



Упражнения и физиотерапия

Очень часто первым признаком болезни Помпе является слабость в мышцах. Дети выглядят вялыми и не могут даже сидеть без поддержки. Малыши с болезнью Помпе не могут начать ходить вместе со сверстниками или ходят вперевалку или прихрамывая. У детей и взрослых могут быть сложности с ходьбой, также им сложно подняться со стула, подняться по лестнице или просто сохранять равновесие. Упражнения и физиотерапия могут максимально помочь сохранять мышцы сильными. Такая поддерживающая терапия уменьшает боль и ригидность мышц, а также позволяет людям узнать новые способы выполнения задач, выполнение которых для них сложно. В этой брошюре объясняется, как болезнь Помпе влияет на мышцы; здесь же представлены упражнения и некоторые процедуры физиотерапии, которые дают максимальную пользу.



Вопрос: Как болезнь Помпе может влиять на мускулатуру и способность ходить?

Ответ: Генетический дефект при болезни Помпе не позволяет организму расщеплять гликоген (особую форму сахара, которая накапливается в клетках мышц). Результатом является чрезмерное накопление гликогена в клетках. Это ослабляет мышцы по всему организму, что приводит к нарушению равновесия, подвижности и ограничению мобильности. Некоторые части организма могут быть поражены сильнее других. При инфантильной форме болезни Помпе наблюдается значительная мышечная слабость в области ног и бедер, также ослаблены мышцы рук и туловища (отдел между шеей и тазом, где фиксируются мышцы верхних и нижних конечностей); ослаблены мышцы, участвующие в дыхании (диафрагма, межреберные, брюшные и вспомогательные мышцы). Таким детям часто не хватает сил, чтобы сидеть без посторонней помощи. При поздней форме болезни Помпе слабость мышц наблюдается в проксимальных отделах (ближе к туловищу) нижних конечностей (ногах, тазобедренной области, спине). Слабость мышц наблюдается также в верхней части туловища (шее, плечевой области и плече); также ослаблены дыхательные мышцы. По этой причине дети и взрослые с поздней формой болезни Помпе ходят с трудом или вразвалку и прихрамывая. Повышенная мышечная слабость может вести к сколиозу (боковому (латеральному) искривлению

Упражнения и физиотерапия

позвоночника), лордозу (избыточному изгибу позвоночника вперед), ¹ контрактурам, боли в нижней части спины, боли в мышцах, утомляемости и дыхательной недостаточности, что еще больше ограничивает мобильность пациента. Несмотря на то, что многие пациенты с болезнью Помпе нуждаются в кресле-коляске, упражнения и физиотерапевтические процедуры помогут сохранить подвижность максимально долго.

Вопрос: Что такое контрактуры?

Ответ: По мере того, как мышцы ослабевают и перестают использоваться, они могут становиться твердыми и неэластичными. Иногда они становятся настолько плотными, что перестают двигаться. Это может привести мышцы (суставы и сухожилия, которые соединяют кости) к фиксации в одном положении, то есть **контрактура**. Если контрактуры образуются в той части тела, которое отвечает за поддержание веса — ноги, лодыжки и/или тазобедренный сустав, пациенту будет сложно стоять, ходить и соблюдать равновесие. Наилучший путь для предотвращения контрактур — это сохранение мышц в постоянном движении, обеспечение их эластичности.

Вопрос: Как можно предотвратить деформации и контрактуры?

Ответ: Принципы лечения контрактур и деформаций при нейромышечных расстройствах хорошо известны и для каждого пациента с болезнью Помпе должны быть индивидуальными. Контрактуры и деформации должны предотвращаться противодействием деформирующей силе, путем мягкого воздействия в динамике, включающего:

- Ежедневное растягивание мышц
- Коррекцию осанки
- Фиксирующие и ортопедические пластины
- Обеспечение адекватной поддержки во всех положениях тела, особенно в положении сидя и стоя (в соответствии с общепринятыми физиологическими нормами)
- Обучение пациентов и их семей

Вспомогательные и ортопедические устройства могут играть решающую роль в контроле контрактур и деформаций; они могут позволять изменять положение тела и снижать нагрузку для сохранения целостности кожи у людей, которые не могут самостоятельно переступить с одной ноги на другую и изменять положение тела.

