



## Exercício e Fisioterapia

Muitas vezes o primeiro sinal da doença de Pompe é fraqueza muscular. Os bebês podem parecer “flácidos” ou podem não conseguir sentar-se sem apoio. As crianças de colo podem não começar a andar quando outras crianças o fazem, ou podem bambolear ou coxear ao andar. Crianças e adultos podem ter dificuldade em andar, bem como em levantar-se de uma cadeira, subir escadas ou manter o equilíbrio. Exercícios e fisioterapia podem ajudar a manter os músculos tão fortes quanto possível. Estas terapias de apoio podem também aliviar as dores musculares e a rigidez, e ajudar as pessoas a aprender novas formas de realizar tarefas difíceis. Este folheto explica como a doença de Pompe afeta os músculos e os tipos de exercício e fisioterapia que podem oferecer um maior benefício.



### **P: Como é que a doença de Pompe afeta os músculos e a capacidade de andar?**

**R:** O defeito genético que causa a doença de Pompe impede que o corpo decomponha o glicogénio, uma forma de açúcar armazenada nas células musculares. Em resultado, acumula-se muito glicogénio nas células. Isto enfraquece os músculos de todo o corpo que apoiam o equilíbrio, a mobilidade ou a liberdade de movimentos. Algumas partes do corpo podem ser mais afetadas do que outras. Na doença de Pompe infantil, há uma fraqueza muscular profunda nas pernas e ancas, bem como nos braços e no tronco (a área entre o pescoço e a pélvis, à qual estão ligados os braços e as pernas) e os músculos usados para respirar (músculos do diafragma, intercostais, abdominais e músculos acessórios). Estes bebês raramente têm força para se sentarem sem ajuda. Na doença de Pompe de início tardio, a fraqueza muscular observa-se nos músculos proximais (mais próximos do tronco) da parte inferior do corpo (pernas, ancas, pélvis e coluna vertebral) e na parte superior do corpo (pescoço, ombros e parte superior dos braços), bem como nos músculos usados para respirar. É por isso que as crianças e adultos com doença de Pompe de início tardio têm dificuldade em andar ou andam a bambolear ou a coxear. O aumento da fraqueza muscular pode levar à escoliose (uma curvatura lateral da coluna vertebral), lordose (quando a coluna vertebral se curva muito para dentro)<sup>1</sup>, contracturas, dor lombar, dor muscular, fadiga e problemas respiratórios, que limitam ainda mais a mobilidade. Embora muitas pessoas com a doença de Pompe possam, nalgum momento, precisar de usar uma cadeira de rodas, o exercício e a fisioterapia podem ajudar a preservar a mobilidade durante o máximo de tempo possível.

## Exercício e Fisioterapia

### **P: O que são contracturas?**

**R:** À medida que os músculos enfraquecem e não são usados, podem ficar perros e rígidos. Por vezes, ficam tão rígidos que não conseguem mover-se. Isto pode fazer com que os músculos (ou as articulações e tendões que ligam os ossos) fiquem presos numa posição, formando uma **contractura**. Se surgirem contracturas nas partes do corpo que suportam o seu peso, como, por exemplo, as pernas, tornozelos, joelhos e/ou ancas, pode ser difícil levantar-se, caminhar ou manter o equilíbrio. A melhor forma de prevenir contracturas é manter os músculos alongados e em movimento.

### **P: Como podem ser evitadas as contracturas e deformidades?**

**R:** Os princípios para o tratamento de contracturas e deformidades nas doenças neuromusculares estão bem estabelecidos e devem ser seguidos em indivíduos com doença de Pompe. As contracturas e deformidades devem ser evitadas contrariando as forças deformadoras, com a utilização de forças suaves, ao longo do tempo, incluindo:

- Alongamento diário
- Correção do posicionamento
- Utilização de talas e intervenção ortopédica
- Fornecimento de apoio adequado em todas as posições, especialmente sentado e apoiado em pé, conforme apropriado
- Educação de doentes e famílias

Os equipamentos de adaptação e ortóteses podem ser essenciais no controlo de contracturas e deformidades, e podem proporcionar mudanças de posição e alívio de pressão, para manutenção da integridade da pele em indivíduos que não conseguem transferir o seu próprio peso ou mudar de posição de forma independente.

