



Άσκηση και φυσιοθεραπεία

Συχνά, το πρώτο σημάδι της νόσου Pompe είναι η αδυναμία των μυών. Τα μωρά μπορεί να φανούν «υποτονικά» ή μπορεί να μην είναι σε θέση να μείνουν καθισμένα χωρίς υποστήριξη. Τα νήπια μπορεί να μην αρχίσουν να περπατούν όταν τα άλλα παιδιά το κάνουν ή μπορεί να περπατήσουν με ένα ταλαντευόμενο βηματισμό ή κούτσεμα. Τα παιδιά και οι ενήλικοι μπορεί να έχουν δυσκολία στο περπάτημα, να σηκωθούν από μία καρέκλα, να ανεβαίνουν σκαλοπάτια ή και να κρατούν την ισορροπία τους. Η άσκηση και η φυσικοθεραπεία μπορούν να βοηθήσουν στο ενδυνάμωμα των μυών όσο το δυνατόν περισσότερο. Αυτές οι υποστηρικτικές θεραπείες μπορούν επίσης να ανακουφίσουν τους μυϊκούς πόνους και τη δυσκαμψία και να βοηθήσουν τους ανθρώπους να μάθουν νέους τρόπους να εκτελούν εργασίες που είναι δύσκολο να κάνουν. Αυτό το φυλλάδιο εξηγεί πώς η νόσος Pompe επηρεάζει τους μύες, και τους τύπους άσκησης και φυσικοθεραπείας που μπορεί να προσφέρουν το μεγαλύτερο όφελος.



E: Πώς μπορεί η νόσος Pompe να επηρεάσει τους μύες και την ικανότητα βάδισης;

A: 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 μύες σε όλο το σώμα που υποστηρίζουν την ισορροπία, την κινητικότητα ή την ελευθερία κινήσεων. Μερικά μέρη του σώματος μπορούν να επηρεαστούν περισσότερο από άλλα. Στη νόσο Pompe που εμφανίζεται σε βρέφη, υπάρχει εμφανής και βαθιά μυϊκή αδυναμία 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 μύες που χρησιμοποιούνται για την αναπνοή (διάφραγμα, διαπλευρικοί, κοιλιακοί και βοηθητικοί μύες). Αυτά τα μωρά σπάνια έχουν τη δύναμη να μείνουν καθισμένα χωρίς βοήθεια. Στην όψιμη εκδήλωση της νόσου Pompe, η μυϊκή αδυναμία εμφανίζεται στους πλησιέστερους προς τον κορμό μύες του κάτω μέρους του σώματος (πόδια, ισχία, λεκάνη και σπονδυλική στήλη) και του πάνω μέρους του σώματος (λαιμός, ώμοι και βραχίονες) και στους μύες που χρησιμοποιούνται για την αναπνοή. Αυτός είναι ο λόγος που τα παιδιά και οι ενήλικες που εμφάνισαν την νόσο Pompe αργότερα έχουν πρόβλημα στο περπάτημα ή περπατούν με ταλαντευόμενο βηματισμό ή κουτσαίνουν. Η αυξημένη μυϊκή αδυναμία μπορεί να οδηγήσει σε σκολίωση (μια λοξή πλευρική καμπύλη της σπονδυλικής στήλης), σε λόρδωση (Όταν η σπονδυλική στήλη

Άσκηση και φυσιοθεραπεία

καμπυλώνει πολύ προς τα μέσα)¹, σε συσπάσεις, σε πόνο στο κατώτερο μέρος της πλάτης, σε μυϊκό πόνο, σε κόπωση και αναπνευστικά προβλήματα που περιορίζουν περαιτέρω την κινητικότητα. Ενώ πολλοί άνθρωποι με νόσο Pompe μπορεί κάποια στιγμή να χρειαστούν να χρησιμοποιήσουν αναπηρικό αμαξίδιο, η άσκηση και η σωματική θεραπεία μπορούν να βοηθήσουν να διατηρηθεί αυτή η κινητικότητα για όσο το δυνατόν περισσότερο χρόνο.

