

## REHABILITACE A FYZIOTERAPIE

**P**rvním příznakem Pompeho nemoci bývá často slabost ve svazech. Děti se hýbají jako hadrové panenky a nedokáží sedět bez opory. Batolata mohou začít chodit později, než bývá obvyklé, nebo mají kolébovou chůzi. Jak v dětství, tak i v dospělosti se mohou objevit potíže při chůzi, zvedání ze židle, chůzi do schodů nebo při udržení rovnováhy. K zachování svalových funkcí co nejdéle mohou pomoci rehabilitace a fyzioterapie. Tyto podpůrné terapie mohou zároveň zmírnit případné bolesti svalů nebo zmírnit jejich ztuhlost a pomoci lidem najít nové způsoby, jak dělat věci, kterou jsou pro ně obtížné. Tento dokument vysvětluje, jak Pompeho nemoc postihuje svaly, a jaké druhy cvičení a fyzioterapie mohou mít největší prospěch.



### Otázka: Jaké následky může mít Pompeho nemoc na svaly a chůzi?

**Odpověď:** Genetická vada, která způsobuje Pompeho nemoc, brání tělu štěpit glykogen, což je forma cukru, které se ukládá ve svalových buňkách. Následně se v buňkách hromadí příliš glykogenu. Tím se oslabují svaly v celém těle, které zajišťují rovnováhu, pohyblivost nebo volný pohyb. Některé části těla mohou být postiženy více než jiné. U infantilní formy Pompeho nemoci dochází k významné svalové slabosti nejen dolních končetin a boků, ale také paží a trupu. Bývají také postiženy i dýchací svaly (bránice, mezižební, břišní a pomocné svaly). Tyto děti mívají jen zřídka sílu sedět bez pomoci. U pozdní formy Pompeho nemoci slábnou svaly proximální (nejblíže k trupu) v dolní části těla (dolní končetiny, boky, pánev a páteř), v horní části těla (krk, ramena a horní části paží) a také dýchací svaly. To je důvod, proč děti i dospělí s pozdní formou Pompeho nemoci mají potíže při chůzi, kolébají se nebo kulhají. Postupující svalová slabost může vést ke skolióze (boční (laterální) zakřivení páteře), lordóze (příliš velké zakřivení páteře směrem dovnitř)<sup>1</sup>, kontrakturám, bolestem zad, bolestem svalů, únavě a potížím s dýcháním. Mnoho lidí s Pompeho nemocí může v určité fázi potřebovat invalidní vozík, ale cvičením a rehabilitací lze zachovat mobilitu tak dlouho, jak je to možné.

### Otázka: Co to jsou kontraktury?

**Odpověď:** Slábnutím svalů a jejich nepoužíváním se postupně svalová tkáň stává ztuhlou. Někdy mohou ztuhnout do takové míry, že se nemohou pohybovat vůbec. To může způsobit, že svaly (nebo klouby a šlachy, které spojují kosti) uvíznou v jedné poloze a vznikne **kontraktura**. Pokud se kontraktury objeví v částech těla nesoucích hmotnost, například dolních končetinách, kotnících, kolenech a/nebo bocích, pacient může mít problémy s chůzí, nemůže se postavit

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

## REHABILITACE A FYZIOTERAPIE

rovně nebo udržet rovnováhu. Nejlepším způsobem, jak zabránit kontrakturám, je pravidelné procvičování svalů.

### Otázka: Jak se dá předejít kontrakturám a deformitám?

**Odpověď:** Zásady pro prevenci kontraktur a deformit u nervosvalových onemocnění jsou přesně zavedené a osoby s Pompeho nemocí by je měly dodržovat. Použitím jemné síly v průběhu doby lze zabránit deformitám i kontrakturám:

- Denní protahování
- Korekce polohy
- Využití různých dlah, ortéz a jiných ortopedických pomůcek
- Zajištění různých polohovacích způsobů i pomůcek, zejména při sezení a stání podle individuálních potřeb
- Vzdělávání pacientů a jejich rodin

Adaptivní vybavení a ortotika mohou hrát mimořádně důležitou roli při zvládnání kontraktur a deformit a mohou umožňovat změny polohy a uvolnění tlaku, které jsou potřebné pro zachování celistvosti kůže u jednotlivců, kteří se nedokáží pohybovat vlastními silami nebo nezávisle měnit svoji polohu.

