



Ejercicio y fisioterapia

A menudo el primer síntoma de la enfermedad de Pompe es la debilidad en los músculos. Los bebés parecen especialmente “blandos” o no pueden mantenerse erguidos sin ayuda. Los pequeños pueden no comenzar a caminar mientras que otros niños de su edad sí lo hacen, o pueden comenzar a caminar pero de una forma asimétrica, cojeando, por ejemplo. Niños y adultos pueden tener dificultades para andar, para incorporarse desde una silla, para subir escaleras, o para mantener el equilibrio. El ejercicio y la fisioterapia pueden ayudar a mantener los músculos tan fuertes como sea posible. Estas terapias de apoyo pueden aliviar los dolores musculares y la rigidez, y ayudan a adquirir nuevas técnicas para realizar tareas que resultan difíciles para los afectados. Este folleto explica cómo la enfermedad de Pompe repercute sobre los músculos y los tipos de ejercicio y fisioterapia que pueden resultar más beneficiosos.



P: ¿Cómo puede afectar la enfermedad a los músculos y a la capacidad para caminar?

R: El defecto genético que origina la enfermedad de Pompe impide que el cuerpo metabolice el glucógeno, un tipo de azúcar que se almacena en las células musculares. Como consecuencia de ello, se acumula una cantidad excesiva de glucógeno en las células, lo que debilita la musculatura de todo el cuerpo implicada en el equilibrio, en la movilidad, o en la libertad de movimiento. Algunas partes del cuerpo pueden verse más afectadas que otras. En el tipo infantil de la enfermedad, hay una debilidad muy importante en piernas y caderas, así como en los brazos y en el tronco (el área, entre el cuello y la pelvis, en la que se sitúan los brazos y las piernas) y en los músculos responsables de la respiración (diafragma y músculos intercostales, abdominales y accesorios). Estos niños rara vez poseen la fuerza suficiente como para sentarse sin ayuda. En el tipo de manifestación más tardía, se aprecia la debilidad en los músculos proximales (más cercanos al tronco) de la parte inferior del cuerpo (piernas, caderas, pelvis y columna), así como en la parte superior (cuello, hombros y brazos), y en los músculos utilizados para respirar. Este es el motivo por el cual niños y adultos con la variante tardía de la enfermedad tienen problemas para caminar o lo hacen de manera asimétrica o con cojera. El incremento en la debilidad muscular puede conducir a padecer escoliosis (una curvatura lateral de la columna), lordosis (una curvatura excesiva hacia dentro)¹, contracturas, dolores lumbares, dolor muscular, fatiga y

Ejercicio y fisioterapia

problemas respiratorios que pueden limitar aún más la movilidad. Si bien muchas personas afectadas pueden en determinado momento requerir el uso de silla de ruedas, el ejercicio y la fisioterapia preserva la movilidad tanto como sea posible.

P: ¿Qué son las contracturas?

R: Conforme los músculos se debilitan y apenas se utilizan, pueden hacerse muy rígidos y tirantes, lo que impide a veces el movimiento. Esta circunstancia también provoca que esos músculos (o las articulaciones y los tendones que conectan los huesos) se inmovilicen en una determinada posición formando una **contractura**. Si las contracturas se forman en partes en las que se soporta el peso del cuerpo, tales como piernas, tobillos, rodillas y/o caderas, puede ser muy complicado mantenerse de pie, caminar o controlar el equilibrio. La mejor manera de prevenir las contracturas es mantener los músculos estirados y en movimiento.

P: ¿Cómo se pueden evitar las contracturas y las deformidades?

R: Los principios para el tratamiento de las contracturas y las deformidades en personas con trastornos neuromusculares están bien definidos y se deben seguir en personas con enfermedad de Pompe. Las contracturas y las deformidades se deben evitar contrarrestando las fuerzas deformadoras mediante el uso de fuerzas suaves a lo largo del tiempo. Aquí tienes varios consejos:

- Estiramientos diarios
- Corrección de la postura
- Uso de férulas e intervención ortésica
- Apoyos adecuados en todas las posturas, sobre todo, cuando la persona está sentada y de pie con apoyo, según sea necesario
- Educación de pacientes y familiares

El uso de un equipo adaptativo y la ortesis puede ser fundamental para el control de las contracturas y las deformidades, además de que puede dar lugar a cambios en la posición y aliviar la presión con el objetivo de mantener la integridad de la piel en personas que no pueden cambiar la carga del peso ni cambiar de posición de forma independiente.