E: Τι είναι οι συσπάσεις;

A: Καθώς οι μύες εξασθενούν και δεν χρησιμοποιούνται, μπορεί να γίνουν σφιχτοί και δύσκαμπτοι. Μερικές φορές, γίνονται τόσο σφιχτοί που δεν μπορούν να κινηθούν. Αυτό μπορεί να προκαλέσει οι μύες (ή οι αρθρώσεις και οι 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 μύες τεντωμένοι και να κινούνται.

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

A: Οι αρχές για τη θεραπεία των συσπάσεων και της παραμόρφωσης στις νευρομυϊκές διαταραχές είναι καλά καθιερωμένες και πρέπει να ακολουθούνται από άτομα με νόσο Pompe. Οι συσπάσεις και η παραμόρφωση θα πρέπει να αποτραπούν εφαρμόζοντας αντίθετες απαλές δυνάμεις με την πάροδο του χρόνου, συμπεριλαμβανομένων:

- Καθημερινών διατάσεων
- 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

Ο προσαρμοστικός εξοπλισμός και η ορθωτική μπορεί να είναι απαραίτητες για τον έλεγχο των συσπάσεων και της παραμόρφωσης και μπορεί να παρέχουν αλλαγές στη θέση και την ανακούφιση πίεσης για τη διατήρηση της ακεραιότητας του δέρματος σε άτομα που δεν μπορούν να μετατοπίσουν το βάρος τους ή να αλλάξουν θέσεις ανεξάρτητα.

Η ορθωτική επέμβαση και οι νάρθηκες συχνά περιλαμβάνουν τη χρήση:

- Ορθώσεων αστραγάλου (AFO) για την πρόληψη των συσπάσεων της πελματιαίας κάμψης (προς τα κάτω κίνηση του ποδός).
- Μηροδετικά για την πρόληψη συσπάσεων της λαγονοκνημιαίας ταινίας (η λαγονοκνημιαία ταινία είναι μια παχιά ζώνη συνδετικού ιστού που εκτείνεται κατά μήκος του εξωτερικού του μηρού).

Άσκηση και φυσιοθεραπεία

- Νάρθηκες γόνατος για την αποτροπή σύσπασης του γόνατος (το γόνατο δεν ιστώνει πλήρως).
- Οι νάρθηκες καρπού/χεριών/δακτύλων καταπολεμούν τις ήπιες έως μέτριες συσπάσεις χεριών και δακτύλων.
- Τα συστήματα έδρασης στους προσαρμοσμένους περιπατητές ή τα αναπηρικά αμαξίδια είναι μεγάλης σημασίας για την αποτροπή ή ελαχιστοποίηση των συσπάσεων και της παραμόρφωσης, ειδικά της σπονδυλικής στήλης, και πρέπει να περιλαμβάνουν:
 - Ένα σταθερό κάθισμα και πλάτη
 - Οδηγούς ισχίου
 - Πλευρικά στηρίγματα κορμού
 - Προσαγωγείς γόνατος
 - Στήριγμα κεφαλής, όπως απαιτείται
 - Εξατομικευμένα καλύμματα καθισμάτων

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

- Ύπτων, πρηνών, κατακόρυφων και υδραυλικών βάσεων
- Δυνατοτήτων στήριξης ισχύος σε μηχανοκίνητα αναπηρικά αμαξίδια ή άλλες μηχανοκίνητες συσκευές στήριξης.

Η κλίση, η ανάκλιση και η ανύψωση των στηριγμάτων ποδιών σε μηχανοκίνητα αναπηρικά αμαξίδια μπορούν να επιτρέψουν την ανεξάρτητη αλλαγή θέσης και τη μετατόπιση βάρους για βοήθεια στην ελαχιστοποίηση της σύσπασης και τη διατήρηση της ακεραιότητας του δέρματος.

Η ορθοπεδική χειρουργική επέμβαση μπορεί να χρειάζεται να εξεταστεί σε μερικές περιπτώσεις όπως η διαχείριση της σκολίωσης. Θα πρέπει να τηρούνται οι προφυλάξεις αναισθησίας κατά τη διάρκεια ορθοπεδικής χειρουργικής επέμβασης.

