



## EGZERSİZ VE FİZİK TEDAVİ

Pompe hastalığının çoğunlukla ilk işareti, hareket etmek için kullanılan kaslarda zayıflıktır. Bebekler “gevşek” görünebilirler ya da yardım olmadan dik oturamayabilirler. Emekleme dönemindeki bebekler, yaşlıları yürümeye başladıklarında yürüyemeyebilir veya paytak veya aksak şekilde yürüyebilirler. Çocuklar ve yetişkinler yürümekte, sandalyeden kalkmakta, merdiven çıkmakta ya da dengelerini korumakta zorluk çekebilirler. Egzersiz ve fizik tedavi kasların mümkün olduğunca güçlü kalmasını sağlar. Bu destekleyici tedaviler, aynı zamanda kas ağrılarını ve kasılmaları da azaltabilir ve insanların yapmakta güçlük çektikleri işleri daha kolay yapabilecekleri yeni yöntemler bulmalarına yardımcı olur. Bu broşürde, Pompe hastalığının kasları nasıl etkilediği ve hastalara en fazla yarar sağlayabilecek egzersiz ve fizik tedavi türleri anlatılmaktadır.



### S: Pompe hastalığı kasları ve yürüme yeteneğini nasıl etkiler?

**C:** Pompe hastalığına sebep olan genetik kusur, vücudun kas hücrelerinde depolanan bir tür şeker olan glikojeni parçalamasını engeller. Sonuç olarak, hücrelerde çok fazla glikojen birikir. Bu da, tüm vücutta denge, hareket özgürlüğü veya hareketliliği destekleyen kasların zayıflamasına yol açar. İnfantil başlangıçlı Pompe hastalığında, bacaklarda ve kalçalarda ve ayrıca kollar ve gövde (kol ve bacakların bağlı olduğu boyun ve kalça arasındaki bölge) ile nefes almak için kullanılan kaslarda (diyafram, interkostal kaslar, karın kasları ve yardımcı kaslar) köklü bir kas zayıflığı söz konusudur. Bu bebekler, çok ender olarak yardım almadan dik bir şekilde oturabilirler. Geç başlangıçlı Pompe hastalığında kas zayıflığı, vücudun alt kısmındaki (bacaklar, kalçalar, baldırlar ve omurga) ve üst kısmındaki (boyun, omuzlar ve üst kollar) proksimal kaslarda (gövdeye en yakın) ve solunum için kullanılan kaslarda görülür. Bu nedenle, geç başlangıçlı Pompe hastalığı olan çocuklar ve yetişkinler, yürümekte zorluk çekerler veya paytak veya aksak şekilde yürürler. Artan kas zayıflığı skolyoza (omurganın yana doğru (lateral) bükülmesi), lordoza (omurganın çok fazla içe doğru kavislenmesi)<sup>1</sup>, kontraktürlere, bel ağrısına, kas ağrısına, halsizliğe ve hareketliliği daha da kısıtlayan solunum problemlerine yol açar. Pompe hastalığı olan pek çok kişi, bir noktada tekerlekli sandalye kullanma ihtiyacı duyabilirler, ancak, egzersiz ve fizik tedavi hareketliliğin mümkün olduğunca devam etmesini sağlayabilir.

## EGZERSİZ VE FİZİK TEDAVİ

### S: Kontraktürler nedir?

**C:** Kaslar zayıflamaya ve kullanılmamaya başladıkça, sıkı ve kasılmış bir hal alabilirler. Bazen o kadar sıkı olurlar ki hareket edemezler. Bu durum, kasların (ya da kemiklerin bağlayan tendonların ya da eklemlerin) bir pozisyonda sıkışıp kalmasına sebep olur ve bu da bir **kontraktür** oluşturur. Kontraktürler vücudun, bacaklar, dizler, ayak bilekleri ve/veya kalça gibi vücut ağırlığının taşındığı yerlerde meydana gelirse, ayakta dik durmak, yürümek veya dengede durmak zorlaşabilir. Kontraktürleri engellemenin en kolay yolu kasları esnemiş ve hareket eder konumda tutmaktır.

