



## 運動療法と理学療法

**ホ**ンペ病の最初の徴候は、多くの場合、筋肉の弱まりです。赤ちゃんであれば「ぐにゃぐにゃしている」ように見える、または支えなしで座っていることができない場合があります。幼児であれば、ほかの子どもたちが歩き始める時期になっても歩かない、またはよろめいたりびっこをひいたりしながら歩くということもあります。子どもや大人の場合は、歩くだけでなく、椅子から立ち上がったたり、階段を上ったり、バランスを保ったりするのが難しいということがあります。運動療法や理学療法により、筋肉の強さをできるかぎり維持することができます。これらの補助療法は筋肉痛や筋肉の緊張を和らげ、患者にとっては難しい動作を新しい方法で行なうことを学ぶのに役立ちます。このパンフレットでは、ポンペ病が筋肉に及ぼす影響や、もっとも有効と思われる運動療法や理学療法の種類について説明しています。



### Q: ポンペ病は筋肉や歩く能力にどのように影響するのですか？

**A:** ポンペ病をもたらす遺伝的欠陥は、筋肉細胞に貯蔵される糖の一形態であるグリコーゲンを体が分解するのを妨げます。その結果、細胞内に過剰な量のグリコーゲンが蓄積されます。これにより、バランスや運動、または動きの自由度を支えるための、体全体の筋肉が弱くなってしまいます。体の中には、ほかの部位よりも強く影響を受ける部位があります。乳児発症型ポンペ病においては、腕や胴体(手足がついている、首から骨盤までの領域)や呼吸に用いられる筋肉(横隔膜筋、肋間筋、腹筋、副筋)だけでなく、足腰の筋肉も非常に弱くなります。ポンペ病の赤ちゃんには、支えなしに座れるだけの強さがありません。遅発型ポンペ病においては、下半身(足、腰、骨盤、脊柱)と上半身(首、肩、上腕)の近位筋(体幹にもっとも近い筋肉)および呼吸に用いられる筋肉の筋力低下が見られます。これが、遅発型ポンペ病を患う子どもや大人が歩くことが難しかったり、よろめいたりびっこをひいたりしながら歩くことの原因です。筋力低下が進むと、側弯症(脊柱の横方向(側方)の弯曲)、前弯症(背骨が内側に曲がりすぎている状態)<sup>1</sup>、拘縮、腰痛、筋肉痛、疲労、および動きをさらに制限することになる呼吸障害に陥ります。ポンペ病患者の多くが、ある時点で車椅子を使用する必要が出てくる一方で、運動療法や理学療法によりできるかぎり長く運動性を保つことができます。

### Q: 拘縮とは何ですか？

## 運動療法と理学療法

**A:** 筋力が低下し、使われなくなると、筋肉がゆるみのない硬直した状態になることがあります。硬くなり過ぎて動かなくなることもあるのです。これによって筋肉(または関節や骨につながる腱)がある位置で固まってしまい、拘縮します。拘縮が、足、足首、膝や腰など体重を支える体の部位で起こる場合、まっすぐに立ち上がる、歩く、バランスを保つことが難しくなります。拘縮を予防する最善の方法は筋肉を伸ばしたり動かしたりし続けることです。

### Q: 拘縮や変形はどのように予防できますか？

**A:** 神経筋疾患の拘縮や変形の治療原則は十分に確立されており、ポンペ病患者もこの原則に従うべきです。拘縮や変形は、時間をかけて緩やかな力で変形する力に逆らうことで防止します。以下のような方法があります。

- 毎日のストレッチ
- ポジショニングの調整
- 副子や矯正器具の使用
- すべての姿勢(特に座った姿勢と立位補助の姿勢)での十分なサポートの提供
- 患者と家族の教育

適応装置および矯正器具は、拘縮や変形の管理に不可欠であり、自分で体重を移動したり体位を変えたりできない人の皮膚の完全性を維持するために、体位の変換や圧力の軽減を可能にします。

*矯正器具による介入と副子の使用には、多くの場合、以下のような器具が使用されます。*

- 短下肢装具(AFO): 足底屈曲(足首の下方への屈曲)拘縮を防ぎます。
- 太もも用サポーター: 腸脛靭帯(太ももの外側を走る太い結合組織の帯)の拘縮を防ぎます。
- ひざ用の副子類: 膝屈曲拘縮(膝が完全に伸びなくなることを)を防ぎます。
- 手首、手、指用の副子類: 軽度から中等度の手指の拘縮を防ぎます。
- 以下のような身障者用乳母車や車椅子の座位保持装置は、拘縮や変形(特に脊髄変形)を防止または最小限に抑えるために不可欠です。
  - しっかりと支えるシートと背もたれ
  - 臀部用ガイド
  - 体幹側面サポート
  - 膝内転パッド
  - ヘッドサポート(必要に応じて)
  - カスタムメイドの座席シェル