Ортопедическое и вмешательство и наложение шин часто включает использование:

- Ортеза голеностопного сустава для предотвращения контрактур сгибания подошвы (движение ноги вниз).
- Бандажирования бедер для предотвращения контрактур связок подвздошно-большеберцового тракт (подвздошно-большеберцовый тракт — это тонкая группа связок, идущая вдоль по наружной стороне бедра).

Упражнения и физиотерапия

- Коленных шин для предотвращения коллено-сгибательных контрактур (колени не могут полностью выпрямляться.)
- Фиксирующих шин на запястья, кисти, пальцы для предотвращения контрактур на руках и пальцах.
- Системы для сидения в адаптированных детских колясках, креслах-колясках крайне важны для предотвращения или минимизации контрактур и деформаций (особенно деформаций спины). Эти системы должны включать:
 - Твердое сиденье и спинку
 - Фиксатор (проводник) бедра
 - Боковой фиксатор туловища
 - Специальный разгибатель колена
 - Фиксатор головы (если требуется)
 - Индивидуально изготовленный каркас для сидения

Поддержка в положении стоя считается полезной и включает использование следующего:

- Приподнятое, ровное, вертикальное и гидравлическое устройство для помощи при вставании.
- Использование возможности стоять на моторизованном кресле-каталке или другом моторизованном устройстве.

Устройства наклона, опоры и подъемные подставки для ног на моторизованных креслах-колясках могут позволить самостоятельно менять положение тела и переносить вес с одной ноги на другую, позволяя минимизировать контрактуры и сохранять целостность кожи.

Возможность хирургического вмешательства может рассматриваться в случае сколиоза. В случае ортопедических хирургических вмешательств необходимо соблюдать меры предосторожности при анестезии.

Вопрос: Подвергаются ли пациенты с болезнью Помпе риску развития остеопении?

Ответ: Появилось много статей об остеопении, остеопорозе и переломах, в которых рекомендуется, чтобы все дети с заболеванием, зависимые от кресла-каталки, а также взрослые, зависимые от вспомогательных систем для дыхания и пациенты со сниженной силой мышц должны обследоваться на предмет наличия остеопении.

Остеопения рассматривается как первый шаг на пути развития остеопороза. И остеопения, и остеопороз проявляются различной степенью утраты костной массы, которая измеряется минеральной плотностью кости, маркером, показывающим крепость кости и риски перелома. Основным способом, который определяет плотность костной

Упражнения и физиотерапия

ткани безболезненно и неинвазивно, является двухэнергетическая рентгеновская абсорбциометрия (ДЭРА), которая измеряет минеральный состав кости. Показана специальная диета со сбалансированным содержанием кальция и витамина Д. При болезни Помпе костная масса напрямую зависит от силы мышц. Так, если сила мышц снижается, то костная масса тоже падает. Потенциальное лечение должно быть сфокусировано на увеличении мышечной силы и может включать программы упражнений, тренировок и физиотерапевтических процедур. При более тяжелых формах пациентам требуется сочетание физиотерапии и устройств для поддержки в положении стоя, позволяющих контролировать весовую нагрузку.

Вопрос: Как ежедневные упражнения помогают пациентам с болезнью Помпе?

