



Oefeningen en fysiotherapie

Een van de eerste tekenen van de ziekte van Pompe is verzwakking van de spieren. Baby's zijn "slap" en kunnen mogelijk niet zonder ondersteuning rechtop zitten. Het kan zijn dat peuters niet op dezelfde leeftijd beginnen met lopen als andere kinderen, of ze lopen waggelend of mank. Kinderen en volwassenen kunnen problemen hebben met lopen, opstaan uit een stoel, traplopen of om het evenwicht te bewaren. Oefeningen en fysiotherapie kunnen helpen om de spieren zo sterk mogelijk te houden. Deze ondersteunende therapieën kunnen ook helpen spierpijn en stijfheid te verminderen en om mensen te leren om activiteiten die zwaarder zijn geworden op een andere manier uit te voeren. Deze brochure legt uit hoe de ziekte van Pompe de spieren beïnvloedt, en welk type oefeningen en fysiotherapie optimaal zijn.



V: Hoe beïnvloedt de ziekte van Pompe de spieren en de mogelijkheid om te lopen?

A: Het genetische defect dat de ziekte van Pompe veroorzaakt, verhindert het lichaam om glycogeen af te breken. Glycogeen is een soort suiker dat wordt opgeslagen in de spiercellen. Het gevolg is dat er teveel glycogeen in de cellen wordt opgeslagen. Dit verzwakt door het hele lichaam de spieren die zorgen voor balans, mobiliteit en de mogelijkheid om te bewegen. Sommige delen van het lichaam kunnen meer worden aangetast dan andere. Bij de infantiele vorm van de ziekte van Pompe is er een duidelijke spierzwakte in de benen en heupen, evenals in de armen en de romp (het gebied tussen de nek en het bekken waar de armen en benen aan vastzitten) en de ademhalingsspieren (middenrif, tussenrib-, buik- en hulpspieren). Deze baby's hebben zelden de kracht om zonder hulp rechtop te zitten. Bij de late vorm van de ziekte van Pompe wordt spierzwakte vooral waargenomen in de proximale spieren (het dichtst bij de romp) van het onderste deel van het lichaam (benen, heupen, bekken en ruggengraat) en van het bovenste deel van het lichaam (nek, schouders en bovenarmen), en in de spieren die worden gebruikt voor de ademhaling. Daarom hebben kinderen en volwassenen met de late vorm van de ziekte van Pompe moeite met lopen en lopen ze vaak waggelend of mank. Toenemende spierzwakte kan leiden tot scoliose (een zijwaartse verkromming van de ruggengraat), lordose (wanneer de ruggengraat te ver naar binnen buigt)¹, contracturen, lage rugpijn, spierpijn, vermoeidheid en ademhalingsproblemen die de mobiliteit verder beperken. Hoewel veel mensen met de ziekte van Pompe op een gegeven moment een rolstoel

Oefeningen en fysiotherapie

nodig hebben, kunnen oefeningen en fysiotherapie helpen de mobiliteit zo lang mogelijk te behouden.

V: Wat zijn contracturen?

A: Als spieren zwakker worden en daardoor niet meer worden gebruikt, kunnen ze verkorten en stijf worden. Soms zijn ze zodanig verkort dat ze niet meer bewogen kunnen worden. Dit kan ertoe leiden dat spieren (of gewrichten en pezen die de botten bijeen houden) verstijven in één positie, en zo een **contractuur** vormen. Als er contracturen ontstaan in een deel van het lichaam dat gewicht moet dragen, zoals benen, enkels of knieën, dan kan het moeilijk zijn om rechtop te blijven staan, te lopen of om het evenwicht te bewaren. De beste manier om contracturen te voorkomen is om spieren te blijven strekken en bewegen.

V: Hoe kunnen contracturen en vergroeiingen worden voorkomen?

A: Er zijn algemeen geaccepteerde principes voor de behandeling van contracturen en vergroeiingen bij spierziekten, en deze moeten ook worden gevolgd bij de ziekte van Pompe. Contracturen en vergroeiingen moeten worden voorkomen door de krachten die de vergroeiingen veroorzaken tegen te werken door middel van milde oefeningen zoals:

- Dagelijks rekken
- Het regelmatig corrigeren van de houding
- Het gebruik van spalken en orthesen
- Zorgen voor adequate ondersteuning in alle posities, in met name de zithouding en indien mogelijk de stahouding
- Het goed informeren van patiënten en families

Adaptieve hulpmiddelen en orthesen kunnen essentieel zijn bij het beheersen van contracturen en vergroeiingen. Ze kunnen het mogelijk maken om de houding te veranderen en druk weg te nemen, wat helpt om de huid intact te houden bij mensen die niet zelfstandig hun gewicht kunnen verplaatsen of van houding kunnen veranderen.

