



Movimento e fisioterapia

Spesso il primo sintomo della Malattia di Pompe è la debolezza dei muscoli. È possibile che i bambini nel primo anno di età appaiano ipotonicici o non siano in grado di sedere senza un sostegno. Nell'età dei primi passi è possibile che i bambini comincino a camminare più tardi degli altri oppure che camminino "a papera" o zoppicando. Bambini e adulti possono avere difficoltà a camminare, ad alzarsi da una sedia, a salire le scale oppure a tenere l'equilibrio. Il movimento e la fisioterapia possono contribuire a mantenere il più possibile la forza muscolare. Queste terapie di supporto possono, inoltre, alleviare il dolore e la rigidità muscolare e aiutare i pazienti ad apprendere nuovi metodi per eseguire compiti difficili per le loro capacità. La presente sezione spiega come la Malattia di Pompe influenza i muscoli e quali tipi di movimento e di fisioterapia possono offrire il massimo beneficio.



Domanda (D): In che modo la Malattia di Pompe influenza i muscoli e la capacità di camminare?

Risposta (R): Il difetto genetico che causa la Malattia di Pompe impedisce al corpo di scomporre il glicogeno, una forma di zucchero che in parte deve essere metabolizzata nelle cellule muscolari. Di conseguenza una quantità eccessiva di glicogeno si deposita nelle cellule. Questo eccessivo accumulo di glicogeno indebolisce i muscoli di tutto il corpo che presiedono all'equilibrio e alla mobilità o alla libertà di movimento. Alcune parti del corpo possono essere più colpite di altre. Nella Malattia di Pompe a Esordio Infantile è presente una profonda debolezza muscolare a livello di gambe e anche, ma anche delle braccia, del tronco (la regione tra il collo e il bacino da cui si dipartono le braccia e le gambe) e dei muscoli utilizzati per la respirazione (diaframma, muscoli intercostali, addominali e accessori). I bambini nel primo anno di età hanno raramente la forza di stare seduti senza aiuto. Nella Malattia di Pompe a Esordio Tardivo, la debolezza muscolare interessa i muscoli prossimali (quelli più vicini al tronco) della parte inferiore del corpo (gambe, anche, pelvi e spina dorsale) e della parte superiore del corpo (collo, spalle e parte superiore delle braccia), nonché i muscoli utilizzati per la respirazione. Per questo motivo i bambini e gli adulti con la Malattia di Pompe a Esordio Tardivo hanno difficoltà a camminare o camminano "a papera" oppure zoppicando. L'aumentata debolezza muscolare

Movimento e fisioterapia

può provocare scoliosi (curvatura laterale (da una parte) della colonna vertebrale), lordosi (curvatura accentuata in avanti della colonna vertebrale),¹ contratture, dolore alla parte bassa della schiena, dolore muscolare, affaticamento e problemi respiratori che limitano ulteriormente la mobilità. Sebbene molte persone con la Malattia di Pompe a un certo punto debbano ricorrere alla sedia a rotelle, l'esercizio fisico e la fisioterapia possono contribuire a mantenere la mobilità il più a lungo possibile.

D: Che cosa sono le contratture?

R: Man mano che i muscoli si indeboliscono e non vengono utilizzati, diventano tesi e rigidi. A volte diventano talmente rigidi da non potersi muovere. Ciò provoca un blocco dei muscoli (o delle articolazioni e dei tendini che collegano le ossa) tale da rimanere bloccati in una posizione, dando origine a una **contrattura**. Se le contratture si sviluppano nelle parti del corpo che sostengono il peso, come le gambe, le caviglie, le ginocchia e/o le anche, può risultare difficile stare in posizione eretta, camminare o mantenersi in equilibrio. Il modo migliore per impedire la formazione di contratture è mantenere i muscoli distesi e in movimento.

D: Come si possono prevenire le contratture e le malformazioni?

R: I principi per il trattamento delle contratture e delle malformazioni nelle malattie neuromuscolari sono ampiamente stabiliti e dovrebbero essere seguiti dai pazienti affetti da Malattia di Pompe. Le contratture e le malformazioni dovrebbero essere prevenute agendo contro le forze deformanti tramite forze lievi nel tempo, inclusi:

- Stretching quotidiano
- Ginnastica posturale
- Utilizzo di steccature e interventi ortesici
- Fornitura di un supporto adeguato in tutte le posizioni, in particolare quella seduta e quella eretta, come appropriato
- Educazione dei pazienti e delle famiglie.

