης μπορούν να είναι:

- Επιτάχυνση του μεταβολισμού, ακόμη και σε κατάσταση ηρεμίας. Οι μυς καίνε περισσότερες θερμίδες ανά όγκο μονάδων από οποιονδήποτε άλλο ιστό στο σώμα
- Ενίσχυση των οστών και μείωση του κινδύνου οστεοπόρωσης
- Χαλάρωση της ακαμψίας στις αρθρώσεις και προστασία τους από πιθανούς τραυματισμούς
- Μείωση του κινδύνου για το διαβήτη

Ε: Πότε ξέρω ότι εξασκήθηκα πάρα πολύ;

Α: Όλοι πρέπει πάντα να ρωτάνε για συμβουλές πρώτα. Το πρόγραμμα πρέπει να λειτουργήσει κάτω από την επίβλεψη ενός ιατρού ή ενός εξειδικευμένου φυσιοθεραπευτή. Είναι σημαντικό να ελεγχθούν τα επίπεδα κρεατίνης κινάσης(CK)του πλάσματος. Σε περίπτωση κόκκινων ούρων, που μπορούν να οφείλονται σε αιμοσφαιρινουρία ή μυοσφαιρινουρία η άσκηση πρέπει να διακόπτεται αμέσως. Η ακόλουθη οδηγία θα μπορούσε να χρησιμοποιηθεί: εξασκηθήκατε πάρα πολύ εάν τα εξής εμφανίζονται:

- Μυϊκός πόνος ή/και κράμπες μυών μετά από 48 ώρες μετά από την εξάσκηση
- Ταχυκαρδία
- Ίλιγγος
- Κόκκινα ούρα που σημαίνει αιμοσφαιρινουρία (η παρουσία ελεύθερης αιμοσφαιρίνης στα ούρα) και μυοσφαιρινουρία (η παρουσία μυοσφαιρίνης στα ούρα)

Ε: Τι άλλο πρέπει να κάνω για να κρατήσω τους μυς μου ισχυρούς;

Α: Μερικοί επαγγελματίες υγιεινομικής περίθαλψης θεωρούν ότι ο συνδυασμός της

καθημερινής άσκησης με μια διατροφή υψηλή σε πρωτεΐνες και χαμηλή σε υδατάνθρακες μπορεί να βοηθήσει για να κρατηθούν οι μυες ισχυροί. Αυτός ο συνδυασμός μπορεί να βοηθήσει να αντικατασταθεί μερικώς η πρωτεΐνη των μυών που χάνεται όταν καταστρέφονται οι μύες. Διάφοροι ασθενείς Pompe έχουν αναφέρει ότι επανέκτησαν μέρος από τη λειτουργία που είχαν χάσει ακολουθώντας αυτόν τον τύπο προγράμματος. Περισσότερες μελέτες απαιτούνται για να δούμε πόσο θα βοηθούσε τους ασθενείς στα διαφορετικά στάδια της ασθένειας. Οι εμπειρογνώμονες συμφωνούν, εντούτοις, ότι οποιοσδήποτε τύπος προγράμματος διατροφής και άσκησης πρέπει να εποπτευθεί προσεκτικά και να προσαρμοστεί στις διαιτητικές ανάγκες κάθε ασθενούς. Η επαρκής λήψη θερμίδων είναι υποχρεωτική για όλους τους ασθενείς. Οι πάρα πολλές θερμίδες πρέπει να αποφευχθούν.

Ε: Πώς μπορεί η φυσιοθεραπεία να βοηθήσει κάποιον με την N. Pompe;

Α: Η φυσιοθεραπεία μπορεί να βοηθήσει στη διατήρηση της ευελιξίας και της κινητικότητας, στην ελάφρυνση της ακαμψίας στις αρθρώσεις, να αποτρέψει τις συσπάσεις και να παρακολουθεί τα προγράμματα θεραπείας. Ο φυσιοθεραπευτής χρησιμοποιεί τις ασκήσεις, τις μηχανές και τις βοηθητικές συσκευές, για να βοηθήσει τους ασθενείς με τη νόσο Pompe να συμμετάσχουν στην ήπια και ευεργετική ενίσχυση της ευεξίας τους και να μάθουν νέους τρόπους να μετακινούνται και να διαχειρίζονται καθημερινές κινήσεις. Η αντιμετώπιση θα πρέπει να γίνεται σύμφωνα με τις ανάγκες των ασθενών.