Orthesen en spalken omvatten onder andere het volgende:

- Enkel-voetorthesen (EVO's) om plantairflexie-contracturen te voorkomen (contracturen die de neerwaartse beweging van de voet betreffen).
- Dijbeenspalken om contracturen van de iliotibiale band te voorkomen (de iliotibiale band is een dikke band bindweefsel die aan de buitenkant van de dij loopt).
- Kniespalken om flexiecontracturen van de knie te voorkomen (wanneer de knie niet volledig kan worden gestrekt).
- Rustspalken voor de pols, hand en vingers bestrijden lichte tot matige contracturen van handen en vingers.

Oefeningen en fysiotherapie

- Zitorthesen in aangepaste wandelwagens of rolstoelen zijn belangrijk om contracturen en vergroeiingen, met name aan de ruggengraat, te voorkomen of te minimaliseren. Een zitorthese moet aan de volgende eisen voldoen:
 - Een stevige zitting en rugleuning
 - Heupgeleiders
 - Laterale rompsteunen
 - Knie-adductoren (kniesteun voor rolstoel)
 - Hoofdsteun naar behoefte
 - Op maat gemaakte zitschalen

Het ondersteund staan is belangrijk en het volgende kan daarbij van belang zijn:

- Rug-, buik-, verticale en hydraulische steunen
- Het gebruik van elektrische sta-op-mogelijkheden bij gemotoriseerde rolstoelen bijvoorbeeld, of andere sta-op-hulpmiddelen.

Gemotoriseerde rolstoelen met elektrische kantel- en leunfunctie en in hoogte verstelbare beensteunen kunnen het mogelijk maken voor gebruikers om zelfstandig van houding te veranderen en het gewicht te verplaatsen, wat kan helpen om contracturen te minimaliseren en de huid intact te houden.

Soms moet orthopedische chirurgie in overweging worden genomen, zoals bijvoorbeeld bij scoliose. Bij orthopedische chirurgie moeten de normale voorzorgsmaatregelen voor anesthesie in acht worden genomen.

V: Hebben mensen met de ziekte van Pompe risico op het ontwikkelen van osteopenie?

A: Uit rapporten die zijn verschenen over osteopenie, osteoporose, en breuken, blijkt dat kinderen met de ziekte van Pompe, volwassenen die gebruik maken van een rolstoel of beademing en patiënten met toenemende spierzwakte, goed op osteopenie gecontroleerd moeten worden.

Osteopenie wordt gezien als de eerste stap op de weg naar osteoporose. Zowel osteopenie als osteoporose zijn verschillende gradaties van botverlies, die wordt gemeten door *de botmineraaldichtheid*, een marker voor hoe sterk een bot is en wat het risico is op een botbreuk. De beste manier om de botdichtheid te meten is via een zogeheten Dual Energy X-Ray Absorptiometry (DEXA). Dit is een pijnloze, niet-invasieve test die de hoeveelheid mineralen in het bot meet. Voeding moet alle voedingsbestanddelen bevatten, zeker wat betreft de hoeveelheid calcium en vitamine D. Bij Pompe-patiënten is de botdichtheid sterk gerelateerd aan de spierkracht. Dus als de spierkracht afneemt, dan is de verwachting dat de botmassa ook afneemt. Potentiële

Oefeningen en fysiotherapie

behandelingen moeten gericht zijn op het vergroten van de spierkracht. Dit kan betekenen dat er fysiotherapie of trainingsprogramma's nodig zijn. Ook voor de meer ernstig getroffen Pompe-patiënten kan het belasten van de botten met behulp van fysiotherapie en sta-hulpmiddelen een optie zijn.

V: Hoe kunnen dagelijkse oefeningen mensen met de ziekte van Pompe helpen?