Las intervenciones ortésicas y las férulas suelen consistir en:

- Ortesis de tobillo y pie (OTP) para prevenir las contracturas por flexión plantar (movimiento descendente del pie).
- Fajas para los muslos para evitar las contracturas de la banda iliotibial (una banda gruesa de tejidos conjuntivos que se extiende por la parte externa del muslo).
- Férulas para las rodillas para evitar las contracturas derivadas de la flexión de la rodilla (la rodilla no se estirará del todo).

Ejercicio y fisioterapia

- Férulas de descanso para las muñecas, las manos y los dedos, que sirven para las contracturas de leves a moderadas de las manos y los dedos.
- Los sistemas para sentarse en carritos o sillas de ruedas adaptados son esenciales para evitar o minimizar las contracturas y las deformidades, sobre todo de la columna, y deben estar formados por:
 - Un asiento y respaldo resistentes
 - Guías para la cadera
 - Soportes laterales para el tronco
 - Dispositivos para la aducción de la rodilla
 - Soporte para la cabeza, según sea necesario
 - Asiento hecho a medida

Utilizar apoyos para mantenerse de pie se considera beneficioso. Algunos de ellos pueden ser:

- Bipedestadores para posiciones en decúbito supino, en decúbito prono, en vertical e hidráulicos.
- Uso de dispositivos eléctricos para ponerse de pie en sillas de ruedas motorizadas u otros dispositivos motorizados para estar de pie.

Gracias a los reposapiés eléctricos con inclinación, reclinación y elevación de las sillas de ruedas eléctricas, los pacientes pueden cambiar de posición y de carga del peso de forma independiente, lo que puede minimizar las contracturas y mantener la integridad de la piel.

En ciertos casos es necesario valorar la aplicación de cirugía ortopédica, por ejemplo, para tratar la escoliosis. Durante este tipo de intervenciones quirúrgicas, es muy importante tener precaución al usar anestesia.

P: ¿Las personas con enfermedad de Pompe presentan riesgo de sufrir osteopenia?

R: Informes nuevos sobre osteopenia, osteoporosis y fracturas indican que se debe evaluar a todos los niños que padezcan esta enfermedad, los adultos que necesiten sillas de ruedas o un respirador y los pacientes cuya fuerza muscular haya disminuido para ver si padecen osteopenia.

La osteopenia se considera el primer paso del camino hacia la osteoporosis. Tanto la osteopenia como la osteoporosis tienen distintos grados de pérdida ósea, tal y como se mide mediante la *densidad mineral ósea*, un marcador que indica lo fuerte que está un hueso y el riesgo de que se rompa. La principal manera de determinar la densidad ósea es someterse a una prueba no invasiva e indolora llamada radioabsorciometría de doble energía (DEXA) que mide el contenido mineral del hueso. La alimentación debe ser adecuada, sobre todo en lo que respecta a la ingesta de calcio y vitamina D. En los pacientes con enfermedad de Pompe, la masa ósea está muy relacionada con la fuerza

Ejercicio y fisioterapia

muscular. Por lo tanto, si la fuerza muscular disminuye, lo normal es que también lo haga la masa ósea. Las posibles intervenciones que se pueden hacer deben centrarse en el aumento de la fuerza muscular y pueden conllevar el seguimiento de planes de entrenamiento y fisioterapia. En los pacientes más graves, una posibilidad puede ser la inclusión de ejercicios con carga como parte de la fisioterapia y los dispositivos de bipedestación.

P: ¿Cómo puede ayudar el ejercicio diario a las personas con la enfermedad de Pompe?