*A intervenção ortopédica e as talas incluem frequentemente a utilização de:*

- Ortóteses do tornozelo/pé para prevenir as contracturas da flexão plantar (movimento descendente do pé).
- Enfaixamento da coxa para prevenir contracturas da banda iliotibial (a banda iliotibial é uma banda espessa de tecido conjuntivo, que se estende ao longo do exterior da coxa).
- Talas para o joelho para evitar contracturas de flexão do joelho (o joelho não se endireita totalmente).
- As talas para pulso/mão/dedos em repouso combatem contracturas ligeiras a moderadas das mãos e dedos.

## Exercício e Fisioterapia

- Sistemas de assentos adaptados, em carrinhos ou cadeiras de rodas, que são fundamentais para prevenir ou minimizar contracturas e deformações, especialmente deformidades da coluna vertebral, e devem incluir:
  - Um assento e costas sólidos
  - Proteções para a anca
  - Suportes laterais do tronco
  - Adutores do joelho
  - Suporte para a cabeça, conforme necessário
  - Peça única de assento e costas, feita à medida

A verticalização apoiada, que é considerada benéfica e pode incluir a utilização de:

- Equipamento de apoio para posição de decúbito dorsal, decúbito ventral, com verticalização e hidráulico
- A utilização de capacidades de verticalização em cadeiras de rodas motorizadas ou outros dispositivos de verticalização motorizados.

A movimentação elétrica de inclinação, reclinção e elevação dos apoios para as pernas, em cadeiras de rodas motorizadas, pode permitir a mudança de posição independente e a mudança de peso para ajudar a minimizar a contractura e a manter a integridade da pele.

Nalguns casos, pode ser necessário considerar a cirurgia ortopédica, como, por exemplo, o tratamento da escoliose. Devem seguir-se as precauções de anestesia durante a cirurgia ortopédica.

### **P: As pessoas com doença de Pompe estão em risco de desenvolver osteopenia?**

**R:** Relatórios emergentes de osteopenia, osteoporose e fraturas indicam que todas as crianças afetadas, adultos em cadeiras de rodas, dependentes de ventiladores e doentes com diminuição da força muscular devem ser avaliados quanto à osteopenia.

A osteopenia é considerada o primeiro passo no caminho para a osteoporose. Tanto a osteopenia como a osteoporose são graus variáveis de perda óssea, conforme medido pela *densidade mineral óssea*, um marcador para a força de um osso e para o risco de o mesmo se partir. A principal forma de determinar a densidade óssea é realizar um teste indolor e não-invasivo chamado Absorciometria de Raios-X de Dupla Energia (DEXA), que mede o conteúdo mineral do osso. A nutrição precisa de ser adequada, especialmente em termos de ingestão de cálcio e vitamina D. Nas pessoas com doença de Pompe a massa óssea está fortemente relacionada com a força muscular. Assim, se a força muscular diminuir, prevê-se que a massa óssea também diminua. As

## Exercício e Fisioterapia

potenciais intervenções devem focar-se no aumento da força muscular e podem incluir programas de treino com exercícios ou programas de fisioterapia. Nos doentes mais gravemente afetados, os exercícios com pesos em fisioterapia e os dispositivos de verticalização podem ser uma opção.

