



Bewegungstraining und Physiotherapie

Oft ist eine Schwäche in den Muskeln das erste Zeichen für Morbus Pompe. Babys scheinen schlaff (engl. „floppy“) oder können sich nicht ohne Hilfe aufsetzen. Kleinkinder lernen möglicherweise nicht zu laufen, oder sie hinken oder watscheln beim Laufen. Kinder und Erwachsene haben vielleicht Schwierigkeiten beim Gehen, beim Aufstehen aus dem Sitzen, beim Treppensteigen, oder Sie haben Probleme, das Gleichgewicht zu halten. Bewegungstraining und Physiotherapie helfen, dem Kräfteverfall der Muskeln entgegenzuwirken. Diese unterstützenden Therapien mindern auch Muskelschmerzen und Versteifungen und helfen den Patienten, neue Möglichkeiten zu erlernen, Alltagsaufgaben, die anstrengend sind, zu erledigen. In diesem Kapitel wird erklärt, wie Morbus Pompe die Muskeln schädigt und welche Arten von körperlichem Training und Krankengymnastik am wirkungsvollsten sind.



F: Wie beeinträchtigt Morbus Pompe die Muskeln und die Gehfähigkeit?

A: Durch den Gendefekt, der Morbus Pompe verursacht, kann der Körper das in den Muskelzellen gespeicherte Glykogen (eine Speicherform des Zuckermoleküls Glukose) nicht mehr abbauen. Das führt dazu, dass zu viel Glykogen in den Zellen angereichert wird. Das schwächt – über den ganzen Körper verteilt – Muskeln, die für das Gleichgewicht oder die Fortbewegung notwendig sind. Dabei können einige Muskeln stärker betroffen sein als andere. Bei der infantilen Verlaufsform ist die Muskelschwäche in der Bein- und Hüftmuskulatur sowie der Rumpfmuskulatur (zwischen Hals und Becken) und der Atemmuskulatur (Zwerchfell, Zwischenrippenmuskulatur, Bauch- und Atemhilfsmuskeln) am stärksten ausgeprägt. Diese Babys sind selten kräftig genug, sich selbstständig aufzusetzen. Bei den späten Verlaufsformen wird vor allem eine Muskelschwäche in der Nähe der Körpermitte im unteren Körperbereich (Beine, Hüften, Becken und Wirbelsäule) beobachtet sowie im oberen Körperbereich (Nacken, Schultern und Oberarme) und der Atemmuskulatur. Daher haben Kinder und Erwachsene mit der späten Verlaufsform Schwierigkeiten beim Gehen oder sie hinken oder watscheln beim Gehen. Der zunehmende Kräfteverfall der Muskeln kann zu einer Skoliose (seitliche Wirbelsäulenverkrümmung), Lordose (Krümmung der Wirbelsäule nach vorne)¹, Kontrakturen (Verkürzungen), Schmerzen in der Lendenwirbelsäule, allgemeinen Muskelschmerzen, Müdigkeit und Atemproblemen, die die Mobilität noch weiter einschränken, führen. Viele Pompe-Patienten werden eventuell einmal auf einen

Bewegungstraining und Physiotherapie

Rollstuhl angewiesen sein, aber Bewegungstraining und Physiotherapie tragen dazu bei, die Mobilität so lange wie möglich zu erhalten.

F: Was sind Kontrakturen?

A: Wenn Muskeln schwächer werden und weniger benutzt werden, können sie sich verkürzen und steif werden. Manchmal werden sie so steif, dass sie nicht mehr bewegt werden können. Das kann dazu führen, dass die Muskeln (oder die Gelenke und die an den Knochen angesetzten Sehnen) in einer bestimmten Position bleiben und es zu einer **Kontraktur kommt**. Wenn sich Kontrakturen in Körperteilen einstellen, die das Gewicht des Körpers tragen müssen, wie zum Beispiel den Beinen, Knöcheln, Knien und/oder Hüften, wird das aufrechte Stehen, Gehen oder das Halten des Gleichgewichts erschwert. Am besten kann man Kontrakturen durch Dehnen der Muskeln und Bewegung vorbeugen.