R: El ejercicio proporciona muchos beneficios a las personas que sufren esta enfermedad. Puede aliviar los dolores musculares, reducir la rigidez e incrementar la flexibilidad y la movilidad. También te ayuda a mantenerte activo durante más tiempo, aumentar la energía y mejorar en general tu salud física y mental. Ahora bien, si el ejercicio que se realiza no es el adecuado o resulta demasiado agresivo para tu condición particular, los músculos pueden verse dañados y puedes sentirte más cansado a largo plazo. Debes estar seguro de que planificas tus actividades adaptándolas a tu perfil y siguiendo las instrucciones de tu equipo médico. Para el caso de muchas personas con la enfermedad de Pompe, esto significa que hay que realizar una tarea muscular que nunca debe superar el límite de tus posibilidades. Algunas pruebas muy sencillas, que en conjunto se denominan **de tolerancia al ejercicio**, ayudarán a averiguar cuánto esfuerzo puedes hacer sin cansar en exceso tu corazón o tus músculos. Estas pruebas miden tu ritmo cardíaco y la cantidad de oxígeno que consumes mientras estás en una cinta rodante (caminadora) o en una bicicleta estática. Tu plan de mantenimiento debería estar supervisado por tu médico o por tu fisioterapeuta y puede necesitar ajustes si tu afección cambia. Es posible que tengas que ajustar tu rutina de ejercicios conforme avance la enfermedad y los músculos se debiliten, o si desarrollas problemas para respirar, escoliosis o contracturas. Con la combinación de tratamiento y fisioterapia, puedes experimentar una mejora de la enfermedad y, por tanto, tendrás que adaptar también tu rutina de ejercicios.

P: ¿Qué tipo de ejercicio es mejor para las personas que padecen la enfermedad de Pompe?

R: En el pasado, se asumía de manera general que las personas con una enfermedad neuromuscular debían llevar a cabo ejercicios ligeros, moderados y submáximos (es decir, cuyo esfuerzo fuese inferior al máximo), además de evitar los ejercicios de resistencia elevada. Preocupaba que hacer demasiado ejercicio provocase daño muscular y acelerase el deterioro. No obstante, recientemente, ciertos estudios que se han llevado a cabo sobre los efectos del ejercicio en pacientes con distrofias musculares han demostrado mejoras en el nivel de condición física. El ejercicio se toleró bien y fue seguro. Los datos preliminares de un estudio de tolerancia al ejercicio en pacientes que reciben terapia sustitutiva enzimática respaldan la afirmación de que los pacientes que practican ejercicio de manera habitual lo toleran bien, además de que puede mejorar la fuerza y resistencia de los músculos. Se están llevando a cabo más

Ejercicio y fisioterapia

estudios. Los planes de entrenamiento se deben adaptar a cada paciente en concreto y tener en cuenta sus necesidades, capacidades y discapacidades específicas.

- Entrenamiento de la flexibilidad, mediante ejercicios realizados en la piscina y que ayudan a evitar la rigidez muscular e incrementar el movimiento a través del uso del agua como elemento de soporte y también de resistencia. Una pequeña nota para los usuarios de respiradores: consulte con su médico antes de realizar este tipo de ejercicios dado que la presión del agua puede hacer más difícil respirar.
- Hay entrenamientos estándar para pacientes disponibles en la sección “Más información” de la web de la IPA. También puedes consultar la asociación de enfermedad de Pompe de tu país.

P: ¿Por qué es importante la fisioterapia para las personas que padecen la enfermedad de Pompe?

R: Hacer ejercicio físico es importante por varios motivos, entre ellos los siguientes:

- Mejorar y conservar la capacidad aeróbica de los músculos, con lo que se puede conseguir que los músculos se cansen con menos facilidad.
- Conservar la función muscular (fuerza, coordinación y resistencia).
- Evitar o reducir la aparición de problemas secundarios, como contracturas, sobrepeso, dolor y cansancio.
- Mejorar la autoestima y la motivación y proteger a las personas de sufrir estrés.
- Detener el deterioro secundario de la forma física, es decir, el estado al que llegan ciertas personas cuando decidieron o se les aconsejó un estilo de vida sin actividad física o con una actividad irregular. Este estilo de vida reduce la capacidad circulatoria y respiratoria del organismo, así como la capacidad aeróbica y la fuerza de los músculos.

P: ¿Cuál es la diferencia entre los ejercicios aeróbicos y anaeróbicos?

R: El ejercicio aeróbico es aquel cuyo objetivo es mejorar la capacidad oxidativa. Aeróbico significa “con oxígeno” y hace referencia al uso de oxígeno en el proceso metabólico o de generación de energía del cuerpo humano. Algunos ejemplos de ejercicio aeróbico son correr, nadar y montar en bici. Los ejercicios opuestos son anaeróbicos: el entrenamiento de fuerza y las carreras de corta distancia, por ejemplo. Las diferencias entre estos dos tipos de ejercicios son la duración y la intensidad de las contracciones musculares involucradas, la forma en que se genera la energía en el músculo.