E: Οι ασθενείς με νόσο Pompe κινδυνεύουν από εμφάνιση οστεοπενίας;

A: Νέες αναφορές σχετικά με την οστεοπενία, την οστεοπόρωση και τα κατάγματα δείχνουν ότι όλα τα επηρεαζόμενα παιδιά, οι ενήλικες σε αναπηρικά αμαξίδια και οι υποβοηθούμενοι στην αναπνοή ενήλικες, αλλά και οι ασθενείς με μειούμενη μυϊκή δύναμη θα πρέπει να εξεταστούν 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 μετρείται από την *οστική πυκνότητα*, που είναι ένας δείκτης για το 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, μη παρεμβατική δοκιμή που λέγεται

Άσκηση και φυσιοθεραπεία

Μέτρηση απορροφητικότητας ενέργειας ακτίνων Χ (DEXA) που μετρά τα μεταλλικά ιχνοστοιχεία του οστού. Η διατροφή πρέπει να είναι επαρκής ειδικά από την άποψη της πρόσληψης του ασβεστίου και της βιταμίνης D. Στους ασθενείς με τη νόσο Pompe, η οστική μάζα συσχετίζεται αρκετά με τη μυϊκή δύναμη. Κατά συνέπεια, εάν η μυϊκή δύναμη μειώνεται, η οστική μάζα αναμένεται να μειωθεί επίσης. Οι πιθανές επεμβάσεις πρέπει να εστιάζουν στην αύξηση της μυϊκής δύναμης και μπορεί να περιλαμβάνουν προγράμματα άσκησης ή προγράμματα φυσικοθεραπείας. Στους σοβαρότερα επηρεασθέντες ασθενείς, η εκγύμναση με πρόσθετα βάρη στη φυσικοθεραπεία και σε συσκευές σε όρθια θέση μπορεί να αποτελεί επιλογή.

Ε: Πώς μπορεί η καθημερινή άσκηση να βοηθήσει τα άτομα με νόσο Pompe;

Α: Η άσκηση παρέχει πολλά οφέλη για τα άτομα με νόσο Pompe. Μπορεί να χαλαρώσει τους μυϊκούς πόνους, να ελαττώσει την ακαμψία και να αυξήσει την ευελιξία και την κινητικότητα. Μπορεί επίσης να σας βοηθήσει να παραμείνετε δραστήριοι για μεγαλύτερο χρονικό διάστημα, να αυξήσετε την ενέργεια και να βελτιώσετε τη σωματική και ψυχική σας υγεία. Ωστόσο, αν κάνετε το λάθος είδος άσκησης ή αν πιέζετε τον εαυτό σας πολύ, αυτό μπορεί να βλάψει τους μύες και, μακροπρόθεσμα, να σας κάνει να αισθάνεστε περισσότερο κουρασμένοι. Φροντίστε να συνεργαστείτε με την ομάδα ιατρικής σας περίθαλψης για να προγραμματίσετε ένα πρόγραμμα άσκησης που να ανταποκρίνεται στις ικανότητές σας. Για τα περισσότερα άτομα 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 σας βοηθήσουν να υπολογίζετε πόση άσκηση μπορείτε να κάνετε χωρίς να καταπονείτε την καρδιά ή τους μύες σας. Αυτές οι δοκιμές μετρούν τους καρδιακούς παλμούς και πόσο οξυγόνο λαμβάνετε όσο κάνετε διάδρομο περπατήματος ή στατικό ποδήλατο. Το πρόγραμμα γυμναστικής σας θα πρέπει να επιβλέπεται από τον ιατρό ή τον φυσικοθεραπευτή σας και ίσως χρειασθεί να επανεξετασθεί όσο αλλάζει η κατάστασή σας. Μπορεί να χρειάζεται να ρυθμίσετε τη ρουτίνα της άσκησής σας καθώς προχωρεί η νόσος και οι μύς αδυνατίζουν ή καθώς αναπτύσσετε προβλήματα αναπνοής, σκολίωση ή συσπάσεις. Με τον συνδυασμό θεραπείας και φυσικοθεραπείας, μπορεί να παρουσιάσετε βελτίωση της πάθησής σας και συνεπώς μπορεί να χρειαστεί να προσαρμόσετε και τις ρουτίνες άσκησής σας.