### S: Kontraktür ve Deformite Nasıl Önlenebilir?

**C:** Kas-sinir hastalıklarında kontraktür ve deformite tedavisine yönelik prensipler iyi bilinmektedir ve Pompe hastalığı olan bireylerde bunlar uygulanmalıdır. Kontraktürler ve deformite, zaman içinde aşağıdakiler dahil hafif kuvvetler kullanılarak deforme edici kuvvetlere karşı koyarak önlenmelidir:

- Günlük esneme
- Duruşun düzeltilmesi
- Atel ve ortez kullanımı
- Tüm pozisyonlarda, özellikle otururken yeterli desteğin ve uygun şekilde ayakta durma desteğinin sağlanması
- Hastaların ve yakınlarının eğitilmesi

Uyarlanabilir ekipman ve ortez, kontraktür ve deformitenin kontrolünde önemli rol oynayabilir ve ağırlığını bir tarafa veremeyen veya pozisyonlarını bağımsız olarak değiştiremeyen bireylerde pozisyon değiştirmeyi ve cilt bütünlüğünün korunması için basıncın hafifletilmesini sağlayabilir.

*Ortotik müdahale ve atel kullanımı sıklıkla aşağıdakilerin kullanımını içerir.*

- Plantar fleksiyon (ayağın aşağı hareketi) kontraktürlerini önlemek için ayak bileği ortezleri (ABO'lar).
- İliotibial bant kontraktürlerini önlemek için uyluk bağlayıcılar (iliotibial bant, uyluğun dış kısmı boyunca uzanan kalın bir bağ dokusu bandıdır).
- Diz fleksiyon kontraktürlerini (dizin tam olarak düzmemesi) önlemek için diz atelleri.
- Hafif ila orta dereceli el ve parmak kontraktürleriyle mücadele etmek üzere istirahat bilek/el/parmak atelleri.
- Uyarlanmış bebek arabalarındaki veya tekerlekli sandalyelerdeki oturma sistemleri, kontraktürleri ve deformiteyi, özellikle de omurga deformitesini önlemek veya en aza indirmek için kritik öneme sahiptir ve şunları içermelidir:
  - Sert oturak ve sırtlık
  - Tekerlekli sandalye kalça destekleri
  - Yan gövde destekleri
  - Diz addüktörleri

## EGZERSİZ VE FİZİK TEDAVİ

- Gerekirse kafa desteği
- Kişiyeye özel oturak destekleri

Destekli ayakta durmanın faydalı olduđu kabul edilir ve ařađıdakilerin kullanımını içerebilir:

- Sırtüstü, yüzüstü, dikey ve hidrolik ayakta durma destekleri
- Motorlu tekerlekli sandalyeler veya diđer motorlu ayakta durma cihazları ile ayakta durma destekleri.

Motorlu tekerlekli sandalyelerdeki elektronik eğme, yaslanma ve bacak dayanaklarını yükseltme, kontraktürün en aza indirilmesine ve cilt bütünlüğünün korunmasına yardımcı olmak için bağımsız konum deđişikliğine ve ağırlık aktarımına izin verebilir.

Skolyoz tedavisi gibi bazı vakalarda ortopedik ameliyatın deđerlendirilmesi gerekebilir. Ortopedi ameliyatı sırasında anestezi önlemlerine uyulmalıdır.

### **Q: Pompe hastalığı olan kişiler Osteopeni (kemik kaybı) geliştirme riski altında mıdır?**

**C:** Osteopeni, osteoporoz ve kırıkla ilgili ortaya çıkan raporlar, etkilenen tüm çocukların, tekerlekli sandalyeye ve ventilatöre bağımlı yetişkinlerin ve kas gücü azalmış hastaların osteopeni açısından deđerlendirilmesi gerektiğini ortaya koymaktadır.