## 運動療法と理学療法

立位補助は有効と考えられており、以下のような装置が使用されます。

- 仰向け、うつ伏せ、垂直位対応の油圧式立位保持装置
- 電動車椅子やその他の電動立ち上がり装置の立ち上がり機能を使用。

電動車椅子のチルト機能、リクライニング機能、昇降式レッグレストは、自立した姿勢の変更や体重移動を可能にし、拘縮を最小限に抑え、皮膚の完全性を維持するのに役立ちます。

脊柱側弯症の管理など、整形外科手術の検討が必要な症例もあります。整形外科手術の際には、麻酔に関する注意事項に従う必要があります。

### Q: ポンペ病患者は骨減少症を発症するリスクがありますか？

A: 骨減少症、骨粗鬆症、骨折に関する新たな研究では、ポンペ病の子ども、車椅子を利用している人工呼吸器依存の大人、および筋力低下のある患者はすべて、骨減少症の評価を受ける必要があることが示されています。

骨減少症は、骨粗鬆症への第一歩と考えられています。骨減少症と骨粗鬆症はどちらも、程度の差はあれ骨量が減少している状態で、骨の強さや骨折のリスクを示す *骨密度* によって測定されます。骨密度を測定する主な方法は、骨のミネラル含有量を測定する二重エネルギーX線吸収測定法 (DEXA) と呼ばれる痛みのない非侵襲的な検査を行うことです。栄養面では、特にカルシウムとビタミンDを十分に摂取する必要があります。ポンペ病患者の骨量は筋力と強く関連しています。したがって、筋力が低下すれば骨量も減少すると考えられます。介入を行う場合は、筋力の増加に焦点を当てます。介入には、運動トレーニングプログラムや理学療法プログラムが含まれることがあります。より重症の患者については、理学療法や立位装置による体重支持が選択肢となります。

### Q: 日常的な運動はポンペ病患者にとってどのように役に立ちますか？

A: 運動はポンペ病患者に数多くの利益をもたらします。運動は筋肉痛や疼痛を和らげ、緊張を緩和し、柔軟性や運動性を向上させます。運動によって活動的な状態も長く維持され、さらにエネルギーが生み出され、あなたの身体的および精神的健康が改善されます。しかし、誤った運動をしたり、過度に運動したりすれば、筋肉が損傷し、長期的には疲れてしまいます。必ず担当の医療チームと協力して、能力に合った運動プログラムを計画してください。それは、ほとんどのポンペ病患者にとって、筋肉を運動させつつも、限界に達する前に止めるということ

## 運動療法と理学療法

を意味します。運動負荷テストと呼ばれるいくつかの簡単なテストによって、心臓や筋肉に過度の負担をかけることなく行なえるのはどのくらいの量の運動かということを把握できます。このようなテストでは、トレッドミルやルームサイクルで運動時に心拍数やどのくらいの量の酸素を取り込んでいるかを測定します。あなたの運動プランは医師や理学療法士に検討してもらい、病状の変化に応じて見直す必要があるかもしれません。病気が進行して筋力が低下したり、呼吸障害、側弯症、拘縮が起こったりした場合は、運動メニューを調整する必要があるかもしれません。治療と理学療法を併用することで病状が改善する可能性もあります。このような場合も運動メニューを調整する必要があります。

### Q: ポンペ病患者に最適なのはどのような運動ですか？

A: これまで、神経筋疾患のある人は、緩やかな、最大限に満たない運動量(最大努力以下)の中程度の運動を行い、激しいレジスタンス運動を避けるべきだというのが一般的な考え方でした。運動しすぎると筋肉が損傷し、悪化が早まるのではないかという懸念の声が上がりました。しかし、最近、筋ジストロフィー患者を対象とした運動の効果に関する研究で、体力レベルが改善することが明らかになりました。運動は忍容性が良好で安全であることが認められたのです。酵素補充療法を受けている患者を対象とした運動耐性試験の予備的データは、定期的な運動の忍容性が良好で、筋力と持久力を改善する可能性があることを裏付けています。さらなる研究が進められています。運動プログラムは、個々の患者に合わせて調整し、参加者の特定のニーズ、能力、障害を考慮に入れる必要があります。