A: Mensen met de ziekte van Pompe hebben veel baat bij lichamelijke oefeningen. Het kan de spierpijn en stijfheid verminderen en de flexibiliteit en mobiliteit vergroten. Het kan u ook helpen om langer actief te blijven, meer energie te krijgen en om de lichamelijke en geestelijke gezondheid te verbeteren. Maar de verkeerde oefeningen doen of tot het uiterste gaan kan de spieren beschadigen en de vermoeidheid op de langere termijn juist doen toenemen. Het is belangrijk om samen met uw zorgteam een goed oefenprogramma op te stellen dat aangepast is aan uw mogelijkheden. Dit betekent voor de meeste mensen met de ziekte van Pompe dat ze hun spieren zodanig trainen dat ze stoppen voordat ze te moe worden of pijn krijgen. Sommige eenvoudige tests, die **inspanningstolerantietests** worden genoemd, kunnen u helpen uit te vinden hoeveel lichaamsbeweging u kunt doen zonder uw hart of spieren te veel te belasten. Deze tests meten uw hartslag en hoeveel zuurstof u inneemt terwijl u beweegt op een loopband of fiets. Uw fitnessplan moet onder toezicht staan van uw arts of fysiotherapeut en moet mogelijk worden aangepast naarmate uw toestand verandert. Veranderingen in het fitnessplan kunnen bijvoorbeeld noodzakelijk zijn wanneer de ziekte voortschrijdt, de spieren zwakker worden en er ademhalingsproblemen, scoliose of contracturen ontstaan. De combinatie van behandeling en fysiotherapie kan uw algehele toestand ook verbeteren, en dit kan aanpassing van het fitnessplan ook nodig maken.

V: Wat voor soort oefening is voor mensen met de ziekte van Pompe het beste?

A: In het verleden dacht men dat mensen met een spierziekte slechts heel milde, submaximale (minder kracht gebruikend dan men kan) en gematigde oefeningen zouden mogen doen, en zware oefeningen moesten vermijden. Men was bang dat te zware en te veel oefeningen de spieren zouden kunnen beschadigen en dat daarmee de achteruitgang zou worden versneld. Recente onderzoeken naar de effecten van oefeningen op patiënten met een spierziekte laten zien dat deze oefeningen juist verbeteringen laten zien op het gebied van de lichamelijke conditie. Het bleek dat oefeningen goed werden verdragen en veilig waren. De voorlopige uitkomsten van een onderzoek naar lichamelijke oefeningen in combinatie met enzymvervangingstherapie bevestigden dat regelmatige lichamelijke oefening goed wordt verdragen, en dat het de spierkracht en het uithoudingsvermogen kan helpen verbeteren. Verder onderzoek hiernaar wordt momenteel nog gedaan. Trainingsprogramma's moeten op het individu zijn toegesneden en rekening houden met de specifieke behoeften, mogelijkheden en beperkingen van de deelnemer.

Oefeningen en fysiotherapie

- Flexibiliteitstraining, zoals oefeningen die in het zwembad worden gedaan om stijve spieren te strekken en de bewegingsvrijheid te vergroten, waarbij het water als ondersteuning of juist als tegenkracht kan worden gebruikt. Een waarschuwing voor gebruikers van beademingsapparatuur: Neem contact op met uw arts voordat u dit soort oefeningen probeert, omdat waterdruk het ademen moeilijker kan maken.
- Voorbeelden van trainingsprogramma's voor patiënten zijn beschikbaar in het gedeelte "Meer informatie", de IPA-website of uw lokale Pompe-organisatie.

V: Waarom is fysiotherapie voor mensen van de ziekte van Pompe belangrijk?

A: Er zijn verschillende redenen waarom lichamelijke oefeningen belangrijk zijn. Ze kunnen helpen om:

- de aerobe capaciteit van de spieren te verbeteren en te behouden, zodat de spieren minder snel moe zijn;
- de spierfunctie (kracht, coördinatie en uithoudingsvermogen) te behouden;
- bijkomende problemen zoals contracturen, overgewicht, pijn en vermoeidheid te voorkomen of te beperken;
- het zelfvertrouwen en de motivatie te vergroten en stress te reduceren;
- secundaire deconditionering te verhinderen. Secundaire deconditionering treedt op wanneer mensen in een situatie terechtkomen waarin ze een levensstijl aannemen zonder of met slechts beperkte lichamelijke activiteit. Zo'n levensstijl beperkt de bloedsomloop en de ademhalingscapaciteiten van het lichaam en vermindert de zuurstofopname en kracht van de spieren.

V: Wat is het verschil tussen aerobe en anaerobe oefeningen?

A: Aerobe oefeningen zijn lichamelijke oefeningen die tot doel hebben de opnamecapaciteit van zuurstof te verbeteren. Aeroob betekent "met zuurstof" en verwijst naar het gebruik van zuurstof ten behoeve van de stofwisseling en energieproductie van het menselijk lichaam. Voorbeelden van aerobe oefeningen zijn hardlopen, zwemmen en fietsen. Anaerobe oefeningen zijn juist het tegenovergestelde: dit is bijvoorbeeld krachttraining en hardlopen op korte afstand (sprinten). De verschillen tussen deze twee typen oefeningen zitten in de duur en intensiteit van de betrokken spiercontracties, en de wijze waarop de energie in de spier geproduceerd wordt.