Osteopeni, osteoporoz (kemik erimesi) giden yolda ilk adım olarak kabul edilir. Hem osteopeni hem de osteoporoz, kemiğin ne kadar güçlü olduđunun ve kırılma riskinin bir göstergesi olan *kemik mineral yoğunluğu* ile ölçülen, deđişen derecelerde kemik kaybıdır. Kemik yoğunluđunu belirlemenin ana yöntemi, kemiğin mineral içeriğini ölçen, Çift Enerjili X Işını Absorpsiyometrisi (DEXA) adı verilen ağrısız, invaziv olmayan bir test yaptırmaktır. Beslenme de özellikle kalsiyum ve D vitamini alımı açısından yeterli olmalıdır. Pompe hastalarında kemik kütlesi kas gücüyle yakından ilişkilidir. Bu nedenle kas kuvveti azalırsa, kemik kütlesinin de azalması beklenir. Potansiyel müdahaleler kas gücünü artırmaya odaklanmalı ve egzersiz eğitim programlarını veya fizik tedavi programlarını içermelidir. Daha ağır şekilde etkilenen hastalarda fizik tedavide ve ayakta durma cihazlarında vücudun bir bölümüne ağırlık verilerek yapılan egzersizler bir seçenek olabilir.

### **S: Günlük egzersiz Pompe hastalığı olan kişilere nasıl yardımcı olabilir?**

**C:** Egzersizin Pompe hastalığı olan kişiler için pek çok faydası vardır. Kas ağırlarını, kasılmayı azaltıp, esnekliği ve hareketliliđi arttırabilir. Aynı zamanda, daha uzun süre aktif kalmanızı, enerjinizi artırmanızı sağlar ve fiziksel ve zihinsel sađlığınıza iyileştirir. Bununla birlikte yanlış egzersiz yapmak ya da kendinizi çok fazla zorlamak, kaslara zarar verebilir ve uzun vadede kendinizi yorgun hissetmenize sebep olabilir. Tedaviyi uygulayan ekibinizle sizin yeteneklerinize uygun bir egzersiz programı hazırladıđınızdan emin olun. Pompe hastalığına sahip pek çok kişi için bu, kasları çalıştırmak ancak,

## EGZERSİZ VE FİZİK TEDAVİ

yapabileceklerinizin sınırına ulaşmadan durmak anlamına gelmektedir. **Egzersiz tolerans testi** adı verilen bazı basit testler, kalbinizi ya da kaslarınızı zorlamadan ne kadar egzersiz yapabileceğinizi belirlemenize yardımcı olabilir. Bu testler nabzınızı ve bir yürüme bandında ya da bisiklet üzerinde ne kadar oksijen aldığınızı ölçer. Egzersiz planınız doktorunuz ya da fizik tedavi uzmanınız tarafından kontrol edilmeli ve durumunuzun değiştiği zamanlarda yeniden düzenlenmelidir. Hastalık ilerledikçe ve kaslar zayıfladıkça veya solunum problemleri, skolyoz veya kontraktürler ortaya çıktıkça, egzersiz rutininizde ayarlamalar yapmanız gerekebilir. Tedavi ve fizik tedavi kombinasyonu ile durumunuz iyileşebilir ve bu sebeple egzersiz rutinlerinizi de ayarlamanız gerekebilir.

### **S: Pompe hastalığına sahip kişiler için en iyi egzersizler hangileridir?**

**C:** Geçmişte genel varsayım, kas-sinir hastalığı olan kişilerin hafif, maksimumun altında (maksimumdan daha az eforla), orta düzeyde egzersizler yapması ve ağır direnç egzersizlerinden kaçınması gerektiği yönündeydi. Çok fazla egzersiz yapmanın kaslara zarar verebileceği ve kötüleşmeyi hızlandırabileceği yönünde endişeler vardı. Ancak kas distrofisi olan hastalarda egzersizin etkileri üzerine son dönemde yapılan çalışmalar, fiziksel zindelik düzeyinde iyileşmeler olduğunu göstermiştir. Egzersizin iyi tolere edildiği ve güvenli olduğu ortaya çıkmıştır. Enzim replasman tedavisi alan hastalarda yapılan bir egzersiz tolerans çalışmasının ön verileri, düzenli egzersizin iyi tolere edildiğini ve kas gücü ile dayanıklılığını artırabildiğini desteklemektedir. Daha ileri çalışmalar devam etmektedir. Egzersiz programları her hastaya özel olarak hazırlanmalı ve katılımcının özel ihtiyaçları, yetenekleri ve engelleri dikkate alınmalıdır.

