



运动和物理治疗

庞贝病的第一个体征通常是肌肉无力。婴儿可能看起来很“松软无力”，或者可能无法在没有支撑的情况下坐起来。幼儿可能不会像其他同龄孩子一样开始走路，或者可能蹒跚或跛行。儿童和成人可能难以行走，也难以从椅子上站起来、爬楼梯或保持平衡。运动和物理治疗可以帮助肌肉尽可能保持强壮。这些支持性治疗还可以缓解肌肉疼痛和僵硬，并帮助患者学习新的方法来完成对其而言很难做到的事情。本材料解释了庞贝病如何影响肌肉，以及可能带来最大益处的运动和物理治疗类型。



问：庞贝病如何影响肌肉和行走能力？

答：导致庞贝病的基因缺陷使身体无法分解糖原，糖原是一种储存在肌肉细胞中的糖。因此，细胞中会积聚过多的糖原。这会削弱全身支持平衡、活动能力或自由活动的肌肉。某些身体部位可能比其他部位受到的影响更大。在婴儿型庞贝病中，腿部和髋部，以及手臂、躯干（颈部和骨盆之间的区域，手臂和腿部附着于该区域）和用于呼吸的肌肉（膈肌、肋间肌、腹肌和辅助肌）存在严重的肌肉无力。在没有帮助的情况下，这些婴儿很少有力量坐起来。在晚发型庞贝病中，身体下部（腿部、髋部、骨盆和脊柱）和身体上部（颈部、肩部和上臂）的近端肌肉（最靠近躯干），以及用于呼吸的肌肉出现肌肉无力。这就是为什么患有晚发型庞贝病的儿童和成人难以行走，或者蹒跚或跛行。肌肉无力加剧可能导致脊柱侧凸（脊柱向一边[侧向]弯曲）、脊柱前凸（脊柱过度向内弯曲）¹、挛缩、下背部疼痛、肌肉疼痛、疲劳和呼吸问题，从而进一步限制活动能力。虽然许多庞贝病患者有时可能需要使用轮椅，但运动和物理治疗可以帮助他们尽可能长时间地保持活动能力。

问：什么是挛缩？

答：当肌肉变弱并且不被使用时，可能会变得紧绷和僵硬。有时，肌肉会变得太过于紧绷而无法移动。这可能导致肌肉（或连接骨骼的关节和肌腱）卡在一个位置，形成挛缩。如果支撑体重的身体部位（例如腿部、脚踝、膝盖和/或髋部）发生挛缩，可能会难以站直、行走或保持平衡。预防挛缩的最好方法是保持肌肉伸展和活动。

运动和物理治疗

问：如何预防挛缩和畸形？

答：神经肌肉疾病挛缩和畸形的治疗原则已得到充分确立，庞贝病患者应遵循这些原则。应通过长期使用温和的力来抵消变形力，以防止挛缩和畸形，包括：

- 每日伸展运动
- 矫正体位
- 使用夹板并进行矫形干预
- 视情况为所有姿势（特别是坐姿和支撑站立）提供足够的支撑
- 患者和家属教育

适应性设备和矫形器对控制挛缩和畸形至关重要，可以为无法独立改变自身重心或改变姿势的患者提供姿势变化和压力缓解，从而维持皮肤完整性。

矫形干预和夹板固定通常包括使用：

- 踝足矫形器 (AFO)，以防止跖屈（脚向下移动）挛缩。
- 大腿绑带，以防止髂胫束挛缩（髂胫束是沿着大腿外侧延伸的厚结缔组织带）。
- 膝关节夹板，以防止膝关节屈曲挛缩（膝关节无法完全伸直）。
- 手腕/手/手指休息位夹板，对抗轻度至中度手和手指挛缩。
- 改装婴儿车或轮椅的座椅系统对于预防或尽可能减少挛缩和畸形（尤其是脊柱畸形）至关重要，并且应包括：
 - 稳固的座椅和靠背
 - 髋关节辅助器
 - 躯干外侧支撑
 - 膝关节内收器
 - 头部支撑（视需要）
 - 定制的座椅外壳

支撑站立被认为是有益的，可包括使用：

- 仰卧式、俯卧式、直立式和液压站立器
- 使用电动轮椅或其他电动站立装置上的电动站立功能。

使用电动轮椅上的电动倾斜、后仰和抬高腿托功能，可以让患者独立改变姿势和重心，从而帮助最大程度减少挛缩和保持皮肤完整性。

运动和物理治疗

在某些情况下，可能需要考虑骨科手术，例如治疗脊柱侧凸。骨科手术期间应采取麻醉预防措施。

问：庞贝病患者是否有发生骨质减少的风险？

答：关于骨质减少、骨质疏松症和骨折的新报告表明，所有患病儿童、依赖轮椅和依赖呼吸机的成人，以及肌力下降的患者都应该接受骨质减少评估。

骨质减少被认为是通往骨质疏松症的第一步。骨质减少和骨质疏松症都是不同程度的骨质流失，通过骨密度来衡量，骨密度是骨骼强度和骨折风险的指标。确定骨密度的主要方法是进行无痛、无创的双能 X 射线吸收测定法 (DEXA)，以测量骨骼的矿物质含量。需要确保营养充足，尤其是钙和维生素 D 的摄入。对于庞贝病患者而言，骨量与肌肉力量密切相关。因此，如果肌肉力量下降，预计骨量也会下降。潜在的干预措施应侧重于增加肌肉力量，这可能包括运动训练计划或物理治疗计划。在病情较重的患者中，也许可以选择在进行物理治疗和使用站立器械时提供负重。