Durante el ejercicio aeróbico, el glucógeno se cataboliza con la ayuda del oxígeno para producir energía. Más tarde, cuando ya no hay glucógeno comienza el metabolismo de la grasa. El metabolismo de la grasa es un proceso lento y que va acompañado de una disminución del rendimiento. En esta etapa, el deportista comienza a cansarse. Durante el ejercicio anaeróbico, el glucógeno se cataboliza sin la ayuda del oxígeno, un proceso

Ejercicio y fisioterapia

mucho menos eficiente. Durante los ejercicios anaeróbicos, nos cansamos más fácilmente.

Los beneficios de practicar ejercicio aeróbico de forma habitual son los siguientes:

- Puede fortalecer los músculos involucrados en la respiración y facilitar el flujo de aire hacia fuera y hacia dentro de los pulmones.
- Como consecuencia, puede hacer que mejore el estado del miocardio, es decir, que la bomba cardiaca funcione de manera más eficaz y la frecuencia cardiaca disminuya en reposo, lo que se conoce como acondicionamiento aeróbico.
- Fortalece los músculos.
- Puede hacer que la sangre circule de una manera más eficiente y, como consecuencia, puede disminuir la presión arterial.
- Puede aumentar la cifra total de glóbulos rojos, lo que puede facilitar el transporte de oxígeno.
- Mejora la salud mental.
- Reduce el riesgo de diabetes.

El ejercicio aeróbico puede mejorar la resistencia cardiovascular. Además, las actividades aeróbicas de alto impacto pueden estimular el crecimiento de los huesos y reducir el riesgo de osteoporosis.

El principal posible beneficio del ejercicio aeróbico es que se crea más músculo. Los beneficios de practicar ejercicio anaeróbico de forma habitual pueden ser:

- Acelera el metabolismo, incluso en reposo. Los músculos queman más calorías por unidad de volumen que otros tejidos del organismo.
- Fortalece los huesos y reduce el riesgo de osteoporosis.
- Alivia la rigidez de las articulaciones y las protege de posibles lesiones.
- Reduce el riesgo de diabetes.

P: ¿Cuándo sé que he entrenado demasiado?

R: Lo primero que se debe hacer siempre es pedir consejo. El plan se debe llevar a cabo bajo la supervisión de un médico o fisioterapeuta cualificado. Es importante llevar un control de los niveles plasmáticos de creatina cinasa. En el caso de que la orina sea rojiza, que puede indicar la presencia de hemoglobinuria o mioglobinuria, el entrenamiento se debe detener inmediatamente. Puedes utilizar la siguiente directriz: has entrenado demasiado si sucede lo siguiente:

- Dolor muscular y/o calambres 48 horas después del entrenamiento
- Taquicardia (frecuencia cardiaca muy rápida)
- Mareo
- Orina rojiza, que indica que hay hemoglobinuria (la presencia de hemoglobina libre en la orina) y mioglobinuria (la presencia de mioglobina en la orina, que suele estar relacionada con descomposición muscular)¹

Ejercicio y fisioterapia

P: ¿Qué más puedo hacer para ayudar a mis músculos a mantenerse fuertes?

R: Algunos profesionales de la salud opinan que la combinación de ejercicios diarios con una dieta alta en proteínas y baja en hidratos de carbono puede favorecer el mantenimiento de la fuerza muscular. Esta combinación permitiría reponer alguna de las proteínas musculares que se pierden cuando la musculatura se ve dañada. Un conjunto de personas afectadas por esta patología incluso han notificado que han recuperado, siguiendo este tipo de programa, algunas de las funciones que habían perdido antes de iniciarlo. Se necesitan más estudios para valorar cuánto podría ayudar teniendo en cuenta también las distintas fases de la enfermedad. Los expertos coinciden, sin embargo, en que cualquier tipo de dieta y de programa de ejercicios debe ser cuidadosamente supervisado y adaptado a las posibilidades y a las necesidades nutritivas de cada individuo. Todos los pacientes están obligados a tomar una cantidad adecuada de calorías. Además, deben evitar tomar una cantidad excesiva.

P: ¿Cómo puede ayudar la fisioterapia a alguien con la enfermedad de Pompe?