- Suyu destek ve direnç için kullanarak gergin kasları esnetmeye ve hareket sınırlarını genişletmeye yarayan ve havuzda yapılan egzersizler gibi esneklik egzersizleri. Ventilatör kullanıcıları için bir uyarı: Bu tür bir egzersizi yapmadan önce doktorunuza danışın, zira su basıncı nefes almayı zorlaştırabilir.
- Hastalar için tipik egzersiz programı mevcuttur; “Daha fazla bilgi” bölümüne, IPA web sitesine veya yerel Pompe Derneğine başvurun.

### **S: Pompe hastalarında fizik tedavi neden önemlidir?**

**C:** Fiziksel egzersizler çeşitli nedenlerden dolayı önemlidir. Şunlara yardımcı olabilirler:

- Kasların verimli oksijen kullanımı kapasitesini iyileştirerek ve koruyarak kaslarınızın daha az yorulmasını sağlar
- Kas fonksiyonunu (güç, koordinasyon ve dayanıklılık) korur
- Kontraktür, aşırı kilo, ağrı ve yorgunluk gibi ikincil sorunları önler veya azaltır
- Öz saygıyı artırır, motivasyon sağlar ve bireyleri strese karşı korur
- İkincil kondisyon kaybını durdurur. İkincil kondisyon kaybı, insanların fiziksel aktivitenin olmadığı veya düzensiz olduğu bir yaşam tarzını seçtikleri veya bu onlara tavsiye edildiği için içine düştükleri durumdur. Bu yaşam tarzı vücudun dolaşım ve solunum kapasitesini azaltır, kasların verimli oksijen kullanım kapasitesini ve gücünü azaltır.

## EGZERSİZ VE FİZİK TEDAVİ

### S: Aerobik ve anaerobik egzersizler arasındaki fark nedir?

C: Aerobik egzersiz, oksijenlenme kapasitesini iyileştirmeyi amaçlayan fiziksel egzersizdir. Aerobik “oksijenli” anlamına gelir ve insan vücudunun metabolik veya enerji üretme sürecinde oksijenin kullanılmasını ifade eder. Aerobik egzersizlerine örnek olarak koşmak, yüzmek ve bisiklete binmek verilebilir. Bunun tersi ise anaerobik egzersizlerdir: kuvvet antrenmanı ve kısa mesafe koşusu buna örnektir. İki egzersiz türü arasındaki farklar şunlardır: ilgili kas kasılmalarının süresi ve yoğunluğu ve kas içinde enerjinin nasıl üretildiği.

Aerobik egzersiz sırasında glikojen, enerji üretmek için oksijenin yardımıyla yıkıma uğrar. Daha sonra glikojen tükendiğinde, bunun yerine yağ metabolizması başlatılır. Yağ metabolizması yavaş bir süreçtir ve buna performansta bir düşüş eşlik eder. Bu aşamada sporcu yorulacaktır. Anaerobik egzersiz sırasında glikojen, oksijenin yardımı olmadan yıkıma uğrar ve bu çok daha az verimli bir süreçtir. Anaerobik egzersiz sırasında kişi daha kolay yorulur.

Düzenli aerobik egzersizin faydaları şunlardır:

- Solunumla ilgili kaslar güçlenebilir ve havanın akciğerlere girip çıkmasını kolaylaştırabilir.
- Sonuç olarak kalp kasının durumu iyileşebilir. Kalp pompası daha verimli çalışır, istirahat sırasındaki kalp atış hızı daha düşük olur. Buna aerobik koşullanma denir.
- Vücut kasları güçlenir.
- Kanınız daha verimli bir şekilde dolaşabilir. Bunun sonucunda tansiyon düşebilir.
- Toplam kırmızı kan hücresi sayısı artabilir, bu da oksijenin taşınmasını kolaylaştırabilir.
- Ruh sağlığı iyileşir.
- Diyabet riski azalır.

Aerobik egzersiz kardiyovasküler form durumunu artırabilir. Ayrıca yüksek etkili aerobik aktiviteler kemik büyümesini teşvik edebilir ve kemik erimesi riskini azaltabilir.