Ответ: Упражнения могут дать массу пользы пациентам с болезнью Помпе. Они могут снижать боль в мышцах, улучшать эластичность ригидных мышц, а также гибкость и подвижность. Упражнения также позволяют продлевать активность, увеличивают энергию и улучшают умственное и физическое состояние здоровья. Однако неправильный подбор упражнений или насилие над собственным организмом может привести к повреждению мышц и со временем заставит Вас чувствовать усталость. Старайтесь планировать упражнения вместе со специалистами здравоохранения, при этом упражнения должны соответствовать Вашим возможностям. Для большинства пациентов с болезнью Помпе это означает максимальную работу мышц, но сохранив возможность остановиться до того, как Вы достигнете предела возможного. Некоторые простые тесты, которые называются **тесты на переносимость физической нагрузки**, помогают определить объем упражнений, который не позволит Вам переутомлять Ваши сердце и мышцы. Эти тесты измеряют частоту сердечных сокращений, оксигенацию тканей при тренировке на беговой дорожке или велосипедном тренажере. План Ваших тренировок должен быть согласован непосредственно с Вашим врачом или специалистом по физиотерапии и может требовать корректировки в зависимости от изменения Вашего состояния. Возможно, что придется проводить постоянную коррекцию тренировок в зависимости от прогрессирования заболевания, ослабления мышц, развивающейся дыхательной недостаточности, сколиоза и контрактур. Благодаря сочетанию лечения и физиотерапии Вы можете ощутить улучшение своего состояния, и поэтому Вам также может потребоваться корректировка Ваших упражнений.

Вопрос: Какие виды упражнений являются наилучшими для пациентов с болезнью Помпе?

Ответ: В прошлом считалось, что пациенты с нейромышечными заболеваниями должны делать щадящие упражнения (не на максимуме своих физических возможностей), выполняя упражнения умеренной интенсивности и избегая упражнений на сильное

Упражнения и физиотерапия

сопротивление.

Опасения касались того, что активные упражнения могут повредить мышцы и ускорить их разрушение. Однако недавно появились научные работы, показывающие эффективность упражнений в улучшении физической формы у пациентов с мышечной дистрофией. Оказалось, что упражнения хорошо переносятся и являются безопасными. Предварительные данные исследований переносимости физической нагрузки, проводившиеся у пациентов, получавших ферментную заместительную терапию, подтверждают, что регулярные физические упражнения хорошо переносятся и могут укреплять мышцы и выносливость организма. В настоящий момент идут дополнительные исследования. Программы упражнений должны разрабатываться для каждого пациента индивидуально, с учетом нужд, возможностей и ограничений пациента.

- Тренировки на гибкость, такие как упражнения в бассейне, помогают растягивать ригидные мышцы и увеличивать амплитуду движений, используя воду в качестве поддержки и объекта сопротивления. Особо необходимо отметить меры предосторожности для пациентов, которые используют устройства для искусственной вентиляции легких. Следует проконсультироваться с врачом, прежде чем начинать тренировки в бассейне, потому что давление воды в бассейне может создать дополнительные сложности при дыхании.
- Разработаны стандартные физические упражнения для пациентов, см. раздел «Более подробная информация», веб-сайт Независимой педиатрической ассоциации, или обратитесь в Вашу местную Ассоциацию болезни Помпе.

Вопрос: Почему физиотерапия так важна для пациентов с болезнью Помпе?

Ответ: Физические упражнения важны по многим причинам. Они могут помочь в следующем:

- Сохранить и улучшить аэробную способность мышц, что значительно уменьшит усталость мышц.
- Сохранить функцию мышц (силу, координацию и выносливость)
- Предотвратить или минимизировать вторичные осложнения, такие как контрактуры, избыточный вес, боль и утомляемость
- Повысить самоуважение, создать мотивацию и защитить пациента от возможных стрессов.
- Остановить вторичное ухудшение физиологических признаков. Вторичное ухудшение физиологических признаков — это ухудшение состояния физиологических параметров, возникающее у людей, которые решили (или которым порекомендовали) вести образ жизни с нерегулярной физической активностью или ее отсутствием. Такой образ жизни приводит к нарушению кровообращения, уменьшению объема дыхания, снижению аэробной способности и силы мышц.

Упражнения и физиотерапия

Вопрос: Какая разница между аэробными и анаэробными упражнениями?

Ответ: Аэробные упражнения — это физические упражнения, направленные на улучшение оксигенации тканей. Слово «аэробный» означает «с кислородом» и относится к процессам использования кислорода при метаболизме или производства энергии в человеческом организме. Примерами аэробных упражнений являются бег, плавание и катание на велосипеде. Противоположностью аэробных упражнений являются анаэробные упражнения: например, силовые упражнения, бег на короткие дистанции. Основная разница между этими двумя видами упражнений — это: продолжительность и интенсивность мышечных сокращений, а также то, как энергия создается мышцами.