### Často používané ortotické pomůcky:

- Kotníkové ortézy (AFO), které zabraňují kontrakturám způsobeným plantární flexí (pohyb chodidla směrem dolů)
- Stehenní stahovací návleky, které zabraňují kontrakturám iliotibiálního pruhu (iliotibiální pruh je silný pruh pojivové tkáně, která probíhá podél vnější strany stehna)
- Kolenní ortézy, které zabraňují kontrakturám způsobeným ohybem kolena (koleno se nenatahuje úplně).
- Ortézy na zápěstí, dlaně a prsty, které pomáhají při boji s mírnými až středně závažnými kontrakturami dlaně a prstů
- Systémy sedáků pro adaptované kočárky nebo kolečková křesla jsou mimořádně důležité pro prevenci nebo minimalizaci kontraktur a deformit, zejména deformit páteře. Patří mezi ně:
  - pevný sedák a zádová opěrka
  - vodítka pro boky
  - boční opěry pro trup
  - kolenní adduktory
  - opěrky hlavy podle potřeby
  - skořepiny sedáků na míru

Asistované stání se považuje za přínosné a může zahrnovat použití následujících prostředků:

- standery pro polohu na zádech, na břiše, svislé a hydraulické standery
- použití funkcí motorizovaného stání u motorizovaných kolečkových křesel a dalších motorizovaných zařízení pro stání

Sklápění, naklánění a zvedání stupaček u motorizovaných invalidních vozíků mohou umožňovat nezávislou změnu polohy a přesun hmotnosti jako pomoci při minimalizaci kontraktur

## REHABILITACE A FYZIOTERAPIE

a zachovávání celistvosti kůže.

V některých případech je možný také ortopedický chirurgický zákrok, jako třeba při odstranění skoliózy. Při ortopedické operaci je nutné dodržovat opatření týkající se anestezie.

### **Otázka: Existuje u osob s Pompeho nemocí větší riziko osteopenie?**

**Odpověď:** Nové zprávy týkající se studií o osteopenii, osteoporóze a zlomeninách ukazují, že všechny postižené děti, osoby upoutané na invalidní vozík a děti i dospělí závislí na ventilátoru, a rovněž pacienti s ochabujícími svaly je nutné vyšetřit z hlediska osteopenie.

Osteopenie je považována za první krok na cestě k osteoporóze. Osteopenie i osteoporóza jsou různé stupně úbytku kostní hmoty, měřené přes *hustotu kostních minerálů*, což je ukazatel pevnosti kostí a indikuje, jaké hrozí riziko zlomenin. Test pro určení hustoty kostí je bezbolestný, neinvazivní, tzv. duální rentgenová absorpciometrie (DEXA), která měří obsah minerálů v kostech. Výživa musí být přiměřená, zejména z hlediska příjmu vápníku a vitamínu D. U osob s Pompeho nemocí kostní hmota úzce souvisí se svalovou silou. Takže pokud svalová síla klesá, očekává se také pokles kostní hmoty. Potenciální intervence by se měly zaměřovat na zvyšování svalové síly a mohou zahrnovat rehabilitace nebo fyzioterapii. Ve vážnějších případech mohou pomoci různé ortopedické pomůcky, které přebírají část hmotnosti.