F: Wie kann man Kontrakturen und Deformitäten verhindern?

A: Die Behandlung von Kontrakturen und Fehlstellungen bei neuromuskulären Erkrankungen ist gut erforscht und sollte auch bei Morbus-Pompe-Patienten angewandt werden. Kontrakturen und Fehlstellungen lassen sich mit den folgenden sanften Methoden verhindern, die kontinuierlich anzuwenden sind:

- Tägliches Dehnen
- Korrektur der Positionierung
- Verwendung von Schienen und Orthesen
- Angemessene Unterstützung in allen Positionen, insbesondere beim Sitzen; ggf. durch Stehgeräte
- Schulung von Patienten und Angehörigen

Hilfsmittel und Orthesen können wichtig dabei sein, Kontrakturen und Deformierungen in den Griff zu bekommen. Sie können dabei besonders Menschen, die nicht selbstständig ihr Gewicht verlagern oder ihre Lage verändern können, helfen, sich in eine andere Position zu begeben und Druck zu entlasten zum Schutz vor Wundliegen.

Häufig werden die folgenden Orthesen und Schienen verwendet:

- Knöchel-Fuß-Orthesen zur Vorbeugung von Kontrakturen des Sprunggelenks (Plantarflexion – Absenken der Fußsohle Richtung Boden).
- Oberschenkelmanschetten um Kontrakturen des Tractus Iliotibialis vorzubeugen. (Der Tractus Iliotibialis ist eine Sehnenplatte, die an der Außenseite des Oberschenkels zum Knie verläuft.)
- Knieschienen um Kniebeugekontrakturen (das Knie lässt sich nicht ganz strecken) vorzubeugen.
- Lagerungsschienen für Handgelenk/Hand/Finger für leichte bis mäßig ausgeprägte Hand- und Fingerkontrakturen.

Bewegungstraining und Physiotherapie

- Sitzsysteme für Rehauggys oder Rollstühle, um Kontrakturen und Fehlstellungen insbesondere der Wirbelsäule vorzubeugen oder zu mindern. Die Sitzsysteme sollten Folgendes beinhalten:
 - Stabiler Sitz und Rückenteil
 - Hüftführung
 - Seitliche Führung des Rumpfes
 - Kniepelotten
 - Bei Bedarf Kopfstütze
 - Maßgefertigte Sitzschalen

Auch Stehgeräte können hilfreich sein. Verfügbar sind:

- Stehgeräte verstellbar in verschiedene Positionen (liegend, schräg, vertikal)
- Elektrorollstühle mit Stehfunktion oder andere elektrisch betriebene Stehgeräte.

Elektrorollstühle mit elektrischer Kanteleung, Liftfunktion und elektrisch verstellbaren Fußteilen ermöglichen eine unabhängige Veränderung der Sitzposition und eine Gewichtsverlagerung und helfen dabei, Kontrakturen so gering wie möglich zu halten und die Haut intakt zu halten.

In einigen Fällen, z. B. bei einer Skoliose, muss auch ein operativer orthopädischer Eingriff in Betracht gezogen werden. Bei orthopädischen Operationen sollten geeignete Vorsichtsmaßnahmen bei der Narkose getroffen werden.

F: Ist das Risiko für eine verminderte Knochendichte (Osteopenie) bei Patienten mit Morbus Pompe erhöht?

A: Die neuesten Berichte zu Osteopenie, Osteoporose und Knochenbrüchen zeigen, dass es sinnvoll ist, alle von Morbus Pompe betroffenen Kinder, Rollstuhlfahrer und beatmeten Erwachsenen sowie Patienten mit abnehmender Muskelkraft auf Osteopenie zu untersuchen.