### **P: De que forma é que o exercício diário pode ajudar as pessoas com doença de Pompe?**

**R:** O exercício tem muitos benefícios para pessoas com doença de Pompe. Pode aliviar dores musculares, diminuir a rigidez e aumentar a flexibilidade e a mobilidade. Também pode ajudá-lo a manter-se ativo durante mais tempo, aumentar a energia e melhorar a sua saúde física e mental. No entanto, fazer o tipo errado de exercício ou esforçar-se demais pode danificar os músculos e fazer com que se sinta mais cansado, a longo prazo. Certifique-se de que trabalha com a sua equipa de cuidados de saúde para elaborar um programa de exercício orientado para as suas capacidades. Para a maioria das pessoas com doença de Pompe, isto significa exercitar os músculos, mas parar antes de atingir o limite do que consegue fazer. Alguns testes simples, chamados **testes de tolerância ao exercício**, podem ajudá-lo a descobrir quanto exercício pode fazer, sem forçar o coração ou os músculos. Estes testes medem o seu ritmo cardíaco e a quantidade de oxigénio que inspira enquanto está numa passadeira ou bicicleta estática. O seu plano de manutenção física deve ser supervisionado pelo seu médico ou fisioterapeuta e pode ter de ser ajustado, à medida que a sua condição se altera. Poderá ter de ajustar a sua rotina de exercício à medida que a doença avança e os músculos ficam mais fracos, ou se desenvolverem problemas respiratórios, escoliose ou contracturas. Com a combinação de tratamento e fisioterapia, pode sentir uma melhoria na sua condição e pode, portanto, precisar de ajustar também as suas rotinas de exercício.

### **P: Que tipo de exercício é melhor para as pessoas com doença de Pompe?**

**R:** No passado, o pressuposto geral era de que as pessoas com uma doença neuromuscular deveriam realizar exercícios suaves, abaixo do limiar máximo (menos do que o esforço máximo), moderados e evitar exercícios de resistência intensa. Surgiram preocupações de que o exercício excessivo pudesse danificar os músculos e acelerar a deterioração. No entanto, recentemente, estudos sobre os efeitos do exercício em doentes com distrofias musculares demonstraram melhorias no nível de manutenção física. Parece que o exercício foi bem tolerado e seguro. Os dados preliminares de um estudo de tolerância ao exercício, em doentes a receber terapêutica de substituição enzimática, sustentam que o exercício regular é bem tolerado e pode melhorar a força e resistência muscular. Estão em curso outros estudos. Os programas de exercício devem ser feitos à medida do doente individual e ter em consideração as necessidades, capacidades e incapacidades específicas do participante.

## Exercício e Fisioterapia

- Treino de flexibilidade, como, por exemplo, exercícios realizados numa piscina que ajudem a alongar os músculos rígidos e a aumentar a amplitude de movimentos, usando a água para apoio e resistência. Uma palavra de precaução para utilizadores de ventiladores: Confirme com o seu médico, antes de tentar este tipo de exercício, porque a pressão da água pode dificultar a respiração.
- Está disponível formação de exercício típico para doentes. Consulte a secção de informações adicionais, o website da IPA ou a sua Associação de Pompe local.

### **P: Por que é que a fisioterapia em doentes portadores da doença de Pompe é importante?**

R: Os exercícios físicos são importantes por vários motivos. Podem ajudar a:

- Melhorar e preservar a capacidade aeróbica dos músculos, o que pode fazer com que os seus músculos se cansem menos facilmente
- Preservar a função muscular (força, coordenação e resistência)
- Prevenir ou reduzir problemas secundários como, por exemplo, contracturas, excesso de peso, dor e fadiga
- Melhorar a autoestima, dar motivação e proteger as pessoas contra o stress.
- Parar a perda secundária da forma física. A perda secundária da forma física é a situação com a qual as pessoas se vêm a braços por opção ou porque foram aconselhadas a adotar um estilo de vida sem atividade física ou com atividade física irregular. Este estilo de vida reduz a capacidade circulatória e ventilatória do corpo e diminui a capacidade aeróbica e a força dos músculos.

### **P: Qual é a diferença entre exercícios aeróbicos e anaeróbicos?**

R: O exercício aeróbico é um exercício físico que pretende melhorar a capacidade oxidativa. Aeróbico significa “com oxigénio” e refere-se à utilização de oxigénio, no processo metabólico ou gerador de energia do corpo humano. Exemplos de exercícios aeróbicos são correr, nadar e andar de bicicleta. O oposto são os exercícios anaeróbicos: o treino de força e corrida de curta distância são exemplos. As diferenças entre os dois tipos de exercícios são: a duração e intensidade das contrações musculares envolvidas e a forma como a energia é gerada dentro do músculo.