Ε: Ποιος τύπος άσκησης είναι καλύτερος για τα άτομα με νόσο Pompe;

Α: Στο παρελθόν, η γενική υπόθεση ήταν ότι τα άτομα με νευρομυϊκή νόσο θα πρέπει να εκτελούν απαλές, συγκρατημένες ασκήσεις (λιγότερο από τη μέγιστη προσπάθεια), μέτριες ασκήσεις και να αποφεύγουν την εντατική καταπόνηση κατά την άσκηση. Προβλήθηκαν ανησυχίες ότι η υπερβολική άσκηση θα μπορούσε να βλάψει τους μύες και να επιταχύνει την επιδείνωση. Πρόσφατα, ωστόσο, μελέτες για τα αποτελέσματα της άσκησης στους ασθενείς με μυϊκές δυστροφίες έχουν δείξει βελτιώσεις στο φυσικό επίπεδο κατάστασης. Φάνηκε ότι η άσκηση ήταν καλά ανεκτή και ασφαλής. Τα προκαταρκτικά στοιχεία μιας μελέτης ανοχής άσκησης στους ασθενείς που λαμβάνουν τη

Άσκηση και φυσιοθεραπεία

Θεραπεία αντικατάστασης ενζύμων υποστηρίζουν ότι η κανονική άσκηση είναι καλά ανεκτή και μπορεί να βελτιώσει τη μυϊκή δύναμη και την αντοχή. Περαιτέρω μελέτες είναι υπό εξέλιξη. Τα προγράμματα άσκησης πρέπει να είναι κατάλληλα για κάθε 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 πισίνα, οι οποίες βοηθούν στο τέντωμα των δύσκαμπτων μυών και στην αύξηση του εύρους της κίνησης με τη χρήση του νερού, για υποστήριξη και αντίσταση. Ειδικά για όσους χρησιμοποιούν αναπνευστικές συσκευές: πρέπει να συνεννοηθείτε με τον ιατρό σας πριν κάνετε αυτό τον τύπο άσκησης διότι η πίεση του νερού μπορεί να δυσκολέψει την αναπνοή σας.
- Διατίθεται τυπική εκπαίδευση άσκησης για τους ασθενείς. Ανατρέξτε στην ενότητα για περισσότερες πληροφορίες, στον ιστότοπο IPA ή στην τοπική σας Ένωση Pompe.

Ε: Γιατί είναι σημαντική η φυσικοθεραπεία στους ασθενείς με Pompe;

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

- Στη βελτίωση και στη συντήρηση της αεροβικής ικανότητας των μυών, με αποτέλεσμα οι μύς να κουράζονται λιγότερο εύκολα
- Στη συντήρηση της λειτουργίας των μυών (δύναμη, συντονισμός και αντοχή)
- Στην αποτροπή ή στον περιορισμό των δευτεροβάθμιων προβλημάτων, όπως οι συσπάσεις, το υπερβολικό βάρος, ο πόνος και η κούραση
- Στην ενίσχυση της αυτοεκτίμησης, την παροχή κινήτρων και στην προστασία των ατόμων από το στρες.
- Στο σταμάτημα της δευτερεύουσας ακινητοποίησης. Η δευτερεύουσα ακινητοποίηση είναι η κατάσταση εκείνη στην οποία βρίσκονται οι ασθενείς όταν επιλέγουν ή τους ζητηθεί να υιοθετήσουν έναν τρόπο ζωής χωρίς καμία, ή με πολύ λίγη, φυσική δραστηριότητα. Αυτός ο τρόπος ζωής μειώνει την κυκλοφοριακή και αναπνευστική ικανότητα του σώματος και ελαττώνει την αεροβική ικανότητα και την 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 οξυγόνο» και αναφέρεται στη χρήση του οξυγόνου στη μεταβολική διαδικασία ή στην παράγουσα ενέργεια διαδικασία του ανθρώπινου σώματος. Παραδείγματα αεροβικών ασκήσεων είναι το τρέξιμο, η κολύμβηση και η ποδηλασία. Το αντίθετο είναι οι αναερόβιες ασκήσεις: οι ασκήσεις απόκτησης δύναμης και το τρέξιμο μικρών αποστάσεων αποτελούν τέτοια παραδείγματα. Οι δύο τύποι ασκήσεων διαφέρουν ως προς: τη διάρκεια και την ένταση των μυϊκών

Άσκηση και φυσιοθεραπεία

συστολών, καθώς και στον μηχανισμό παραγωγής ενέργειας εντός των μυών. 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 κουραστεί. 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 ο ασκούμενος κουράζεται ευκολότερα.