Osteopenie gilt allgemein als Vorstufe der Osteoporose. Sowohl Osteopenie als auch Osteoporose sind gekennzeichnet durch eine Abnahme der Knochendichte. Die Messung der *Knochenmineraldichte* zeigt an, wie stark ein Knochen ist, d. h. wie hoch das Risiko eines Knochenbruchs ist. Die Knochendichtemessung erfolgt durch einen schmerzlosen, nicht-invasiven Test (Dual-Röntgen-Absorptiometrie – DEXA), der den Mineralgehalt des Knochens misst. Bei der Ernährung ist insbesondere auf die Aufnahme von Kalzium und Vitamin D zu achten. Bei Pompe-Patienten besteht ein enger Zusammenhang zwischen Knochenmasse und Muskelkraft. Mit abnehmender Muskelkraft geht also auch die Knochenmasse zurück. Um dem entgegenzuwirken, sollte sich die Behandlung auf die Steigerung der Muskelkraft konzentrieren. Spezielle Trainingsprogramme oder Physiotherapiemaßnahmen sind hier sinnvoll. Bei stärker

Bewegungstraining und Physiotherapie

betroffenen Patienten können gewichtsbelastende Übungen in der Physiotherapie und mit Stehgeräten erwogen werden.

F: Wie kann tägliches Bewegungstraining bei Morbus Pompe helfen?

A: Bewegungstraining ist in mehrfacher Hinsicht positiv für Pompe-Patienten. Es kann Muskelschmerzen lindern, Versteifungen mindern und zu mehr Beweglichkeit und einer größeren Mobilität führen. Außerdem kann es dazu beitragen, länger aktiv zu bleiben, mehr Energie zu haben und die körperliche und geistige Gesundheit zu verbessern. Allerdings kann die falsche Art von Training oder Überanstrengung die Muskeln schädigen und dazu führen, dass Sie sich noch erschöpfter fühlen. Erstellen Sie gemeinsam mit ihrem medizinischen Beraterteam einen speziell auf Ihre Bedürfnisse zugeschnittenen Trainingsplan. Für die meisten Pompe-Patienten bedeutet das normalerweise ein Trainingsprogramm für die Muskeln, bei dem man aufhört, bevor die Belastungsgrenze erreicht wird. Ein paar einfache **Belastungstests** zeigen, wie weit Sie in Ihrem Training gehen dürfen, ohne Ihr Herz oder Ihre Muskeln übermäßig zu belasten. Bei diesen Tests wird die Herzfrequenz gemessen und die Menge an Sauerstoff, die Ihr Körper beim Training auf dem Laufband oder Fahrradergometer aufnimmt. Ihr Trainingsplan sollte von Ihrem Arzt oder Physiotherapeuten überwacht werden. Er muss gegebenenfalls angepasst werden, wenn die Krankheit voranschreitet, die Muskelkraft nachlässt oder Probleme mit der Atmung, eine Skoliose oder Kontrakturen hinzukommen. Bei der Kombination aus Behandlung und Physiotherapie kann es zu einer Verbesserung Ihres Zustands kommen und daher müssen Sie möglicherweise auch Ihren Trainingsplan anpassen.

F: Welche Art von Training ist für Pompe-Patienten am besten?

A: Früher nahm man allgemein an, dass Menschen mit einer neuromuskulären Erkrankung sanfte, gemäßigte Übungen unterhalb der maximalen Belastungsgrenze durchführen und Übungen mit schweren Widerständen meiden sollten. Es hieß, dass übermäßiges Training die Muskeln schädigen und eine Verschlechterung des Gesundheitszustands beschleunigen könnte. In jüngster Zeit jedoch haben Studien zu den Auswirkungen von Bewegungstraining bei Patienten mit Muskeldystrophien eine Verbesserung der körperlichen Fitness der Betroffenen gezeigt. Offenbar wird das Training gut vertragen und hat keine negativen Auswirkungen. Vorläufige Daten einer Studie zur Trainingstoleranz bei Patienten, die eine Enzymersatztherapie erhalten, stützen die Annahme, dass regelmäßiges Training gut vertragen wird und die Muskelkraft und Ausdauer verbessern könnte. Weitere Studien laufen zurzeit. Das körperliche Training muss jedoch auf die Bedürfnisse und Fähigkeiten jedes Einzelnen abgestimmt sein.