Attrezzature adattive e ortostiche possono essere essenziali nel controllo delle contratture e delle malformazioni e possono fornire cambiamenti della postura e un rilassamento della pressione mantenendo l'integrità della pelle negli individui che non sono in grado di cambiare posizione e spostare il peso in maniera indipendente.

L'intervento ortotico e le steccature spesso includono l'utilizzo di:

- Ortesi caviglia-piede (ankle foot orthoses, AFO) per prevenire le contratture da flessione plantare (movimento verso il basso del piede).
- Cinture a livello della coscia per prevenire contratture a livello della banda ileotibiale (banda spessa di tessuto connettivo all'esterno della coscia).

Movimento e fisioterapia

- Steccature a livello delle ginocchia per prevenire le contratture legate alla flessione del ginocchio (il ginocchio non si estende completamente).
- Steccature per rilassare polso/mano/dita e combattere le contratture lievi e moderate della mano e delle dita.
- Sistemi di seduta in passeggini e sedie a rotelle, importanti per prevenire o minimizzare le contratture e le malformazioni, soprattutto a livello della spina dorsale; queste dovrebbero includere:
 - Sedia e schienale solidi
 - Guide per l'anca
 - Supporti laterali per il tronco
 - Adduttori del ginocchio
 - Supporti per la testa, se necessari
 - Sedute create su misura

I supporti alla posizione eretta sono considerati utili e possono includere:

- Stander per posizione prona e supina; stander verticali e idraulici
- Funzionalità che permette la posizione in piedi su sedie a rotelle o altri tipi di dispositivi motorizzati.

L'inclinazione, la reclinazione e l'elevazione dei poggiatesta sulle sedie a rotelle motorizzate possono consentire di cambiare posizione e spostare il peso in modo indipendente per ridurre al minimo le contratture e mantenere l'integrità della pelle.

In alcuni casi può essere necessario un intervento chirurgico ortopedico, ad esempio per la scoliosi. È necessario prendere tutte le precauzioni necessarie per l'anestesia.

D: Le persone affette da Malattia di Pompe corrono il rischio di sviluppare l'osteopenia?

R: Le segnalazioni emergenti di osteopenia, osteoporosi e fratture indicano che tutti i bambini affetti dalla malattia, gli adulti costretti su una sedia a rotelle e dipendenti dal ventilatore, nonché i pazienti con forza muscolare in diminuzione, dovrebbero essere valutati per l'osteopenia.

L'osteopenia è considerata il primo passo verso l'osteoporosi. Sia l'osteopenia che l'osteoporosi sono caratterizzate da diversi gradi di perdita ossea, così come misurata dalla *densità minerale ossea*, un indicatore della forza di un osso e del rischio di rottura. Il modo principale per determinare la densità ossea è sottoporsi a un esame indolore e non invasivo chiamato densitometria a doppio raggio X (dual-energy x-ray absorptiometry, DEXA) che misura il contenuto minerale dell'osso. L'alimentazione deve essere adeguata, soprattutto in termini di assunzione di calcio e Vitamina D. Nei pazienti affetti da Malattia di Pompe la massa ossea è fortemente correlata alla forza muscolare, per cui, se la forza muscolare diminuisce, ci si aspetta che anche la massa ossea diminuisca. I potenziali interventi devono quindi concentrarsi

Movimento e fisioterapia

sull'aumento della forza muscolare e possono comprendere programmi di allenamento fisico o di fisioterapia. Nei pazienti colpiti in forma più grave si potrebbe optare per la fornitura di dispositivi che sostengano il peso durante la fisioterapia e che consentano di rimanere in posizione eretta.

D: In che modo l'esercizio fisico quotidiano può aiutare chi soffre della Malattia di Pompe?