Durante o exercício aeróbico, o glicogénio é catabolizado com a ajuda do oxigénio, para produzir energia. Mais tarde, quando o glicogénio está ausente, o metabolismo da gordura é iniciado. O metabolismo da gordura é um processo lento e é acompanhado por um declínio no desempenho. Nesta fase, o atleta ficará cansado. Durante o exercício anaeróbico, o glicogénio é catabolizado sem a ajuda de oxigénio, o que é um processo muito menos eficiente. Durante o exercício anaeróbico, o cansaço será mais fácil.

Os benefícios do exercício aeróbico regular são:

- Os músculos envolvidos na respiração podem ficar mais fortes e facilitar o fluxo

## Exercício e Fisioterapia

de ar para dentro e para fora dos pulmões

- Como consequência, o estado do músculo cardíaco pode melhorar. O bombear do coração funciona de forma mais eficiente e o ritmo cardíaco em repouso é mais baixo. A isto chama-se melhoria aeróbica da forma física
- Os músculos do corpo tornam-se mais fortes
- O sangue consegue circular de forma mais eficiente. Em resultado, a pressão arterial pode baixar.
- O número total de glóbulos vermelhos pode aumentar, o que pode facilitar o transporte de oxigénio
- Melhoria da saúde mental
- O risco de diabetes é reduzido

O exercício aeróbico pode melhorar a aptidão cardiovascular. Além disso, as atividades aeróbicas de alto impacto podem estimular o crescimento ósseo e reduzir o risco de osteoporose.

O principal benefício potencial do exercício anaeróbico é o aumento da massa muscular. Os benefícios do exercício anaeróbico regular podem ser:

- Acelerar o metabolismo, mesmo em repouso. Os músculos queimam mais calorias por volume unitário do que qualquer outro tecido do corpo.
- Fortalecimento dos ossos e redução do risco de osteoporose.
- Alívio da rigidez nas articulações e proteção contra potenciais lesões.
- Redução do risco de diabetes.

### **P: Quando sei que treinei demasiado?**

R: Deve sempre pedir conselhos primeiro. O esquema deve ser realizado sob a supervisão de um médico ou fisioterapeuta qualificado. É importante monitorizar os níveis plasmáticos de CK. Em caso de urina vermelha, que pode ser hemoglobinúria ou mioglobínúria, o treino deve ser interrompido imediatamente. Pode ser utilizada a seguinte orientação: fez demasiado, se ocorrer o seguinte:

- Dor muscular e/ou câibras, 48 horas após o treino
- Taquicardia (ritmo cardíaco muito rápido)
- Tonturas
- Urina vermelha, o que significa hemoglobinúria (a presença de hemoglobina livre na urina) e mioglobínúria (a presença de mioglobina na urina, normalmente associada à destruição muscular)<sup>1</sup>

### **P: O que mais posso fazer para ajudar a manter os meus músculos fortes?**

R: Alguns profissionais de saúde acham que combinar o exercício diário com uma dieta rica em proteínas e pobre em hidratos de carbono pode ajudar a manter os músculos fortes. Esta combinação pode ajudar a substituir alguma da proteína muscular perdida,

## Exercício e Fisioterapia

quando os músculos ficam danificados. Várias pessoas com doença de Pompe indicaram que recuperaram alguma da função que tinham perdido, ao seguir este tipo de programa. São necessários mais estudos para ver o quanto ajudaria as pessoas em diferentes fases da doença. No entanto, os especialistas concordam que qualquer tipo de programa de dieta e exercício deve ser cuidadosamente supervisionado e adaptado às capacidades e necessidades alimentares de cada pessoa. A ingestão adequada de calorias é obrigatória para todos os doentes. Devem evitar-se demasiadas calorias.