- Beweglichkeitstraining, wie zum Beispiel Übungen im Schwimmbecken, bei

Bewegungstraining und Physiotherapie

denen versteifte Muskeln gedehnt werden und die Beweglichkeit verbessert wird, indem das Wasser als Unterstützung genutzt und auch gegen den Wasserwiderstand gearbeitet wird. Ein Warnhinweis für beatmete Patienten: Konsultieren Sie Ihren Arzt, bevor Sie diese Art von Training beginnen, da der Wasserdruck das Atmen erschweren könnte.

- Beispiele für typisches Bewegungstraining für Patienten finden Sie im Abschnitt „Weitere Informationen“, auf der IPA-Website oder wenden Sie sich an den Pompe-Verband in Ihrer Region.

F: Warum ist Physiotherapie wichtig für Pompe-Patienten?

A: Physiotherapeutische Übungen sind aus mehreren Gründen wichtig. Sie können:

- die aerobe Ausdauer der Muskeln verbessern und erhalten, so dass die Muskeln weniger schnell ermüden;
- die Muskelfunktion erhalten (Stärke, Koordination und Ausdauer);
- zusätzliche Probleme wie Kontrakturen, Übergewicht, Schmerzen und Ermüdung verhindern oder reduzieren;
- das Selbstwertgefühl verbessern, motivierend wirken und vor Stress schützen;
- der sekundären Dekonditionierung entgegenwirken. Sekundäre Dekonditionierung bedeutet, dass Menschen aus Trägheit oder auf Anraten von medizinischem Fachpersonal einen Lebensstil ohne oder mit unregelmäßiger körperlicher Aktivität pflegen. Dadurch verschlechtern sich die Herz-/Kreislauffunktionen des Körpers und die aerobe Ausdauer und Muskelkraft lässt nach.

F: Was ist der Unterschied zwischen aeroben und anaeroben Übungen?

A: Aerobe Übungen sollen die Sauerstoffaufnahme verbessern. Aerob bedeutet „mit Sauerstoff“ und bezieht sich auf die Nutzung von Sauerstoff im Stoffwechsel des menschlichen Körpers zur Energiegewinnung. Beispiele für aerobe Übungen sind Laufen, Schwimmen und Fahrradfahren. Das Gegenteil sind anaerobe Übungen: Krafttraining und Sprints zum Beispiel. Der Unterschied zwischen den beiden Trainingsarten besteht in der Dauer und Intensität der Muskelkontraktion und in der Art, wie die Energie im Muskel erzeugt wird.

Bei aeroben Übungen wird Glykogen mit Hilfe von Sauerstoff abgebaut, um Energie zu erzeugen. Später, wenn das Glykogen abgebaut ist, wird der Fettstoffwechsel angekurbelt. Der Fettstoffwechsel ist ein langsamer Prozess, der mit einem Leistungsrückgang einhergeht. In diesem Stadium ermüdet der Sportler. Beim anaeroben Training wird Glykogen ohne Zuhilfenahme von Sauerstoff abgebaut, was weitaus weniger effizient ist. Anaerobes Training führt schneller zu Ermüdung.

Die Vorteile eines regelmäßigen aeroben Trainings sind:

Bewegungstraining und Physiotherapie

- Die Atemmuskulatur kann stärker werden, so dass die Luft leichter in die Lungen ein- und wieder ausströmt.
- Dementsprechend kann sich auch der Zustand des Herzmuskels verbessern. Wenn das Herz effizienter arbeitet, ist der Ruhepuls niedriger. Das bezeichnet man als aerobe Konditionierung.
- Die Muskelkraft des Körpers steigert sich.
- Der Blutkreislauf verbessert sich. Dementsprechend kann der Blutdruck sinken.
- Die Anzahl der roten Blutkörperchen kann sich erhöhen, was den Sauerstofftransport erleichtert.
- Verbesserung der psychischen Verfassung.
- Reduzierung des Diabetes-Risikos.

Aerobe Übungen können das Herz-Kreislaufsystem stärken. Darüber hinaus kann intensives aerobes Training das Knochenwachstum stimulieren und das Risiko von Osteoporose senken.