问：日常运动对庞贝病患者有何帮助？

答：运动对庞贝病患者有许多益处。它可以缓解肌肉疼痛，减轻僵硬，提升灵活性和活动能力。它还可以帮助您更长时间地保持活动、增强体能，并改善身心健康。然而，做错误的运动或过度努力可能会损伤肌肉，从长远来看会让您感觉更疲惫。请务必与您的医疗团队合作，针对您的能力制定合适的运动计划。对于大多数庞贝病患者而言，这意味着锻炼肌肉，但在达到所能做到的极限之前停下来。一些简单的测试，称为**运动耐量测试**，可以帮助您确定在避免使心脏或肌肉不堪重负的情况下可以做多少运动。这些测试测量您在跑步机或固定自行车上运动时的心率和吸入的氧气量。您的健身计划应由您的医生或物理治疗师监督，并可能需要根据您的病情变化进行调整。随着疾病进展和肌肉变弱，或者如果您出现呼吸问题、脊柱侧凸或挛缩，您可能需要调整运动习惯。结合治疗和物理治疗，您的病情可能会有所改善，因此，您可能也需要调整您的运动习惯。

问：哪种类型的运动最适合庞贝病患者？

答：过去，普遍认为神经肌肉疾病患者应进行温和、亚极量（小于最大努力）、中度运动，并避免剧烈的阻力运动。人们担心过度运动可能会损伤肌肉并加速恶化。然而，最近在肌营养不良患者中进行的运动影响研究发现，身体素质水平有所改善。运动似乎耐受良好且安全。在接受酶替代疗法的患者中进行的运动耐量研究的初步数据表明，定期运动耐

运动和物理治疗

受良好，并可以改善肌肉力量和耐力。目前正在进行更多研究。运动计划应针对个体患者量身定制，并考虑参与者的特定需求、能力和残疾情况。

- 灵活性训练，例如在游泳池中进行运动，通过利用水的支撑和阻力来帮助拉伸僵硬的肌肉并增加活动度。呼吸机使用者应注意：在尝试这种类型的运动之前，请咨询医生，因为水压会使呼吸更困难。
- 有适合患者的典型运动训练，请参见国际庞贝病协会 (IPA) 网站的“更多信息”部分，或咨询您当地的庞贝病协会。

问：为什么物理治疗对庞贝病患者很重要？

答：体育运动很重要，原因有几点。运动可能有助于：

- 提高和保持肌肉的有氧能力，这可能使您的肌肉不易疲劳
- 保持肌肉功能（力量、协调性和耐力）
- 预防或减少继发性问题，如挛缩、超重、疼痛和疲劳
- 增强自尊、提供动力，并预防压力。
- 停止继发性去适应作用。继发性去适应作用是指人们在选择或被建议采取无体力活动或不规律体力活动的生活方式时所陷入的情况。这种生活方式会降低身体的血液循环能力和通气量，并降低有氧能力和肌肉力量。

问：有氧运动和无氧运动有什么区别？

答：有氧运动是旨在提高氧化能力的体育运动。有氧是指“含氧”，是指在人体代谢或能量产生过程中使用氧气。有氧运动的例子有跑步、游泳和骑自行车。而无氧运动则相反：例子包括力量训练和短距离跑步。两种类型的运动之间的区别在于：所涉及的肌肉收缩的持续时间和强度，以及肌肉内能量的产生方式。

在有氧运动期间，糖原在氧气的帮助下分解代谢以产生能量。之后，当没有糖原时，就会开始脂肪代谢。脂肪代谢是一个缓慢的过程，并伴随着体能下降。在这个阶段，运动者会变得疲劳。在无氧运动期间，糖原在没有氧气帮助的情况下分解代谢，这个过程效率低得多。在无氧运动期间，更容易疲劳。

定期进行有氧运动的益处包括：

- 参与呼吸的肌肉可能会变得更强壮，并促进空气进出肺部
- 心肌状况可能会因此改善。心脏泵血效率更高，休息时心率更低。这称为有氧调理
- 身体肌肉变得更强壮
- 血液循环效率可能会提高。因此，血压可能会下降。