Τα οφέλη της κανονικής αεροβικής άσκησης είναι:

- Οι μύες που εμπλέκονται 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 συνεπώς. Κατά συνέπεια, η αντλητική λειτουργία της καρδιάς γίνεται αποτελεσματικότερη και ο καρδιακός παλμός σε κατάσταση ηρεμίας είναι πιο χαμηλός. Αυτό καλείται αεροβική βελτίωση
- Οι μύες του σώματος γίνονται ισχυρότεροι
- 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 τον 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 χτίζετε περισσότερους μύες. Τα οφέλη της κανονικής αναερόβιας άσκησης μπορούν να είναι:

- Επιτάχυνση του μεταβολισμού, ακόμη και σε κατάσταση ηρεμίας. Οι μύες 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 από πιθανούς τραυματισμούς.
- Μείωση του κινδύνου εμφάνισης διαβήτη.

Ε: Πότε ξέρω ότι ασκήθηκα πάρα πολύ;

Α: Θα πρέπει πάντα να ζητάτε πρώτα συμβουλές. Το πρόγραμμα θα πρέπει να εκτελείται κάτω από την επίβλεψη ενός ιατρού ή ενός εξειδικευμένου φυσικοθεραπευτή. Είναι σημαντικό να παρακολουθούνται τα επίπεδα κρεατίνης κινάσης (CK) του πλάσματος. Σε περίπτωση κόκκινων ούρων, που μπορεί να οφείλονται σε αιμοσφαιρινουρία ή

Άσκηση και φυσιοθεραπεία

μυοσφαιρινουρία, η άσκηση πρέπει να διακόπτεται αμέσως. Η ακόλουθη οδηγία θα μπορούσε να χρησιμοποιηθεί: ασκηθήκατε πάρα πολύ εάν εμφανίζονται τα εξής:

- Μυϊκός πόνος ή/και κράμπες μετά από 48 ώρες μετά από την άσκηση
- Ταχυκαρδία (πολύ γρήγορος καρδιακός ρυθμός)
- Ζάλη
- Κόκκινα ούρα που σημαίνει αιμοσφαιρινουρία (η παρουσία ελεύθερης αιμοσφαιρίνης στα ούρα) και μυοσφαιρινουρία (η παρουσία μυοσφαιρίνης στα ούρα που συνήθως σχετίζεται με την καταστροφή των μυών)¹

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

Α: Μερικοί επαγγελματίες υγειονομικής 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 μύες ισχυροί. Αυτός ο συνδυασμός μπορεί να βοηθήσει να αντικατασταθεί μερικώς η πρωτεΐνη των μυών που χάνεται όταν καταστρέφονται οι μύες. Διάφοροι ασθενείς με 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 ικανότητες και στις διαιτητικές ανάγκες κάθε ασθενή. Η επαρκής λήψη θερμίδων είναι υποχρεωτική για όλους τους ασθενείς. Οι πάρα πολλές θερμίδες πρέπει να αποφευχθούν.

Ε: Πώς μπορεί η φυσικοθεραπεία να βοηθήσει κάποιον με τη νόσο Pompe;

Α: Η φυσικοθεραπεία μπορεί να βοηθήσει στη διατήρηση της ευελιξίας και της κινητικότητας, στην ελάφρυνση της ακαμψίας στις αρθρώσεις, στην αποτροπή των συσπάσεων και στην παρακολούθηση των προγραμμάτων θεραπείας. Ο φυσικοθεραπευτής χρησιμοποιεί τις ασκήσεις, τις μηχανές και τις βοηθητικές συσκευές (που αναφέρονται παραπάνω) 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 θεραπεία θα πρέπει να γίνεται σύμφωνα με τις ανάγκες των ασθενών.

Διάφοροι τρόποι που η φυσικοθεραπεία μπορεί να βοηθήσει: Η φυσικοθεραπεία έχει σχεδιαστεί για 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:
 - Λειτουργίας

Άσκηση και φυσιοθεραπεία

- Λειτουργικής ανεξαρτησίας
- Συμμετοχής
- Βελτιστοποιήσει την ποιότητα ζωής.
- Μεγιστοποιήσει τα οφέλη της θεραπείας αντικατάστασης ενζύμων ή άλλων θεραπειών καθώς αυτές γίνονται διαθέσιμες.