Διάφοροι τρόποι που η φυσιοθεραπεία μπορεί να βοηθήσει: Η φυσιοθεραπεία σχεδιάζεται να:

- Βελτιστοποιήσει και να συντηρήσει τη μηχανική και τη φυσιολογική λειτουργία όσο το δυνατόν περισσότερο μέσα στα όρια της ασθένειας
- Ελαχιστοποιήσει τον κλινικό αντίκτυπο της διαδικασίας της ασθένειας
- Αποτρέψει ή να ελαχιστοποιήσει τις δευτεροβάθμιες περιπλοκές
- Προάγει και να διατηρήσει στο ανώτατο όριο της:
 - ο Λειτουργίας
 - ο Λειτουργική ανεξαρτησίας
 - ο Συμμετοχής
- Βελτιστοποιήσει την ποιότητα ζωής
- Μεγιστοποιήσει τα οφέλη της θεραπείας ενζυμικής αντικατάστασης ή άλλων θεραπειών καθώς αυτές γίνονται διαθέσιμες

Η φυσιοθεραπεία λοιπόν μπορεί να βοηθήσει να διατηρήσει ο ασθενής την ευελιξία και την κινητικότητα του, στη χαλάρωση της ακαμψίας στις αρθρώσεις, καθώς επίσης στην

αποτροπή των συσπάσεων. Οι φυσιοθεραπευτές βοηθούν στην παρακολούθηση και έλεγχο των προγραμμάτων εκγύμνασης, τα οποία με τη σειρά τους βοηθούν στη βελτίωση της δύναμης των μυών, δηλαδή στη λειτουργία τους, την αντοχή τους σε διάρκεια, την ισορροπία του σώματος, την αναπνευστική λειτουργία και στη διατήρηση της ικανότητας στο βάδισμα. Ο φυσιοθεραπευτής χρησιμοποιεί τις ασκήσεις, τις μηχανές και τις βοηθητικές συσκευές (που αναφέραμε παραπάνω) για να βοηθήσει τους ασθενείς με τη νόσο Pompe να συμμετέχουν στην ομαλή και ευεργετική ενίσχυση της αντοχής και να μάθουν στους ασθενείς τους νέους τρόπους μετακίνησης, αλλά και ολοκλήρωσης της καθημερινότητάς τους. Όλα αυτά θα γίνονται λαμβάνοντας υπόψη τις ιδιαιτερότητες του κάθε ασθενή.

Ένα μέρος της εργασίας του φυσιοθεραπευτή είναι να διδάξει κάποιον πώς να χρησιμοποιήσει τις βοηθητικές συσκευές: δηλαδή πώς να χρησιμοποιήσει ένα ραβδί (μαγγούρα) ή μία περπατούρα, προκειμένου να αποτραπούν οι πτώσεις και να καθυστερήσει την ανάγκη για μια αναπηρική καρέκλα. Όταν ένα παιδί ή ένας ενήλικος αντιληφθεί ότι του είναι όλο και πιο δύσκολο να περπατήσει, τότε πρέπει να μάθει να μετακινείται με μηχανοκίνητο καροτσάκι ή αναπηρικό καροτσάκι, ώστε να βελτιώσει την ποιότητα της ζωής του. Για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την εύρεση φυσιοθεραπευτών που μπορούν να βοηθήσουν, δείτε τις πληροφορίες παρακάτω.

Ε: Υπάρχουν συστάσεις για την οστεομυϊκή/λειτουργική αποκατάσταση;

Α: Όσα περιγράφονται παρακάτω είναι συστάσεις για την οστεομυϊκή /λειτουργική αποκατάσταση:

- Παρακολούθηση της καρδιοαναπνευστικής κατάστασης και ανταπόκριση θέσης και δραστηριότητας, μέτρηση του σφυγμού κατά τη διάρκεια της αξιολόγησης και της επεξεργασίας αρχικά και με τις αλλαγές στη θέση ή τη δραστηριότητα στη συνέχεια
- Έλεγχος για οστεοπενία /οστεοπόρωση με τη μέθοδο DEXA και στη συνέχεια παρακολούθηση από τον ειδικό ιατρό εάν απαιτείται
- Αξιολόγηση των οστεομυϊκών βοηθημάτων, των επιπέδων δυσλειτουργικότητας και αναπηρίας σε τακτά χρονικά διαστήματα αν αυτό απαιτείται, συμπεριλαμβανομένων των ραδιογραμμάτων για την παρακολούθηση της σκολίωσης, της σταθερότητας των ισχίων (περιοχή της λεκάνης) και της οστικής πυκνότητας
- Ενίσχυση της λειτουργίας των μυών
- Ενίσχυση της μετακίνησης με μηχανικά μέσα που παρέχουν τη δυνατότητα πρακτικής εξάσκησης, μετακίνησης μέσα στα όρια της φυσιολογικής σταθερότητας της κίνησης