### **Otázka: Jak může každodenní cvičení pomoci lidem s Pompeho nemocí?**

**Odpověď:** Cvičení má pro lidi s Pompeho nemocí řadu výhod. Může tlumit bolesti svalů, zmírnit jejich ztuhlost, zvýšit flexibilitu a mobilitu. Může také pacientovi pomoci zůstat déle aktivní, zvýšit jeho energii a zlepšit jeho fyzické a duševní zdraví. Špatně zvolený druh cvičení a příliš namáhavé cviky však mohou svaly poškodit a dlouhodobě přinést větší únavu. Vždy spolupracujte s odborným týmem lékařů, protože je velmi důležité, aby cvičební program odpovídal individuálním schopnostem a byl dobře naplánovaný. Pro většinu lidí s Pompeho nemocí to znamená cvičit, ale přestat dříve, než se dosáhne limitu možností. Některé jednoduché testy, tzv. **testy tolerance zátěže**, vám mohou pomoci zjistit, kolik cvičení zvládnete, aniž byste zatížili srdce a svaly. Tyto testy měří tepovou frekvenci a hladinu kyslíku v krvi při použití běžecského pásu nebo rotopedu. Na vaše cvičení by měl dohlížet lékař nebo fyzioterapeut a mělo by být upraveno podle změny vašich fyzických schopností. V souvislosti s progresí nemoci, slábnutím svalů nebo při vzniku problémů s dýcháním, skoliózy nebo kontraktur, bude možná nutné cviky upravit. Díky kombinaci léčby a fyzioterapie se může Vaš zdravotní stav zlepšit a může být proto zapotřebí upravit cvičební plán podle Vašeho aktuálního stavu.

### **Otázka: Jaký druh cvičení je nejvhodnější pro lidi s Pompeho nemocí?**

**Odpověď:** V minulosti byl obecný předpoklad, že lidé s nervosvalovým onemocněním by měli provádět jemné, submaximální (menší než maximální úsilí), mírné cvičení a vyhnout se cvikům, při kterých se vyžaduje kladení velkého odporu. Objevily se obavy, že příliš mnoho námahy může vést k poškození svalů zrychlenému zhoršování stavu. Nicméně nedávné studie

## REHABILITACE A FYZIOTERAPIE

zabývající se vlivem cvičení u pacientů se svalovými dystrofiemi ukázaly zlepšenou fyzickou kondici. Ukázalo se, že pravidelné cvičení je dobře snášeno a je bezpečné. Předběžné údaje ze studií tolerance cvičení u pacientů užívajících enzymovou terapii ukázaly, že pravidelné cvičení je dobře snášeno a může zvyšovat svalovou sílu a vytrvalost. Další studie se provádějí. Cvičební programy by měly být šité na míru pro konkrétního pacienta a musí zohledňovat konkrétní potřeby, schopnosti a zdravotní postižení účastníka.

- Velmi přínosné je cvičení ve vodě, které pomáhá protáhnout ztuhlé svaly a zvyšuje rozsah pohybu s použitím vody pro ulehčení pohybu a jako odporu. Opatrnost je nutná u osob s dýchacím přístrojem. U tohoto typu cvičení se vždy předem poraďte s ošetřujícím lékařem, protože tlak vody může ztížit dýchání.
- Informace o typickém cvičení pro pacienty naleznete v části Další informace nebo na webových stránkách IPA, nebo je získáte od Vaší místní asociace pro Pompeho nemoc.

### Otázka: Proč je fyzioterapie u pacientů s Pompeho nemocí důležitá?

**Odpověď:** Fyzioterapie je důležitá z několika důvodů.

- Zlepšuje a zachovává aerobní kapacitu svalů, což zamezuje jejich předčasné únavě.
- Zachovává svalové funkce (sílu, koordinaci a vytrvalost).
- Zabraňuje nebo omezuje sekundární problémy, jako jsou kontraktury, nadváha, bolesti a únava.
- Zvyšuje sebevědomí, poskytuje motivaci a chrání proti stresu.
- Zabraňuje sekundárnímu zhoršování kondice. Jedná se o stav, kdy se postižené osoby dostávají do stavu, kdy si vzhledem k omezené pohyblivosti vyberou (nebo jim je doporučeno zvolit) životní styl, kde nemají žádnou nebo jen velmi malou fyzickou aktivitu. Tento životní styl negativně ovlivňuje kapacitu oběhového a dýchacího systému a snižuje aerobní kapacitu a sílu svalů.