### **P: Como é que a fisioterapia pode ajudar alguém com doença de Pompe?**

**R:** A fisioterapia pode ajudar a manter a flexibilidade e a mobilidade, aliviar a rigidez nas articulações, prevenir contracturas e monitorizar regimes de exercícios. O fisioterapeuta utiliza exercícios, máquinas e dispositivos de apoio (mencionados acima), para ajudar as pessoas com doença de Pompe a participarem no fortalecimento suave e benéfico, e a aprenderem novas formas de se movimentarem e gerirem as tarefas diárias. O tratamento deve ser direcionado para o que cada doente precisa.

**Diferentes formas como a fisioterapia pode ajudar:** A fisioterapia foi concebida para:

- Otimizar e preservar a função motora e fisiológica, tanto quanto possível, dentro dos limites da doença.
- Minimizar o impacto clínico do processo da doença.
- Prevenir ou minimizar complicações secundárias.
- Promover e manter o nível máximo de:
  - Função
  - Independência funcional
  - Participação
- Otimização da qualidade de vida.
- Maximização dos benefícios da terapêutica de substituição enzimática ou de outros tratamentos, à medida que ficam disponíveis.

### **P: Como é que a fisioterapia pode ajudar alguém com doença de Pompe?**

**R:** A fisioterapia pode ajudar a manter a flexibilidade e a mobilidade, aliviar a rigidez nas articulações, prevenir contracturas. Os fisioterapeutas ajudam a monitorizar programas de treino, que podem melhorar a força muscular e a função, resistência, equilíbrio, função respiratória e a manter o nível de locomoção. O fisioterapeuta utiliza exercícios, máquinas e dispositivos de apoio (mencionados acima), para ajudar as pessoas com a doença de Pompe a participarem num fortalecimento suave e benéfico, e a aprenderem novas formas de se movimentarem e gerirem as tarefas diárias. O tratamento deve ser direcionado para o que cada doente precisa.

## Exercício e Fisioterapia

Uma parte do trabalho do fisioterapeuta é ensinar a pessoa a usar dispositivos de apoio. Ensinar alguém a usar uma bengala ou andarilho, para evitar quedas, pode atrasar a necessidade de uma cadeira de rodas. Quando uma criança ou adulto descobre que está a ficar progressivamente mais difícil andar, aprender a locomover-se com uma scooter ou cadeira de rodas pode melhorar significativamente a sua qualidade de vida. Peça aconselhamento sobre como encontrar um fisioterapeuta que compreenda as necessidades de pessoas com doenças neuromusculares como a doença de Pompe.

### **P: Existem recomendações para reabilitação musculoesquelética/funcional?**

**R:** Seguem-se algumas recomendações para reabilitação musculoesquelética/funcional de que poderá querer conversar com o seu especialista:

- Monitorização do estado cardiorrespiratório e resposta à posição e atividade com oximetria de pulso durante a avaliação e tratamento, inicialmente e com alterações no estado ou atividade.
- Rastreio de osteopenia/osteoporose com DEXA e seguimento, conforme necessário.
- Avaliação das deficiências musculoesqueléticas, défices funcionais, níveis de incapacidade e participação social a intervalos regulares e conforme necessário, incluindo radiografias conforme necessário para monitorização da escoliose, estabilidade da anca e integridade dos ossos longos.

### **Melhorar a função muscular:**

- Aumentar a vantagem biomecânica do movimento:
  - Proporcionar prática, movimento e fortalecimento suave, dentro dos limites da estabilidade fisiológica.

### **Onde saber mais: Consulte a secção “Mais informações”**

*Esta publicação foi concebida para fornecer informações gerais sobre o assunto em questão. É distribuído como serviço público pela International Pompe Association, com o entendimento de que a mesma não está envolvida na prestação de serviços médicos ou outros serviços profissionais. A medicina é uma ciência em constante mudança. O erro humano e as alterações na prática impossibilitam a certificação da precisão de tais materiais complexos. É necessária a confirmação destas informações noutras fontes, especialmente junto de um médico.*

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