Για περισσότερες πληροφορίες:

Επικοινωνήστε με τις ομάδες που αναφέρονται παρακάτω για περισσότερες συμβουλές και πληροφορίες για την άσκηση και τη φυσιοθεραπεία ασθενών με Pompe:

- **Η διεθνής οργάνωση Pompe –International Pompe Association (IPA)** μπορεί να σας κατευθύνει στις ομάδες των ασθενών με νόσο Pompe σε όλο τον κόσμο. Για να βρείτε το σύνδεσμο για τη χώρα σας, επισκεφτείτε την ιστοσελίδα της IPA στο www.worldpompe.org. Εκεί θα βρείτε συνδέσμους με τα τρέχοντα ερευνητικά άρθρα σχετικά με την νόσο Pompe.
- **Τα ανεξάρτητα κέντρα διαβίωσης (ILCs)** σε όλο τον κόσμο προσφέρουν πληροφορίες, εκπαίδευση και υπηρεσίες υποστήριξης σε άτομα με αναπηρία. Επισκεφθείτε την ιστοσελίδα <http://www.ilusa.com/links/ilcenters.htm> όπου θα βρείτε ένα κατάλογο με τέτοια κέντρα σε όλο τον κόσμο.
- **Η παγκόσμια συνομοσπονδία για τη φυσιοθεραπεία.** Ο ασφαλιστικός σας φορέας μπορεί να σας βοηθήσει να βρείτε φυσιοθεραπευτή που εξειδικεύεται στην υποστήριξη ατόμων με νευρομυϊκές διαταραχές. Για να βρείτε έναν τέτοιο φυσιοθεραπευτή, επισκεφθείτε τη διεύθυνση <http://www.wcpt.org/membership/index.php>
- **Διαχείριση φυσιοθεραπείας ατόμων με νόσο Pompe** Μαΐος 2006. Τομος 8. No.5. Laura E. Case, PT, DPT και Priya Kishnani, MD.
- **Πρακτική Οδηγία του Αμερικανικού Κολλεγίου Ιατρικής Γενετικής (ACMG):** Pompe Disease Diagnosis and Management Guideline 2006. Vol. 8. No. 5. Οι οδηγίες ACMG σχεδιάστηκαν να χρησιμεύσουν ως εκπαιδευτική οδηγία για τους ιατρούς και άλλους παρόχους υπηρεσιών υγείας.
- **Η ιστοσελίδα www.pompe.com της εταιρίας Genzyme:** παρέχει εκτενείς πληροφορίες για την ασθένεια καθώς επίσης υλικό και υποστήριξη
- **Κέντρο για Λυσοσωμικά και Μεταβολικά νοσήματα του Ιατρικού Κέντρου του Εράσμου Πανεπιστημίου** www.erasmusmc.nl/

Αυτή η έκδοση σχεδιάστηκε με σκοπό να δώσει γενικές πληροφορίες σχετικά με τη Νόσο Pompe. Διανέμεται δωρεάν από το IPA με τη διευκρίνιση ότι δεν παρέχονται ιατρικές ή

ΑΣΚΗΣΗ ΚΑΙ ΦΥΣΙΟΘΕΡΑΠΕΙΑ

άλλες επαγγελματικές υπηρεσίες υγείας. Η ιατρική είναι μία συνεχώς μεταβαλλόμενη επιστήμη. Ανθρώπινα σφάλματα και αλλαγές στην πρακτική εφαρμογή καθιστούν αδύνατη την απόλυτη ακρίβεια ενός κειμένου σαν αυτό που διαβάζετε. Επιβεβαιώστε τις πληροφορίες με άλλες πηγές και κυρίως με τον θεράποντα ιατρό σας .

Ελληνική μετάφραση από μέλη του Συλλόγου Ασθενών και Φίλων Ασθενών με Κληρονομικά Μεταβολικά Νοσήματα “ ΚΡΙΚΟΣ ΖΩΗΣ” www.krikoszois.gr. (Ε.Δασκάλου, Ζ.Δημητρούλης, Χ. Ιωάννου, Ε.Καβακοπούλου, επιμέλεια Π.Αυγουστίδου-Σαββοπούλου).