При аэробных упражнениях гликоген катаболизируется с помощью кислорода и создает энергию. Позже, когда гликоген отсутствует, начинается процесс метаболизма жиров. Метаболизм жиров — это медленный процесс, который сопровождается снижением физиологической активности. Во время этой стадии спортсмены чувствуют утомление. При анаэробных упражнениях гликоген катаболизируется без участия кислорода, и этот процесс является менее эффективным. При анаэробных упражнениях утомление наступает быстрее.

Преимуществами регулярных аэробных упражнений является следующее:

- Мышцы, которые включены в процесс дыхания, укрепляются и облегчают прохождение воздуха в легкие и обратно
- Состояние сердечной мышцы соответственно улучшается. Насосная функция сердца становится более эффективной и частота сердечных сокращений в покое снижается. Этот феномен называется аэробным состоянием.
- Мышцы тела укрепляются
- Кровь циркулирует более эффективно. Давление, как следствие, может снижаться.
- Общее число эритроцитов может увеличиваться, что облегчает транспортировку кислорода
- Улучшается умственная активность
- Риск диабета снижается

Аэробные упражнения могут улучшать состояние сердечно-сосудистой системы. Кроме того, аэробные упражнения оказывают большое влияние на стимуляцию роста костной ткани и снижают риск развития остеопороза.

К основным преимуществам анаэробных упражнений можно отнести рост мускулатуры. Преимуществами анаэробных упражнений могут служить:

- Ускорение метаболизма даже в состоянии покоя. Мышцы сжигают больше калорий на единицу объема по сравнению с другими тканями организма.
- Идет укрепление костей и снижение риска остеопороза.
- Улучшается подвижность суставов и происходит их защита от возможных

Упражнения и физиотерапия

- повреждений.
- Снижается риск диабета

Вопрос: Как я могу понять, что тренируюсь слишком много?

Ответ: Изначально нужно спросить совета. Схема тренировки должна быть подготовлена обученным врачом или физиотерапевтом. Очень важно следить за уровнем креатинкиназы в плазме крови. В случае появления красной окраски мочи, тренировку нужно немедленно прекратить, потому что этот признак может служить показателем начавшейся гемоглобинурии или миоглобинурии. Можно воспользоваться следующими рекомендациями: Вы перетренировались, если наблюдается следующее:

- Боль или/и судороги мышц в течении 48 часов после тренировки
- Тахикардия (частые сердечные сокращения)
- Головокружение
- Покраснение мочи может означать гемоглобинурию (наличие свободного гемоглобина в моче) и миоглобинурию (наличие миоглобина в моче, обычно появляющегося при разрушении мышц)¹

Вопрос: Что еще я могу сделать, чтобы сохранить силу своих мышц?

Ответ: Некоторые специалисты считают, что сочетание ежедневных упражнений и диеты, богатой белками, и с низким содержанием углеводов может сохранить силу мышц. Это сочетание может восполнить некоторые белки, которые утрачиваются при повреждении мышц. Некоторые пациенты с болезнью Помпе отмечали восстановление утраченных функций при следовании такой программе. Требуются дополнительные исследования для того, чтобы оценить эффективность данной программы на разных стадиях заболевания. Однако все специалисты рекомендуют, чтобы любой вид упражнений и диеты подбирался индивидуально и очень осторожно с учетом индивидуальных особенностей и пищевых потребностей каждого пациента. Потребление калорий должно быть адекватным у каждого пациента. Нужно избегать избыточного потребления калорий.

Вопрос: Как физиотерапия может помочь пациенту с болезнью Помпе?

Ответ: Физиотерапия может помочь сохранять гибкость и подвижность, уменьшить ригидность суставов, предотвратить развитие контрактур и скоординировать режим тренировок. Физиотерапевты используют упражнения, устройства и вспомогательное оборудование (указанные ранее) упражнения, устройства и вспомогательное оборудование (указанные ранее) для помощи пациентам с болезнью Помпе участвовать в мягком и эффективном укреплении организма и узнавать новые пути ежедневного взаимодействия с окружающим миром и справляться с ежедневными задачами. Лечение должно быть направлено на конкретные нужды каждого пациента. в мягком и эффективном укреплении организма и узнавать новые пути ежедневного взаимодействия

Упражнения и физиотерапия

с окружающим миром и справляться с ежедневными задачами. Лечение должно быть направлено на конкретные нужды каждого пациента.