Gedurende de aerobe oefeningen wordt glycogeen met behulp van zuurstof omgezet om energie te produceren. In een later stadium, als al het glycogeen verbruikt is, wordt de vetverbranding in gang gezet. Vetverbranding is een langzaam proces waarbij de prestatie vermindert. Dat is het moment waarop een atleet vermoeid zal raken. Tijdens anaerobe oefeningen wordt glycogeen omgezet in energie zonder het gebruik van

Oefeningen en fysiotherapie

zuurstof. Dit is een veel minder efficiënt proces. Hierdoor zal men veel sneller moe worden.

De voordelen van regelmatige aerobe oefeningen zijn:

- De ademhalingsspieren kunnen sterker worden en de in- en uitademing van de longen vergemakkelijken.
- De conditie van de hartspier kan verbeteren. De hartpomp werkt dan efficiënter, en de hartslag tijdens rust is lager. Dit wordt aerobe conditionering genoemd.
- De spieren van het lichaam worden sterker.
- Het bloed kan efficiënter circuleren, hierdoor kan de bloeddruk omlaag gaan.
- Het totale aantal rode bloedcellen kan toenemen, waardoor het transport van zuurstof gemakkelijker wordt.
- Verbeterde mentale gezondheid.
- Het risico op diabetes wordt verkleind.

Aerobe oefeningen kunnen de gezondheid van het hart- en vaatsysteem verbeteren. Daarnaast kunnen aerobe activiteiten met een hoge impact de botgroei stimuleren en het risico op osteoporose verminderen.

Het belangrijkste mogelijke voordeel van anaerobe oefeningen is dat u meer spieren opbouwt. Voordelen van regelmatige anaerobe oefeningen kunnen zijn:

- Het versnelt de stofwisseling, zelfs in rust. Spieren verbranden meer calorieën per volume-eenheid dan enig ander weefsel in het lichaam.
- Het versterkt de botten en vermindert het risico op osteoporose.
- Het vermindert de stijfheid van de gewrichten en beschermt ze tegen mogelijke blessures.
- Het risico op diabetes wordt kleiner.

V: Hoe weet ik dat ik te veel heb getraind?

A: Men moet altijd eerst advies vragen. Het oefenschema moet tot stand komen onder supervisie van een arts of een fysiotherapeut. Het is belangrijk om de creatinekinase-waarden (CK) in het bloedplasma te monitoren. Indien u last heeft van rode urine, kan dat betekenen dat u hemoglobinurie of myoglobinurie heeft. U moet de training dan onmiddellijk stoppen. De volgende richtlijn kan worden aangehouden: wanneer het volgende zich voordoet, heeft u te hard getraind:

- Spierpijn en/of spierkrampen tot 48 uur na training
- Tachycardie (een zeer snelle hartslag)
- Duizeligheid
- Rode urine, wat kan wijzen op hemoglobinurie (de aanwezigheid van vrij hemoglobine in de urine) en myoglobinurie (de aanwezigheid van myoglobine in

Oefeningen en fysiotherapie

de urine, meestal in verband gebracht met spierafbraak)¹

V: Wat kan ik nog meer doen om mijn spieren sterk te houden?

A: Sommige zorgverleners denken dat dagelijkse oefeningen in combinatie met een eiwitrijk dieet met weinig koolhydraten kan helpen om de spierkracht te behouden. Deze combinatie kan helpen om een aantal spiereiwitten te vervangen die men door spierbeschadiging kwijt is geraakt. Een aantal mensen met de ziekte van Pompe hebben aangegeven dat zij wat spierfunctie hebben teruggekregen na het volgen van een dergelijk programma. Er is meer onderzoek nodig om na te gaan in hoeverre deze methode mensen kan helpen in verschillende fasen van de ziekte van Pompe. Alle experts zijn het er echter over eens dat elk dieet of trainingsprogramma zorgvuldig moet worden gemonitord en aan ieders eigen mogelijkheden en voedingsbehoeften moet worden aangepast. Een adequate calorie-inname is voor alle patiënten essentieel. Een te hoge calorie-inname moet hierbij ook worden vermeden.

V: Hoe kan fysiotherapie iemand met de ziekte van Pompe helpen?