Anaerobik egzersizin en büyük potansiyel faydası, daha fazla kas inşa etmenizdir. Düzenli anaerobik egzersizin faydaları şunlardır:

- İstirahat halinde bile metabolizmayı hızlandırır. Kaslar, birim hacim başına vücuttaki diğer dokulardan daha fazla kalori yakar.
- Kemikleri güçlendirerek kemik erimesi riskini azaltır.
- Eklemlerdeki sertliği rahatlatır ve olası yaralanmalara karşı korur.
- Diyabet riskini azaltır.

## EGZERSİZ VE FİZİK TEDAVİ

### S: Çok fazla egzersiz yaptığımı ne zaman anlarım?

C: Kişi her zaman önce tavsiye almalıdır. Program bir doktor veya vasıflı bir fizyoterapistin gözetiminde gerçekleştirilmelidir. Plazma CK seviyelerinin izlenmesi önemlidir. Hemoglobüri veya miyoglobüriye işaret edebilecek kırmızı idrar durumunda egzersiz derhal durdurulmalıdır. Aşağıdakilerin rehberliğine başvurulabilir: Şunlar olursa çok fazla egzersiz yapmışsınız demektir:

- Egzersizden 48 saat sonra kas ağrısı ve/veya kramplar
- Taşikardi (çok hızlı kalp atışı)
- Baş dönmesi
- Kırmızı idrar, yani hemoglobüri (idrarda serbest hemoglobin varlığı) ve miyoglobüri (idrarda miyoglobün varlığı, genellikle kas yıkımıyla ilişkili)<sup>1</sup>

### S: Kaslarımın güçlü kalmasını sağlamak için başka ne yapabilirim?

C: Bazı sağlık uzmanları, günlük egzersizin protein açısından yüksek, karbonhidrat açısından düşük bir diyet ile birleştirilmesinin kasların güçlü tutulmasını sağlayacağı görüşündedirler. Bu birleşim, kaslar hasar gördüğü zaman kaybolan bazı kas proteininin yerine konulmasını sağlayabilir. Pompe hastalığına sahip pek çok kişi, bu tür bir program takip ederek, kaybettikleri fonksiyonelliğin bir kısmını yeniden kazandıklarını belirtmiştir. Böylesi bir programın hastalığın farklı aşamalarında bulun hastalara nasıl faydası olacağını görebilmek için daha fazla çalışma yapılması gerekmektedir. Ancak, uzmanlar, her türlü diyet ve egzersiz programının dikkatli bir şekilde gözetim altında tutulmasını ve her hastanın bireysel yeteneklerine ve beslenme ihtiyaçlarına göre adapte edilmesini önermektedir. Tüm hastalar için yeterli kalori alımı zorunludur. Aşırı kaloriden kaçınılmalıdır.

### S: Fizik tedavi, Pompe hastası bir kişiye nasıl yardımcı olabilir?

C: Fizik tedavi esnekliğin ve hareketliliğin korunmasına, eklemlerdeki sertliğin hafifletilmesine, kontraktürlerin önlenmesine ve egzersiz rejimlerinin izlenmesine yardımcı olabilir. Fizyoterapist, Pompe hastası kişilerin hafif ve faydalı şekilde güçlenmelerine ve hareket etmenin ve günlük işleri yerine getirmenin yeni yollarını öğrenmelerine yardımcı olmak için egzersizler, makineler ve yardımcı cihazlardan (yukarıda bahsedilen) faydalanır. Tedavi her hastanın ihtiyacına yönelik olmalıdır.

**Fizik tedavinin yardımcı olabileceği farklı yollar şunlardır:** Fizik tedavi şu amaçlar için tasarlanır:

- Hastalık sınırları dahilinde motor ve fizyolojik fonksiyonu mümkün olduğunca optimize etmek ve korumak.
- Hastalık sürecinin klinik etkisini en aza indirmek.
- İkincil komplikasyonları önlemek veya en aza indirmek.
- Aşağıdakilerin maksimum düzeyde desteklenmesini ve sürdürülmesini sağlamak:
  - İşlev
  - İşlevsel bağımsızlık
  - Katılım



## EGZERSİZ VE FİZİK TEDAVİ

- Yaşam kalitesini optimize etmek.
- Enzim replasman tedavisinin veya diğer tedavilerin faydalarını mümkün olduğunca en üst düzeye çıkarmak.