- 支えや抵抗として水を用いることで硬くなった筋肉を伸ばし、動きの範囲を増大させるプールで行う水中運動などの柔軟運動。人工呼吸器の使用者に対する警告: 水圧により呼吸が困難になる恐れがありますので、このような運動を試みる前に、医師に相談してください。
- ポンペ病患者向けの一般的な運動トレーニングについては、「さらに詳しい情報を得るには」のセクションまたは IPA のホームページをご覧ください。お住まいの地域のポンペ病協会をご参照ください。

### Q: ポンペ病患者にとって理学療法が重要なのはなぜですか？

A: 身体運動が重要な理由はいくつかあります。以下のように役立つ可能性があります。

- 筋肉の有酸素能力を改善し、維持することで、筋肉を疲れにくくします。
- 筋機能(筋力、協応性、持久力)を維持します。
- 拘縮、過体重、痛み、疲労などの二次的な問題を予防または軽減します。
- 自尊心を高め、やる気を引き出し、ストレスから個人を守ります。

## 運動療法と理学療法

- 二次的なデコンディショニングを防ぎます。二次的なデコンディショニングとは、身体活動がない、または不規則な生活習慣を選んだり進められたりした結果、人々が陥る状況のことです。このような生活習慣では、身体の循環能力と換気能力が低下し、筋肉の有酸素能力と強度が低下します。

### Q: 有酸素運動と無酸素運動の違いは何ですか？

A: 有酸素運動は、酸化能力を改善することを目的とした身体運動です。有酸素とは「酸素を使う」という意味で、人体の代謝またはエネルギー生成プロセスで酸素を使用することを指します。有酸素運動の例としては、ランニング、水泳、サイクリングなどがあります。その反対は無酸素運動で、筋力トレーニングや短距離走が例として挙げられます。2種類の運動の違いは、筋収縮の持続時間と強度、そして筋肉内でどのようにエネルギーが生成されるかです。有酸素運動中、グリコーゲンは酸素の助けを借りて異化され、エネルギーを産生します。その後、グリコーゲンがなくなると、代わりに脂肪代謝が始まります。脂肪代謝は時間がかかるプロセスであり、パフォーマンスの低下を伴います。この段階で、運動している人は疲労を覚えません。無酸素運動中、グリコーゲンは酸素の助けを借りずに異化されますが、これははるかに効率の悪いプロセスです。無酸素運動中は疲労しやすくなります。

定期的な有酸素運動には以下のような利点があります。

- 呼吸に関係する筋肉が強くなると、肺の空気の出入りが促進されます。
- その結果、心筋の状態が改善する可能性があります。心臓ポンプがより効率的に機能し、安静時の心拍数が低くなります。これを有酸素コンディショニングといいます。
- 身体の筋肉が強くなります。
- 血液がより効率的に循環するようになるかもしれません。その結果、血圧が低下する可能性があります。
- 赤血球の総数が増加し、酸素の運搬が促進される可能性があります。
- メンタルヘルスが改善されます。
- 糖尿病のリスクが減少します。

有酸素運動は心臓血管の健康状態を改善する可能性があります。さらに、高強度有酸素活動は骨の成長を促し、骨粗鬆症のリスクを減らすこともあります。

## 運動療法と理学療法

無酸素運動がもたらしうる主な利益は、筋肉が増強されることです。定期的な無酸素運動には以下のような利益があります。

- 安静時でも代謝を促進します。筋肉は、体内のどの組織よりも単位体積当たりのカロリーを多く燃焼させます。
- 骨を強化し、骨粗鬆症のリスクを減らします。
- 関節のこわばりを和らげ、潜在的なけがから関節を保護します。
- 糖尿病のリスクを減らします。

**Q: いつの時点で、トレーニングをしすぎているとわかりますか？**

**A:** 必ず最初に助言を求めてください。トレーニングの計画は、医師や熟練した理学療法士の管理下で実施する必要があります。血漿中の CK 濃度をモニタリングすることが重要です。赤色尿がみられる場合は、ヘモグロビン尿症またはミオグロビン尿症の可能性がありますのでトレーニングを直ちに中止してください。以下のガイドラインを利用できます。次のようなことが起こる場合は、トレーニングのしすぎです。

- トレーニング後 48 時間以降の筋肉痛や痙攣
- 頻脈(非常に速い心拍数)
- めまい
- 赤色尿。ヘモグロビン尿症(尿中に遊離ヘモグロビンが含まれる状態)およびミオグロビン尿症(尿中にミオグロビンが含まれる状態で、通常は筋損傷との関連性を示す)を意味します。<sup>1</sup>