### Otázka: Jaký je rozdíl mezi aerobním a anaerobním cvičením?

**Odpověď:** Aerobní cvičení je druh zátěže, které zlepšuje okysličení. Aerobní znamená v překladu „s kyslíkem“ a vztahuje se k využití kyslíku v metabolickém procesu získávání energie v lidském těle. Příklady aerobního cvičení jsou běh, plavání a jízda na kole. Opakem aerobního je anaerobní cvičení, jako jsou například posilování a běh na krátké vzdálenosti. Rozdíly mezi těmito dvěma typy cvičení spočívají v délce a intenzitě kontrakce zapojených svalů a ve způsobu tvorby energie ve svalech.

Při aerobním cvičení je glykogen jako zdroj energie katabolizován pomocí kyslíku. Když glykogen chybí nebo nemůže být využit, probíhá metabolismus tuků. Metabolismus tuků je pomalý proces, který je doprovázen poklesem výkonnosti. V této fázi se sportovec unaví. Během anaerobního cvičení se glykogen katabolizuje bez pomoci kyslíku, což je mnohem méně efektivní proces. Během anaerobního cvičení se člověk unaví mnohem rychleji.

## REHABILITACE A FYZIOTERAPIE

Výhody pravidelného aerobního cvičení jsou:

- Dochází k posílení dýchacích svalů a snadnějšímu dýchání.
- Posílení srdečního svalu. Srdce pracuje efektivněji, srdeční frekvence v klidu je nižší. To se nazývá aerobní kondicionování.
- Zvětšuje se síla svalů těla.
- Zlepšuje se krevní oběh. Jako důsledek se může snížit i krevní tlak.
- Zvyšuje se celkový počet červených krvinek, což usnadňuje přenos kyslíku v organismu.
- Zlepšuje se duševní zdraví.
- Klesá riziko cukrovky.

Aerobní cvičení může zlepšit také kardiovaskulární stav. Zároveň vysoce intenzitní anaerobní aktivity mohou stimulovat růst kostí a snižovat riziko vzniku osteoporózy.

Potenciální přínos anaerobního cvičení tkví v tvorbě svalové hmoty. Výhody pravidelného anaerobního cvičení mohou být:

- Urychlení metabolismu, a to v klidu. Svaly spalují více kalorií na jednotku objemu než jakákoliv jiná tkáň v těle.
- Posílení kostí a snížení rizika vzniku osteoporózy.
- Snižování ztuhlosti kloubů, čímž je chrání před možným zraněním.
- Snižování rizika cukrovky.

### Otázka: Jak poznám přetrénování?

**Odpověď:** Než začnete cvičit, měli byste se poradit. Vše by mělo probíhat pod pravidelným dohledem lékaře nebo kvalifikovaného fyzioterapeuta. Je důležité sledovat plazmatické hladiny CK. V případě, že je moč červená, což může ukazovat na přítomnost hemoglobinu nebo myoglobinu, je nutné cvičení okamžitě přerušit. Další ukazatele, které vám napoví, že jste cvičení přehnali, jsou:

- bolesti svalů a/nebo křeče po 48 hodinách od cvičení
- tachykardie (velmi rychlá tepová frekvence)
- závratě
- červená moč, což ukazuje na hemoglobinurii (přítomnost hemoglobinu v moči) a myoglobinurii (přítomnost myoglobinu v moči, obvykle související se zničenými svalovými vlákny)

### Otázka: Co jiného mohu udělat pro zachování svalové síly?

**Odpověď:** Někteří odborníci se domnívají, že kombinace každodenního cvičení se stravou s vysokým obsahem bílkovin a nízkým obsahem sacharidů může pomoci k udržení svalové síly. Tato kombinace může pomoci nahradit některé svalové bílkoviny, které se ztrácejí při poškození svalů. Někteří osoby s Pompeho nemocí prohlásili, že následkem tohoto programu se jim navrátily některé ztracené funkce. K určení, do jaké míry by to mohlo pomoci lidem s různými stadii onemocnění, bude však potřeba řada dalších studií. Odborníci se však shodují, že každý typ diety a cvičení musí být pečlivě sledován a přizpůsoben každému individuálně podle schopností a stravovacích potřeb. Každý pacient musí v každém případě dodržovat adekvátní

## REHABILITACE A FYZIOTERAPIE

kalorický příjem. Je nutné se vyhnout přísunu příliš mnoha kalorií.