R: L'esercizio fisico può apportare molti vantaggi alle persone affette da Malattia di Pompe. Può alleviare i dolori e i malesseri muscolari, ridurre la rigidità e aumentare la flessibilità e la mobilità. Può inoltre aiutare a rimanere attivi a lungo, aumentare le energie e migliorare la salute fisica e mentale. Tuttavia, eseguire il tipo di movimento sbagliato o esagerare nell'esercizio, a lungo andare può danneggiare i muscoli e causare un maggior senso di stanchezza. Accertarsi quindi di elaborare insieme al proprio medico e fisioterapista un programma di allenamento che sia commisurato alle proprie capacità. Per la maggior parte dei pazienti con la Malattia di Pompe ciò significa tenere allenati i muscoli, ma interrompere l'allenamento prima di raggiungere il limite delle proprie capacità. Alcuni semplici test, chiamati **test di tolleranza al movimento**, possono aiutare a capire quanto esercizio è possibile fare senza sovraccaricare il cuore o i muscoli. Questi test misurano la frequenza cardiaca e la quantità di ossigeno assorbita su un tapis roulant oppure su una cyclette. Il programma di allenamento personale deve essere supervisionato dal medico o dal fisioterapista e deve essere adattato in base ai cambiamenti della malattia. Potresti dover modificare la tua routine di esercizi con il progredire della malattia e l'indebolimento dei muscoli, oppure se sviluppi problemi di scoliosi, contratture o respiratori. Con la combinazione di trattamento e fisioterapia è possibile che si registri un miglioramento delle condizioni fisiche e che, pertanto, sia necessario aggiustare la propria routine di esercizi.

D: Che tipo di esercizio è ideale per chi soffre della Malattia di Pompe?

R: In passato si pensava che le persone affette da malattia neuromuscolare dovessero svolgere un'attività fisica blanda e submassimale (al di sotto del massimo sforzo fisico), esercizi fisici moderati ed evitare di eseguire esercizi pesanti di resistenza. Sono stati sollevati dubbi sul fatto che il troppo esercizio fisico possa danneggiare i muscoli e accelerarne il deterioramento. Tuttavia, studi recenti sull'efficacia dell'attività fisica nei pazienti con distrofia muscolare ha evidenziato un effetto benefico sul livello di benessere fisico. Sembra che l'esercizio fisico sia risultato sicuro e ben tollerato. I dati preliminari di uno studio sulla tolleranza all'esercizio fisico in pazienti trattati con terapia enzimatica sostitutiva supportano l'ipotesi che l'esercizio fisico è ben tollerato e possa migliorare la forza muscolare e la resistenza dei pazienti. Ulteriori studi sono in corso. I programmi di esercizio fisico dovrebbero essere costruiti ad hoc per ciascun paziente, tenendone in considerazione le necessità, abilità e disabilità.

- Allenamento alla flessibilità, come esercizi eseguiti in piscina che aiutano a distendere i muscoli rigidi e ad aumentare il raggio di movimento utilizzando l'acqua come supporto e mezzo di resistenza. Raccomandazione per chi utilizza ventilatori: consultate il proprio

Movimento e fisioterapia

medico prima di provare questo tipo di allenamento, poiché la pressione dell'acqua può rendere più difficoltosa la respirazione.

- Per un tipico allenamento fisico per pazienti è possibile consultare la sezione “Per saperne di più”, il sito web dell'IPA o l'Associazione Pompe locale.

D: Perché la terapia fisica è importante per chi soffre di Malattia di Pompe?

R: L'esercizio fisico è importante per diversi motivi. Può aiutare a:

- Preservare e migliorare la capacità aerobica dei muscoli, rendendo i muscoli meno affaticati.
- Preservare la funzione muscolare (forza, coordinazione e resistenza).
- Prevenire o ridurre problemi secondari come contratture, sovrappeso, dolore muscolare e fatica.
- Aumentare la propria autostima, fornire motivazione e proteggere dallo stress.
- Fermare il decondizionamento secondario, ovvero quella situazione in cui ci si può trovare quando si sceglie o si è consigliati di seguire uno stile di vita senza esercizio fisico o con esercizio fisico irregolare. Questo stile di vita porta a una riduzione della capacità circolatoria e ventilatoria del corpo e diminuisce la capacità aerobica e la forza dei muscoli.

D: Qual è la differenza tra esercizio aerobico e anaerobico?

R: L'esercizio aerobico è quell'esercizio fisico utilizzato per migliorare la capacità ossidativa. Aerobico significa “con ossigeno” e si riferisce all'utilizzo di ossigeno nei processi metabolici o nei processi che producono energia nel corpo umano. Esempi di esercizio aerobico sono la corsa, il nuoto e la bicicletta. Gli esercizi anaerobici sono l'opposto: esempi sono l'allenamento per la forza muscolare e la corsa su distanze corte. Le differenze tra i due tipi di esercizio sono la durata e l'intensità della contrazione muscolare durante l'esercizio e il modo in cui viene generata energia nel muscolo.