**Q: 筋肉を強い状態で維持するために、ほかにできることはありますか？**

**A:** 医療従事者の中には、毎日の運動と高タンパク低炭水化物の食事を組み合わせることにより、筋肉の強度を維持することができると考えている者もいます。この組み合わせにより、筋肉が傷害されると失われる筋タンパク質の一部を補充できる可能性があるのです。多数のポンペ病患者がこのようなプログラムを実行した後に失っていた機能の一部を取り戻したと報告しています。様々な病期にあるポンペ病患者をどのくらい助けることができるのかを判断するためには、さらに研究が必要です。専門家は、やはり、どのような種類の食事および運動プログラムであっても、注意深く監視し、各患者の能力と食事ニーズに適合させなければならないという点で合意しています。適切な量のカロリー摂取は、すべての患者にとって必須です。カロリーの摂り過ぎは避けるべきです。

**Q: 理学療法はポンペ病患者にどのように役に立つのでしょうか？**

**A:** 理学療法では柔軟性と運動性を維持し、関節のこわばりを和らげ、拘縮を予防し、運動療法をモニタリングします。理学療法士は、運動、機械、補助装置(前述)を使用して、ポンペ病

## 運動療法と理学療法

患者が緩やかかつ有益な強化訓練に参加し、移動したり日常の作業を管理したりするための新しい方法を学ぶのを助けます。治療では、各患者のニーズに焦点を当てる必要があります。

**理学療法が提供する様々な支援方法:**理学療法は、以下を目的としています。

- 病気の制限範囲内で、運動機能と生理学的機能をできる限り最適化し、維持します。
- 病状経過による臨床的影響を最小限に抑えます。
- 二次性合併症を予防または最小限に押さえます。
- 以下がもっとも高い水準となるよう促進し、維持します。
  - 機能
  - 機能的自立
  - 参加
- 生活の質を最適化します。
- 酵素補充療法やその他の治療が利用できるようになったら、その利益を最大限に活かします。

**Q: 理学療法はポンペ病患者にどのように役に立つのでしょうか？**

**A:** 理学療法は柔軟性と運動性を維持し、関節のこわばりを和らげ、拘縮を予防します。理学療法士は、筋力と機能、持久力、バランス、呼吸機能を改善し、歩行レベルを維持する運動トレーニングプログラムのモニタリングを支援します。理学療法士は、運動、機械、支援機器(前述)を使用して、ポンペ病患者が緩やかかつ有益な強化訓練に参加し、移動したり日常の作業を管理したりするための新しい方法を学ぶのを助けます。治療では、各患者のニーズに焦点を当てる必要があります。

理学療法士の仕事のひとつは、補助装置の使い方を教えることです。転倒を予防するために杖や歩行器の使い方を患者に教えることにより、車椅子が必要となる時期を遅らせることができます。子どもや大人が徐々に歩くのが困難になってきたときに、スクーターや車椅子を用いた移動方法を教わることにより、患者の生活の質は大幅に改善されます。ポンペ病のような神経筋疾患の患者のニーズを理解している理学療法士を見つける方法についてのアドバイスは、次ページの『さらに詳しい情報を得るには』をご覧ください。

**Q: 運動器リハビリテーションや機能的リハビリテーションに関する推奨事項はありますか？**

**A:** 以下のような運動器リハビリテーションや機能的リハビリテーションに関する推奨事項について、医療従事者に相談することをお勧めします。

## 運動療法と理学療法

- 最初の評価および治療の際、および病状や活動に変化が起こった際にパルス酸素測定を行うことで心肺状態と、姿勢や活動への反応をモニタリングする。
- 必要に応じて、DEXAによる骨減少症や骨粗鬆症のスクリーニングと追跡調査を受ける。
- 側弯症、股関節の安定性、長骨の完全性のモニタリングに必要なX線検査など、運動器障害や機能障害、障害の程度、社会的参加に関する評価を定期的に、および必要に応じて行う。

### 筋機能の強化：

- 運動のための生体力学的優位性を高める：
  - 生理学的安定性の範囲内で、練習、運動、緩やかな強化訓練を行う。

さらに詳しく知りたい方は：「さらに詳しい情報を得るには」のセクションをご覧ください。

本発行物は扱っている事柄に関する一般情報を提供することを目的として作成されています。International Pompe Association が医療などの専門サービスを提供していないという理解のもと、International Pompe Association による公共サービスとして本発行物が提供されています。医療は常に変化する科学です。診療においては人的ミスや変更が発生するため、このような複雑な資料の精確さを保証することは不可能です。本発行物の情報については別の情報源、特にかかりつけの医師に確認することが必要です。

---

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