Der größte Nutzen von anaeroben Übungen ist, dass man die Muskeln aufbaut. Weitere Vorteile von anaerobem Training sind:

- Beschleunigung des Stoffwechsels, auch in Ruhe. Die Muskeln verbrennen mehr Kalorien pro Volumeneinheit als jedes andere Gewebe des Körpers.
- Stärkung der Knochen und Reduzierung des Osteoporoserisikos.
- Weniger Gelenksteife zum Schutz vor möglichen Verletzungen.
- Reduzierung des Diabetesrisikos.

F: Woran erkenne ich, dass ich zu viel trainiert habe?

A: Man sollte sich immer erst beraten lassen, bevor man mit dem Training beginnt. Das Trainingsprogramm sollte unter Aufsicht eines Arztes oder eines qualifizierten Physiotherapeuten stattfinden. Es ist wichtig, den CK-Wert im Blutplasma zu beobachten. Bei rötlich gefärbtem Urin als Anzeichen für eine Hämoglobinurie oder Myoglobinurie sollte man sofort mit dem Training aufhören. Beachten Sie bitte, dass Sie zu viel trainiert haben, wenn folgende Symptome auftreten:

- Muskelschmerzen und/oder -krämpfe länger als 48 Stunden nach dem Training
- Tachykardie (ein sehr schneller Pulsschlag)
- Schwindel
- Rötlich gefärbter Urin, der auf eine Hämoglobinurie (Vorkommen von freiem Hämoglobin im Urin) und Myoglobinurie (Vorkommen von Myoglobin im Urin, normalerweise bei der Zerstörung von Muskelgewebe) ¹

F: Was kann ich noch tun, um meine Muskelkraft zu erhalten?

A: Manche Ärzte und Therapeuten vertreten die These, dass eine Mischung aus täglichen Übungen und einer proteinreichen und kohlenhydratarmen Ernährung dazu

Bewegungstraining und Physiotherapie

beiträgt, die Muskelkraft möglichst lange zu erhalten. Diese Kombination kann möglicherweise einiges von dem Protein, das verloren geht, wenn ein Muskel geschädigt wird, ersetzen. Einige Pompe-Patienten haben dadurch sogar Funktionen, die sie bereits verloren hatten, wieder gewonnen. Aber es sind noch weitere Studien notwendig, um zu sehen, inwieweit sich das auf Patienten in den verschiedenen Stadien der Krankheit auswirkt. Alle Experten sind sich jedoch einig, dass jeglicher Diät- und Trainingsplan sorgfältig überwacht und individuell auf die jeweiligen Fähigkeiten und Ernährungsbedürfnisse jedes Einzelnen genau zugeschnitten werden muss. Eine angemessene Kalorienaufnahme ist für alle Patienten obligatorisch. Zu viele Kalorien sollten vermieden werden.

F: Wie kann Physiotherapie bei Morbus Pompe helfen?

A: Physiotherapie kann dazu beitragen, die Beweglichkeit und Mobilität aufrechtzuerhalten, Versteifungen in den Gelenken zu vermindern, Kontrakturen vorzubeugen und das Trainingsprogramm zu überwachen. Der Physiotherapeut verwendet Übungen, Geräte und Hilfsmittel (wie oben angegeben), um den Pompe-Patienten sanft und sinnvoll zu stärken und mit ihm neue Möglichkeiten der Fortbewegung und der Durchführung von Verrichtungen des täglichen Lebens zu erarbeiten. Die Therapie sollte dabei auf die individuellen Bedürfnisse des einzelnen Patienten zugeschnitten sein.

Physiotherapie kann auf unterschiedliche Weise helfen. Physiotherapie soll

- die motorischen und physiologischen Funktionen so weit wie im Rahmen der Erkrankung möglich optimieren und erhalten;
- die klinischen Auswirkungen des Erkrankungsverlaufs minimieren;
- sekundäre Komplikationen verhindern oder minimieren.
- Folgendes weitestmöglich fördern und erhalten:
 - Funktion;
 - funktionale Unabhängigkeit;
 - Teilnahme;
- die Lebensqualität optimieren;
- den Nutzen der Enzymersatztherapie oder anderer zukünftiger Behandlungsformen maximieren.