Durante l'esercizio aerobico, il glicogeno viene catabolizzato con l'aiuto dell'ossigeno per produrre energia. Successivamente nel processo, quando non c'è più glicogeno, inizia il metabolismo dei grassi, un processo lento accompagnato da un declino nella performance. In questa fase, l'atleta è affaticato. Durante l'esercizio anaerobico il glicogeno viene catabolizzato senza l'aiuto di ossigeno ed è un processo molto meno efficiente. Durante l'esercizio anaerobico ci si affatica molto più facilmente.

I benefici dell'esercizio aerobico regolare sono:

- I muscoli coinvolti nella respirazione possono diventare più forti, facilitando il flusso d'aria nei polmoni e fuori dai polmoni.

Movimento e fisioterapia

- Di conseguenza, la condizione del muscolo cardiaco può migliorare, poiché la pompa cardiaca lavora in maniera più efficiente e la frequenza cardiaca a riposo è più bassa. Questo processo si chiama condizionamento aerobico.
- I muscoli del corpo diventano più forti.
- Il sangue circola in maniera più efficiente, avendo come conseguenza un abbassamento della pressione sanguigna.
- Il numero totale di globuli rossi può aumentare, facilitando il trasporto di ossigeno.
- Miglioramento della salute mentale.
- Riduzione del rischio di diabete.

L'esercizio aerobico può migliorare la capacità cardiovascolare. Inoltre, le attività ad alto impatto aerobico possono stimolare la crescita ossea e ridurre il rischio di osteoporosi.

Il principale beneficio potenziale dell'esercizio anaerobico è l'aumento della massa muscolare. I benefici dell'esercizio anaerobico regolare sono:

- Aumento del metabolismo anche in condizione di riposo. I muscoli bruciano più calorie per unità di volume di qualsiasi altro tessuto del corpo.
- Rafforzamento delle ossa e riduzione del rischio di osteoporosi.
- Attenuazione della rigidità delle articolazioni e protezione delle stesse da potenziali lesioni.
- Riduzione del rischio di diabete.

D: Quando capisco di essermi allenato troppo?

R: Bisognerebbe sempre chiedere consiglio prima di allenarsi. Lo schema d'allenamento dovrebbe essere effettuato con la supervisione di un medico e di un fisioterapista esperto. È importante controllare i livelli di CK (creatina chinasi) del plasma. Nel caso si noti un'urina rossa, che potrebbe essere sintomo di emoglobinuria o mioglobinuria, l'allenamento deve essere interrotto immediatamente. Bisogna sempre tenere presente le seguenti regole generali: ti sei allenato troppo se si verifica:

- Dolore muscolare e/o crampi dopo 48 ore dall'allenamento
- Tachicardia (ovvero, battito cardiaco accelerato)
- Capogiri
- Presenza di urina rossa, causata da emoglobinuria (presenza di emoglobina libera nelle urine) o da mioglobinuria (presenza di mioglobina nelle urine, di solito associata alla distruzione dei muscoli).¹

Movimento e fisioterapia

D: Cos'altro posso fare per mantenere forti i miei muscoli?

R: Alcuni professionisti sanitari ritengono che associare l'esercizio fisico quotidiano a una dieta ricca di proteine e povera di carboidrati possa aiutare i muscoli a rimanere forti. Questa combinazione può contribuire a sostituire alcune proteine muscolari che vanno perdute quando i muscoli vengono danneggiati. Alcune persone con Malattia di Pompe riportano di aver riacquisito una parte della funzione muscolare che avevano perso seguendo un programma di questo tipo. Tuttavia, sono necessari ulteriori studi per stabilire in che misura questa tecnica possa aiutare i pazienti nei diversi stadi della malattia. Gli esperti concordano, comunque, nel ritenere che qualsiasi tipo di dieta e di programma fisico debba essere attentamente monitorato e adattato alle capacità e ai requisiti alimentari di ogni paziente. È obbligatorio mantenere un apporto adeguato di calorie per ogni paziente ed evitare un eccesso di calorie.