R: La fisioterapia puede contribuir a mantener la flexibilidad y la movilidad, atenuar la rigidez en las articulaciones, prevenir contracturas y supervisar los planes de entrenamiento. Los fisioterapeutas usan ejercicios, máquinas y dispositivos de apoyo (mencionados anteriormente) para ayudar a las personas con la enfermedad de Pompe a fortalecer su cuerpo de forma suave pero beneficiosa, y a explorar nuevos caminos para poder desplazarse de un sitio a otro y para realizar las tareas cotidianas. El tratamiento debería estar dirigido a las necesidades específicas de cada paciente.

Diferentes maneras en las que la fisioterapia puede ser útil. La fisioterapia se ha diseñado para:

- Optimizar y conservar la función motora y fisiológica lo máximo posible teniendo en cuenta los límites de la enfermedad.
- Minimizar el impacto clínico del proceso de la enfermedad.
- Prevenir o minimizar las complicaciones secundarias.
- Fomentar y mantener el nivel máximo de:
 - Función
 - Independencia funcional
 - Participación
- Optimizar la calidad de vida.
- Maximizar los beneficios de la terapia de sustitución enzimática u otros tratamientos que haya disponibles.

P: ¿Cómo puede ayudar la fisioterapia a alguien con la enfermedad de Pompe?

R: La fisioterapia puede contribuir a mantener la flexibilidad y la movilidad, atenuar la

Ejercicio y fisioterapia

rigidez en las articulaciones y prevenir contracturas. Los fisioterapeutas ayudan a supervisar los planes de entrenamiento que pueden servir para mejorar la fuerza y la función muscular, la resistencia, el equilibrio y la función respiratoria, además de mantener el nivel de deambulación. Estos profesionales usan ejercicios, máquinas y dispositivos de apoyo (mencionados anteriormente) para ayudar a las personas con la enfermedad de Pompe a fortalecer su cuerpo de forma suave pero beneficiosa, y a explorar nuevos caminos para poder desplazarse de un sitio a otro y para realizar las tareas cotidianas. El tratamiento debería estar dirigido a las necesidades específicas de cada paciente.

Una parte de la tarea de los fisioterapeutas es enseñar a las personas a utilizar los dispositivos de ayuda. Enseñar a alguien la forma de usar un bastón o un andador para prevenir caídas puede evitar la necesidad de usar una silla de ruedas. Cuando a un niño o un adulto cada vez le cuesta más andar, aprender a moverse de un sitio a otro con un patinete o mediante una silla de ruedas podría mejorar en gran medida la calidad de vida de la persona afectada. Para consejos sobre cómo encontrar un fisioterapeuta que comprenda las necesidades de las personas que padecen algún tipo de trastorno neuromuscular (como por ejemplo la enfermedad de Pompe), véase “*Dónde encontrar más información*” en la página siguiente.

P: ¿Hay recomendaciones sobre la rehabilitación musculoesquelética/funcional?

R: A continuación te indicamos varias recomendaciones sobre la rehabilitación musculoesquelética/funcional que puede que quieras comentar con tu especialista:

- Supervisar el estado cardiorrespiratorio y la respuesta a la posición y la actividad mediante pulsioximetría durante la evaluación y el tratamiento al principio y cuando se producen cambios en el estado o la actividad.
- Radioabsorciometría de doble energía para diagnosticar osteopenia/osteoporosis y seguimiento, según sea necesario.
- Evaluación de las deficiencias musculoesqueléticas y funcionales, los niveles de discapacidad y la participación en la sociedad periódicamente y según sea necesario, lo que incluye la realización de radiografías cuando se necesite para llevar un control de la escoliosis, la estabilidad de la cintura y la integridad de los huesos largos.

Mejora de la función muscular:

- Aumento de la ventaja biomecánica para el movimiento:
 - Proporcionar práctica, movimiento y ligero fortalecimiento dentro de los límites de la estabilidad fisiológica.

Ejercicio y fisioterapia

Dónde encontrar más información: consulta la sección “Más información”

Esta información está diseñada para proporcionar información general sobre los temas tratados. Se distribuye como un servicio público por parte de la Asociación Internacional de la Enfermedad de Pompe (International Pompe Association, IPA), con el conocimiento de que la IPA no está dedicada a prestar servicios médicos u otro tipo de servicios profesionales. La medicina es una ciencia en continua evolución. El error humano y los cambios en la práctica impiden certificar la precisión absoluta de un material tan complejo. Se hace necesario, pues, la confirmación de esta información mediante la consulta de otras fuentes, especialmente del médico.

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