F: Wie kann Physiotherapie bei Morbus Pompe helfen?

A: Physiotherapie kann dazu beitragen, die Beweglichkeit und Mobilität aufrechtzuerhalten und Kontrakturen vorzubeugen. Physiotherapeuten helfen bei der Überwachung von Trainingsprogrammen, die die Muskelkraft und -funktion, Ausdauer, das Gleichgewicht und die Atemfunktion verbessern und die Gehfähigkeit im bestehenden Maß aufrechterhalten können. Der Physiotherapeut verwendet Übungen, Geräte und Hilfsmittel (wie oben angegeben), um den Pompe-Patienten sanft und sinnvoll zu stärken und mit ihm neue Möglichkeiten der Fortbewegung und der Durchführung von

Bewegungstraining und Physiotherapie

Verrichtungen des täglichen Lebens zu erarbeiten. Die Therapie sollte dabei auf die individuellen Bedürfnisse des einzelnen Patienten zugeschnitten sein.

Eine wichtige Aufgabe der Physiotherapeuten ist, dem Patienten die Anwendung der Hilfsmittel zu zeigen. Den richtigen Umgang mit dem Stock oder Rollator zu lernen, um Stürzen vorzubeugen, kann die Notwendigkeit einen Rollstuhl einzusetzen, hinauszögern. Wenn ein Kind oder ein Erwachsener immer mehr Schwierigkeiten beim Gehen hat, kann die Unterweisung im richtigen Umgang mit einem Elektro-Scooter, Elektromobil oder Rollstuhl die Lebensqualität stark verbessern. Hinweise, wie Sie einen Physiotherapeuten finden, der die Bedürfnisse von Patienten mit einer neuromuskulären Erkrankung wie Morbus Pompe kennt.

F: Gibt es Empfehlungen für die muskuloskelettale/funktionale Rehabilitation?

A: Für die muskuloskelettale/funktionale Rehabilitation gibt es folgende Empfehlungen:

- Überwachung von Herz- und Atemaktivität und des Ansprechens auf die Position und Aktivität mit Hilfe von Pulsoxymetrie bei der Bewertung und Behandlung zu Beginn und bei Veränderung des Zustands oder der Aktivität.
- Knochendichtemessung mit DEXA im Hinblick auf Osteopenie/Osteoporose und Folgeuntersuchungen, falls erforderlich.
- Bewertung der muskuloskelettalen Beeinträchtigungen, funktionalen Defizite, Grade der Behinderung und Teilhabe am sozialen Leben in regelmäßigen Abständen und nach Erfordernis, einschließlich radiologischer Aufnahmen zur Überwachung von Skoliose, Hüftstabilität und Integrität der Röhrenknochen.

Verbesserung der Muskelfunktion:

- Verbesserung der biomechanischen Voraussetzungen für Bewegung:
 - Training, Bewegung und sanfte Kräftigung innerhalb der Grenzen der physiologischen Stabilität.

Hier erhalten Sie weitere Informationen: Siehe Abschnitt „Weitere Informationen“

Diese Broschüre hat zum Ziel, allgemeine Informationen zum Thema zur Verfügung zu stellen. Die Veröffentlichung ist ein Service der International Pompe Association, und es wird ausdrücklich darauf hingewiesen, dass die International Pompe Association keinesfalls medizinische oder andere professionelle Dienstleistungen erbringt. Die Medizin ist eine Wissenschaft, die ständigen Veränderungen unterworfen ist. Bedingt durch Fehler und Änderungen in der Behandlung kann keine Gewähr für die



Bewegungstraining und Physiotherapie

vollständige Exaktheit einer solch komplexen Materie übernommen werden. Es ist unabdingbar, diese Informationen von anderen Quellen, insbesondere dem behandelnden Arzt, bestätigen zu lassen..

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