Физиотерапия может помогать разными способами:

- Оптимизация и улучшение моторной и физиологической функции, насколько это возможно с учетом ограничений болезни Помпе.
- Минимизация клинических проявлений процесса заболевания.
- Предотвращение и минимизация вторичных осложнений.
- Поддержание и улучшение максимального уровня:
 - Физических функций
 - Функциональной независимости
 - Участвия
- Оптимизация качества жизни
- Максимизация эффективности ферментной заместительной терапии и новых (появляющихся) методов лечения

Вопрос: Как физиотерапия может помочь пациенту с болезнью Помпе?

Ответ: Физиотерапия может помочь сохранять гибкость и подвижность, уменьшить ригидность суставов, предотвратить развитие контрактур. Физиотерапевты помогают отслеживать программы тренировочных упражнений, которые могут улучшить силу мышц и функции, выносливость, равновесие, дыхательную функцию, а также поддерживать способность передвигаться. Физиотерапевты используют упражнения, устройства и вспомогательное оборудование (указанные ранее) для обеспечения пациентам с болезнью Помпе возможности участвовать для обеспечения пациентам с болезнью Помпе возможности участвовать в мягком и эффективном укреплении организма и узнавать новые пути ежедневного взаимодействия с окружающим миром и справляться с ежедневными задачами. Лечение должно быть направлено на конкретные нужды каждого пациента.

Часть работы физиотерапевта заключается в обучении тому, как использовать вспомогательное оборудование. Обучение тому, как пользоваться тростью или ходунками, чтобы предотвратить падения, могут отсрочить потребность в использовании кресла-коляски. По мере того, как ребенок или взрослый обнаруживает, что постепенно ему становится все сложнее ходить, обучение передвижению на скутере или кресле-коляске может значительно улучшить качество его жизни. Чтобы найти хорошего специалиста физиотерапевта, который разбирается в потребностях пациентов с нейромышечными заболеваниями, такими как болезнь Помпе.

Вопрос: Есть ли рекомендации для скелетно-мышечной/функциональной реабилитации?

Ответ: Да, ниже представлены некоторые рекомендации по скелетно-мышечной/функциональной реабилитации, которые Вы, возможно, захотите обсудить с

Упражнения и физиотерапия

Вашим специалистом:

- Мониторинг сердечно-легочного состояния и реакции на изменение положения с помощью пульсоксиметрии на этапе оценки и проводимого лечения, а затем с учетом изменений в статусе активности.
- Скрининг на остеопению/остеопороз с помощью ДЭРА и адекватная последующая терапия (если таковая требуется)
- Оценка поражения опорно-двигательного аппарата, функциональной недостаточности, уровня инвалидизации и социальной вовлеченности через регулярные промежутки времени и при необходимости, включая исследования с помощью радиографии для мониторинга сколиоза, стабильности тазобедренного сустава и целостности длинных трубчатых костей.

Улучшение мышечной функции:

- Увеличение биомеханической функции при движениях
 - Обеспечение практики, движений и мягкое укрепление мускулатуры с учетом ограничений.

Где найти дополнительную информацию: См. раздел «Более подробная информация»

Эта брошюра разработана с целью предоставления общей информации, касающейся болезни Помпе и всей сопутствующей тематики. Она распространяется как общедоступное бесплатное издание Международной Ассоциации болезни Помпе, с пониманием того, что Международная Ассоциация болезни Помпе не ставит перед собой цель подменять медицинские и другие профессиональные службы. Медицина постоянно изменяется благодаря прогрессу науки. Человеческие ошибки и изменения в практике делают невозможным максимально точное изложение данных. Требуется подтверждение представленной здесь информации из других источников, предпочтительно от Вашего врача.

Упражнения и физиотерапия

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