运动和物理治疗

- 红细胞总数可能增加，这可能促进氧气的运输
- 改善心理健康
- 糖尿病风险降低

有氧运动可能改善心血管健康。此外，高强度的有氧活动可能会刺激骨骼生长，并降低骨质疏松症的风险。

无氧运动的主要潜在益处是增加肌肉。定期进行无氧运动的益处可能包括：

- 加快新陈代谢，即使是在休息时。肌肉每单位体积消耗的热量比体内任何其他组织都多。
- 增强骨骼并降低骨质疏松症的风险。
- 缓解关节僵硬，并预防关节发生潜在损伤。
- 降低糖尿病风险。

问：如何知道是否训练过度？

答：应始终首先寻求建议。训练方案应在医生或经验丰富的物理治疗师监督下进行。监测血浆肌酸激酶 (CK) 水平很重要。如果出现红色尿液（可能是血红蛋白尿或肌红蛋白尿），应立即停止训练。可以使用以下准则：如果发生以下情况，就说明您训练过度了：

- 训练后 48 小时后肌肉疼痛和/或痉挛
- 心动过速（心率非常快）
- 头晕
- 红色尿液，这意味着血红蛋白尿（尿液中存在游离血红蛋白）和肌红蛋白尿（尿液中存在肌红蛋白，通常与肌肉破坏有关）¹

问：我还能做些什么来帮助保持肌肉强壮？

答：一些医疗保健专业人士认为，将日常运动与高蛋白质和低碳水化合物饮食相结合可能有助于保持肌肉强壮。这种结合可能有助于补充肌肉受损时丢失的一些肌肉蛋白。许多庞贝病患者表示，他们通过遵循此类计划恢复了一些失去的功能。需要开展更多的研究来了解它对处于不同疾病阶段的患者有多大帮助。然而，专家们一致认为，任何类型的饮食和运动计划都必须受到密切监督，并根据每个人的能力和饮食需求进行调整。所有患者都必须摄入足够的热量。但应避免摄入过多热量。

问：物理治疗对庞贝病患者有何帮助？

答：物理治疗有助于保持灵活性和活动能力，缓解关节僵硬，预防挛缩，并监测运动方案。物理治疗师使用运动、机器和辅助装置（如上所述）帮助庞贝病患者以温和、有益的

运动和物理治疗

方式强健身体，并学习新的方法来移动并完成日常活动。治疗应针对每个患者的需求。

物理治疗可以不同的方式提供帮助：物理治疗旨在：

- 在疾病允许的范围内尽可能改善并维持运动和生理功能。
- 最大限度地减少疾病过程的临床影响。
- 预防或尽量减少继发性并发症。
- 促进并最大限度地维持：
 - 功能
 - 功能独立性
 - 参与
- 改善生活质量。
- 最大限度地发挥酶替代疗法或其他可用治疗的益处。

问：物理治疗对庞贝病患者有何帮助？

答：物理治疗有助于保持灵活性和活动能力，缓解关节僵硬，预防挛缩。物理治疗师可帮助监测运动训练计划，这可能改善肌肉力量和功能、耐力、平衡、呼吸功能，并维持行走能力。物理治疗师使用运动、机器和辅助装置（如上所述）帮助庞贝病患者以温和、有益的方式强健身体，并学习新的方法来移动并完成日常活动。治疗应针对每个患者的需求。

物理治疗师的工作之一是教人们如何使用辅助装置。教患者如何使用拐杖或助行器来防止跌倒，可能会延迟使用轮椅的需要。当儿童或成人发现行走变得越来越困难时，学习如何使用代步车或轮椅来走动可以大大提高其生活质量。获取有关如何寻找了解庞贝病等神经肌肉疾病患者需求的物理治疗师的建议。

问：是否有肌肉骨骼/功能康复方面的建议？

答：以下是一些您可以与专科医生讨论的关于肌肉骨骼/功能康复的建议：

- 在最初的评估和治疗期间，以及状态或活动情况变化时，通过测量脉搏血氧饱和度，监测心肺状态以及对姿势和活动的反应。
- 使用 DEXA 筛查骨质减少/骨质疏松症，并根据需要随访。
- 定期和根据需要评估肌肉骨骼损伤、功能缺陷、残疾程度和社会参与情况，包括根据需要进行 X 光检查，以监测脊柱侧凸、髋关节稳定性和长骨完整性。

运动和物理治疗

增强肌肉功能：

- 增强有利于运动的生物力学优势：
 - 在确保生理稳定的范围内进行练习、运动和以温和的方式强健身体。

在哪里可以了解更多信息：请参见“更多信息”部分

本出版物旨在提供有关所涵盖主题的一般信息。它作为一项公共服务由国际庞贝病协会分发，对此应了解，国际庞贝病协会不参与提供医疗或其他专业服务。医学是一门不断变化的科学。由于可能存在人为错误和实践变化，因此我们无法保证此类复杂材料完全准确无误。需要通过其他来源（尤其是医生）确认这些信息。

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