### **Otázka: Jak může fyzioterapie pomoci někomu s Pompeho nemocí?**

**Odpověď:** Fyzioterapie může být velmi přínosná pro udržení flexibility a mobility, uvolnění kloubů, v prevenci kontraktur a pro režim monitorování výkonu. Fyzioterapeut používá specifické cviky, různé přístroje i ortopedické pomůcky (uvedené výše) a tím pomáhá lidem s Pompeho nemocí s pomalým a opatrným posilováním a hledáním nových způsobů, jak zvládat každodenní úkony a zůstat co nejdéle soběstačný. Léčba by měla být zaměřena na potřeby každého pacienta.

Součástí práce fyzioterapeuta je poskytovat informace týkající se používání pomůcek. Poučením osob, jak používat hůl nebo chodítka, aby nedocházelo k pádům, může oddálit potřebu používání vozíku. Jakmile dítě nebo dospělý zjistí, že je chůze čím dál tím obtížnější, poučení o správném způsobu používání skútru nebo vozíku může významně zlepšit kvalitu jejich života. Radu hledejte u fyzioterapeuta, který chápe potřeby osob s nervosvalovými onemocněními, jako je Pompeho nemoc.

**Různé způsoby fyzioterapie mohou pomoci:** Fyzioterapie je zaměřena na:

- optimalizaci a zachování motorické a fyziologické funkce co nejdéle v rámci možností tohoto onemocnění
- minimalizaci klinických dopadů onemocnění
- prevenci nebo minimalizaci vedlejších komplikací
- podporu a zachování maximální úrovně:
  - funkcí
  - soběstačnosti
  - účasti na aktivním životě
- optimalizaci kvality života
- maximální využití přínosů enzymové substituční terapie nebo jiné léčby, jakmile budou k dispozici

### **Otázka: Existují nějaká specifická doporučení pro funkční rehabilitaci?**

**Odpověď:** Následuje několik doporučení pro muskuloskeletální/funkční rehabilitaci, která můžete prodiskutovat se svým odborným lékařem:

- Monitoring kardio-respiračního stavu a reakce na polohu a pozici pomocí pulzní oxymetrie během hodnocení a léčby, včetně změn stavu nebo aktivity
- Vyšetření na osteopenii / osteoporózu prostřednictvím DEXA a dle potřeby následné sledování
- Vyšetření svalově-kosterních funkcí, funkčních deficitů, úrovně postižení a sociální inkluze v pravidelných intervalech a podle potřeby, včetně rentgenových snímků potřebných pro monitoring skoliózy, kyčelní stability a integrity dlouhých kostí

## REHABILITACE A FYZIOTERAPIE

### Zlepšení funkce svalů:

- Zvýšení biomechanické výhody pro pohyblivost:
  - Zajištění cvičení, pohybu a opatrné posilování v rámci limitů fyziologické stability

**Kde se mohu dozvědět více:** viz část Další informace

*Tato publikace je určena k poskytnutí obecných informací k danému tématu. Je distribuována jako veřejná služba Mezinárodní asociace pro Pompeho nemoc s tím, že se tato asociace nezapojuje do poskytování lékařských nebo jiných odborných služeb. Medicína je věda, která se neustále mění. Vzhledem k lidským chybám a změnám v praxi nelze zaručit, že takto složité materiály budou zcela přesné. Proto je nutné ověřit si tyto informace z dalších zdrojů, a to zejména u Vašeho lékaře.*