A: Fysiotherapie kan de flexibiliteit en mobiliteit in stand houden, de stijfheid in de gewrichten verminderen, contracturen voorkomen, en kan worden gebruikt om trainings- en oefenprogramma's te monitoren. De fysiotherapeut gebruikt oefeningen, apparatuur en ondersteunende hulpmiddelen (zie hierboven) om mensen met de ziekte van Pompe te helpen om een mild en heilzaam trainingsprogramma aan te kunnen houden en om hen te leren om bepaalde activiteiten op een andere manier te doen. De behandeling moet zijn aangepast aan de behoeften van elke patiënt.

Verschillende manieren waarop fysiotherapie kan helpen: Fysiotherapie is ontworpen om:

- de motorische en fysiologische functie zoveel mogelijk in stand te houden en te optimaliseren binnen de beperkingen van een ziekte;
- de klinische impact van het ziekteproces te minimaliseren;
- secundaire complicaties te voorkomen of te minimaliseren.
- het maximale niveau promoten en behouden van:
 - functie
 - functionele onafhankelijkheid
 - participatie
- de kwaliteit van leven te optimaliseren;
- de voordelen van enzymvervangingstherapie te optimaliseren, en die van andere behandelingen wanneer die beschikbaar komen.

V: Hoe kan fysiotherapie iemand met de ziekte van Pompe helpen?

Oefeningen en fysiotherapie

A: Fysiotherapie kan de flexibiliteit en mobiliteit in stand houden, de stijfheid in de gewrichten verminderen en contracturen voorkomen. Fysiotherapeuten helpen ook bij het monitoren van trainingsprogramma's die de spierkracht en -functie, de ademhalingsfunctie, het uithoudingsvermogen en het evenwicht kunnen verbeteren en de loopfunctie kunnen helpen behouden. De fysiotherapeut gebruikt oefeningen, apparatuur en ondersteunende hulpmiddelen (zie hierboven) om mensen met de ziekte van Pompe te helpen om een mild en heilzaam trainingsprogramma aan te kunnen houden en om hen te leren om bepaalde activiteiten op een andere manier te doen. De behandeling moet zijn aangepast aan de behoeften van elke patiënt.

Een van de taken van de fysiotherapeut is mensen aanleren hoe zij de hulpmiddelen moeten gebruiken. Iemand het juiste gebruik van een wandelstok of rollator aanleren kan de noodzaak van een rolstoel helpen vertragen. Wanneer kinderen of volwassenen steeds meer moeite krijgen met lopen, kan het hun kwaliteit van leven aanzienlijk verbeteren wanneer zij leren om zich met een scootmobiel of rolstoel te verplaatsen. Voor advies over het vinden van een fysiotherapeut die de behoeften van mensen met neuromusculaire aandoeningen zoals de ziekte van Pompe begrijpt.

V: Zijn er aanbevelingen voor functionele revalidatie of revalidatie van het bewegingsapparaat?

A: Hieronder volgen enkele aanbevelingen ten behoeve van functionele revalidatie of revalidatie van het bewegingsapparaat die u wellicht met uw specialist wilt bespreken:

- Monitor met behulp van een saturatiemeter de cardiorespiratoire conditie en respons op houding en activiteit, in elk geval bij de eerste evaluatie en behandelingen, en daarna wanneer er veranderingen zijn in conditie of activiteitsniveau.
- Screen op osteopenie/osteoporose met DEXA en zorg indien nodig voor een follow-up;
- Beoordeel regelmatig de mate van beperkingen in het bewegingsapparaat, functionele stoornissen, invaliditeit en maatschappelijke deelname. Hieronder valt ook het maken van röntgenfoto's om de heupstabiliteit, de integriteit van pijpbeenderen (pijpvormige botten) en eventuele scoliose te monitoren.

Spierfunctie verbeteren:

- Vergroot het biomechanische profijt van beweging:
 - Bied oefeningen, beweging en milde versterking binnen de grenzen van de fysiologische stabiliteit.

Waar kunt u meer te weten komen: Zie het gedeelte “Meer informatie”

Oefeningen en fysiotherapie

Deze publicatie is bedoeld om algemene informatie te verstrekken over het betreffende onderwerp. Het wordt gedistribueerd als een openbare dienst door de International Pompe Association, met dien verstande dat de International Pompe Association hiermee geen medische of andere professionele diensten verleent. Geneeskunde is een wetenschap die voortdurend in ontwikkeling is. Menselijke fouten en veranderingen in de praktijk maken het onmogelijk om de exacte nauwkeurigheid van dergelijke complexe materialen te garanderen. Bevestiging van deze informatie door middel van andere bronnen, en met name door de arts, wordt vereist.

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