### Q: Fizik tedavi Pompe hastalığı olan birine nasıl yardımcı olabilir?

**C:** Fizik tedavi, esnekliğin ve hareketliliğin muhafaza edilmesini sağlayabilir, eklemlerdeki kasılmaları azaltabilir, kontraktürlerin oluşmasını engelleyebilir. Fizyoterapistler kas gücünü ve fonksiyonunu, dayanıklılığını, dengeyi, solunum fonksiyonunu iyileştirebilecek ve hareket düzeyini koruyabilecek egzersiz eğitim programlarının uygulanmasına yardımcı olur. Fizik tedavi uzmanı, Pompe Hastalığına sahip kişilerin hafif ve faydalı güçlendirme egzersizlerine katılmalarına ve hareket etmelerine ve günlük işlerini yapmak için yeni yöntemler geliştirmelerine yardımcı olmak için egzersizleri, makineleri, ve yardımcı cihazları (yukarıda belirtilen) kullanır. Tedavi, her hastanın ihtiyacına göre belirlenmelidir.

Bu, fizyoterapistin işinin önemli bir kısmı, birine yardımcı cihazların nasıl kullanılacağını öğretmektir.. Birisine baston kullanmayı ya da düşmeyi engellemek için yürüteç kullanmayı öğretmek, tekerlekli sandalyeye ihtiyaç duyma durumunu erteleyebilir. Bir çocuk ya da yetişkin için yürümek giderek zorlaştığında, bir scooter ya da tekerlekli sandalye ile dolaşmayı öğrenmek kendisinin yaşam kalitesini fazlasıyla yükseltebilir. Pompe Hastalığı gibi nöromüsküler hastalığa sahip kişilerin ihtiyaçlarını anlayan bir fizik tedavi uzmanı bulmak konusundaki tavsiyeler için.

### S: Kas-iskelet sistemi/fonksiyonel rehabilitasyona yönelik öneriler var mıdır?

**C:** Uzmanınızla görüşmek isteyebileceğiniz kas-iskelet sistemi/fonksiyonel rehabilitasyona ilişkin bazı öneriler aşağıda verilmiştir:

- Başlangıçta değerlendirme ve tedavi sırasında ve durum veya aktivitedeki değişiklikler meydana geldiğinde kalp-solunum durumunun ve pozisyon ve aktiviteye yanıtın nabız oksimetresi ile izlenmesi.
- DEXA ile osteopeni/osteoporoz taraması ve gerektiğinde takip.
- Skolyoz, kalça stabilitesi ve uzun kemik bütünlüğünün izlenmesi için gerektiğinde radyografiler de dahil olmak üzere kas-iskelet sistemi bozukluklarının, fonksiyonel eksikliklerin, engellilik düzeylerinin ve topluma katılımın düzenli aralıklarla ve ihtiyaç üzerine değerlendirilmesi.

### Kas Fonksiyonunu Geliştirme:

- Hareket için biyomekanik avantajın artırılması:
  - Fizyolojik stabilite sınırları dahilinde egzersiz, hareket ve hafif güçlendirme sağlama.

## EGZERSİZ VE FİZİK TEDAVİ

**Nereden Daha Fazla Bilgi Alabilirim?: “Diğer Bilgiler” bölümüne bakınız.**

*Bu yayın, söz konusu hastalık ile ilgili genel bilgi vermek amacı ile tasarlanmıştır. Uluslararası Pompe Birliği tarafından kamu hizmeti olarak dağıtılmaktadır ve Uluslararası Pompe Birliği, medikal veya diğer hizmetler vermek amacıyla olmadığı bilincindedir. Tıp sürekli değişmekte olan bir bilimdir. İnsan hatası ve uygulamadaki değişiklikler, böylesi karmaşık materyallerin tam doğruluğunu kesinleştirmeyi imkansız kılmaktadır. Bu bilgilerin başka bilgi kaynakları ile, özellikle de hastanın kendi hekimi ile teyit edilmesi gerekmektedir.*

---

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