D: In che modo la fisioterapia può aiutare chi soffre di Malattia di Pompe?

R: La fisioterapia può aiutare a mantenere la flessibilità e la mobilità, a ridurre la rigidità delle articolazioni, prevenire le contratture e monitorare il regime di allenamento. Il fisioterapista si avvale di esercizi, apparecchi e dispositivi di assistenza (menzionati sopra) per aiutare i pazienti affetti da Malattia di Pompe a prendere parte a un rafforzamento delicato e benefico, così come ad apprendere nuovi metodi per muoversi e gestire le attività quotidiane. La terapia deve essere adattata alle esigenze personali di ogni paziente.

Diversi modi in cui la fisioterapia può essere utile: La fisioterapia deve essere effettuata con l'obiettivo di:

- Ottimizzare e preservare la funzione motoria e fisiologica il più possibile nei limiti della malattia.
- Minimizzare l'impatto clinico del processo patologico.
- Prevenire o minimizzare complicazioni secondarie.
- Promuovere e mantenere il livello massimo di:
 - Funzione
 - Indipendenza funzionale
 - Partecipazione
- Ottimizzare la qualità di vita.
- Massimizzare i benefici della terapia enzimatica sostitutiva o di altri trattamenti man mano che saranno disponibili.

D: In che modo la fisioterapia può aiutare chi soffre di Malattia di Pompe?

R: La fisioterapia può aiutare a mantenere la flessibilità e la mobilità, a ridurre la rigidità delle articolazioni e prevenire le contratture. Il fisioterapista aiuta a monitorare i programmi di allenamento fisico che possono migliorare la forza muscolare, nonché la funzionalità di

Movimento e fisioterapia

resistenza, equilibrio e di respirazione, e a mantenere un certo grado di deambulazione. Il fisioterapista si avvale di esercizi, apparecchi e dispositivi di assistenza (menzionati sopra) per aiutare i pazienti affetti da Malattia di Pompe a prendere parte a un rafforzamento delicato e benefico, così come ad apprendere nuovi metodi per muoversi e gestire le attività quotidiane. La terapia deve essere adattata alle esigenze personali di ogni paziente.

Una parte del lavoro del fisioterapista consiste nell'insegnare a utilizzare i dispositivi di assistenza. Insegnare a usare un bastone o un deambulatore per prevenire le cadute può ritardare la necessità di una sedia a rotelle. Quando un bambino o un adulto ha sempre più difficoltà a camminare, imparare a muoversi con uno scooter o una sedia a rotelle può migliorare notevolmente la sua qualità di vita. Per consigli su come trovare un fisioterapista che comprenda le esigenze delle persone con disturbi neuromuscolari come la malattia di Pompe.

D: Ci sono raccomandazioni per la riabilitazione muscoloscheletrica/funzionale?

R: Qui di seguito sono riportate alcune raccomandazioni per la riabilitazione muscoloscheletrica/funzionale, da discutere con lo specialista:

- Monitorare lo stato cardio-respiratorio e la risposta alla posizione e all'attività con ossimetria pulsata durante la valutazione e il trattamento inizialmente e ad ogni variazione dello stato e dell'attività.
- Valutare osteopenia/osteoporosi con DEXA e proseguire il follow-up, se necessario.
- Valutare i problemi muscoloscheletrici, i deficit funzionali, i livelli di disabilità e la partecipazione del paziente alla vita sociale a intervalli regolari, incluse le radiografie, se necessarie, per monitorare la scoliosi, la stabilità delle anche e l'integrità ossea.

Migliorare la funzione muscolare:

- Aumentare il beneficio biomeccanico per il movimento:
 - o Fornire pratica, movimento e rafforzamento delicato entro i limiti della stabilità fisiologica.

Dove trovare maggiori informazioni: vedere la sezione "Per saperne di più"

La presente pubblicazione si prefigge di fornire informazioni generali sul tema trattato. Viene distribuita come servizio pubblico erogato dall'IPA - International Pompe Association, fermo restando che l'IPA non si impegna a fornire prestazioni mediche o altri servizi professionali. La medicina è una scienza in costante evoluzione. L'errore umano e i cambiamenti della prassi medica non consentono di garantire la precisione di materiali che trattano una materia così complessa. Le presenti informazioni devono essere pertanto confermate da altre fonti, in particolare fonti mediche.

Movimento e fisioterapia

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