Ε: Πώς μπορεί η φυσικοθεραπεία να βοηθήσει κάποιον με τη νόσο Pompe;

A: Η φυσικοθεραπεία 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 φυσικοθεραπευτές βοηθούν στην παρακολούθηση των προγραμμάτων άσκησης, 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 φυσικοθεραπευτής 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. Η θεραπεία θα πρέπει να γίνεται λαμβάνοντας υπόψη τις ιδιαιτερότητες και τις ανάγκες του κάθε ασθενή.

Ένα μέρος της εργασίας του φυσικοθεραπευτή είναι να διδάξει κάποιον πώς να χρησιμοποιήσει τις βοηθητικές συσκευές, δηλαδή πώς να χρησιμοποιήσει ένα μπαστούνι (μαγκούρα) ή έναν περιπατητήρα, προκειμένου να αποτραπούν οι πτώσεις και να καθυστερήσει την ανάγκη για ένα αναπηρικό αμαξίδιο. Όταν ένα παιδί ή ένας ενήλικας αντιληφθεί ότι του είναι όλο και πιο δύσκολο να περπατήσει, τότε πρέπει να μάθει να μετακινείται με μηχανοκίνητο καροτσάκι ή αναπηρικό αμαξίδιο, ώστε να βελτιώσει την ποιότητα της ζωής του. Για συμβουλές σχετικά με την εύρεση φυσικοθεραπευτών που κατανοούν τις ανάγκες των ατόμων με νευρομυϊκές διαταραχές όπως η νόσος Pompe.

Ε: Υπάρχουν συστάσεις για τη μυοσκελετική/λειτουργική αποκατάσταση;

A: Όσα περιγράφονται παρακάτω είναι συστάσεις για τη μυοσκελετική/λειτουργική αποκατάσταση που μπορεί να θέλετε να συζητήσετε με έναν ειδικό:

- Παρακολούθηση της καρδιοαναπνευστικής κατάστασης και ανταπόκριση θέσης και δραστηριότητας με παλμική οξυμετρία κατά τη διάρκεια της αξιολόγησης και της θεραπείας αρχικά, και με αλλαγές στην κατάσταση ή τη δραστηριότητα.
- Έλεγχος για οστεοπενία/οστεοπόρωση με DEXA και παρακολούθηση, όπως απαιτείται.
- Αξιολόγηση μυοσκελετικών διαταραχών, λειτουργικών ελλειμμάτων, επιπέδων αναπηρίας και κοινωνικής συμμετοχής σε τακτά χρονικά διαστήματα και όπως

Άσκηση και φυσιοθεραπεία

απαιτείται, συμπεριλαμβανομένων ακτινογραφιών όπως απαιτείται για την παρακολούθηση της σκολίωσης, της σταθερότητας των ισχίων και της ακεραιότητας των μακρών οστών.

Ενίσχυση της λειτουργίας των μυών:

- Αύξηση του βιο-μηχανικού πλεονεκτήματος για την κίνηση:
 - Παροχή της δυνατότητας πρακτικής εξάσκησης, κίνησης και ήπιας ενίσχυσης μέσα στα όρια της φυσιολογικής σταθερότητας της κίνησης.

Πού μπορώ να μάθω περισσότερα: Βλ. ενότητα Περισσότερες πληροφορίες

Αυτή η δημοσίευση έχει σχεδιαστεί για να παρέχει γενικές πληροφορίες σχετικά με το θέμα που καλύπτεται. Διανέμεται ως δημόσια υπηρεσία από τη Διεθνή Ένωση Pompe, κατανοώντας ότι η Διεθνής Ένωση Pompe δεν ασχολείται με την παροχή ιατρικών ή άλλων επαγγελματικών υπηρεσιών. Η ιατρική είναι μια διαρκώς μεταβαλλόμενη επιστήμη. Το ανθρώπινο σφάλμα και οι αλλαγές στην πρακτική καθιστούν αδύνατη την πιστοποίηση της ακρίβειας τέτοιων σύνθετων υλικών. Απαιτείται επιβεβαίωση αυτών των πληροφοριών από άλλες πηγές, ειδικά από τον ιατρό του ασθενούς.

1 <https://www.cedars-sinai.org/.../s/swayback-lordosis.html>