



OEFENINGEN EN FYSIOTHERAPIE

Vaak zijn de eerste tekenen van de ziekte van Pompe te zien aan de spieren die u helpen om te bewegen. Baby's zijn 'slap' en kunnen niet zonder ondersteuning rechtop zitten. Het kan zijn dat kleine kinderen niet op dezelfde leeftijd beginnen met lopen als andere kinderen of ze lopen met een waggelgangetje. Kinderen en volwassenen kunnen problemen



hebben met lopen, opstaan vanuit 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 publicatie legt uit hoe de ziekte van Pompe de spieren beïnvloedt en welke type oefeningen en fysiotherapie het meest optimaal zijn.

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

A: Het genetisch 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 de spieren in het gehele lichaam die zorgen voor balans en mobiliteit, en de mogelijkheid om te bewegen. Sommige delen van het lichaam kunnen meer aangedaan zijn dan andere delen. Bij de infantiele uitingsvorm van de ziekte van Pompe is er een duidelijke spierzwakte in de benen, heupen, romp en de ademhalingsspieren. Deze baby's hebben zelden de kracht om zonder hulp rechtop te zitten. In de late uitingsvorm van de ziekte van Pompe bevindt de spierzwakte zich in de lagere delen van het lichaam (benen, heupen en rug), het bovenste gedeelte van het lichaam (nek, schouders en bovenarmen) en de ademhalingsspieren. Daarom hebben kinderen en volwassenen met de late uitingsvorm van de

OEFFENINGEN EN FYSIOTHERAPIE

ziekte van Pompe moeite met lopen en lopen ze vaak met een waggelgang. De steeds erger wordende spierzwakte kan leiden tot scoliose (zijwaartse verkromming van de ruggengraat), contracturen (een spierverslapping en verstijving van de spieren met als gevolg een standsverandering van de gewrichten), lage rugpijn, spierpijn, vermoeidheid en ademhalingsproblemen die leiden tot een verminderde mobiliteit. Hoewel veel mensen met de ziekte van Pompe op een gegeven moment een rolstoel nodig hebben, kunnen oefeningen en fysiotherapie helpen om zo lang mogelijk de mobiliteit 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 zo 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 het deel van je lichaam dat je gewicht moet dragen, zoals je 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 de spieren te blijven strekken en te bewegen.

V: Hoe kunnen contracturen en vergroeiing worden voorkomen?

A: Er zijn duidelijke stelregels voor de behandeling van contracturen en vergroeiingen bij spierziekten en deze moeten ook gevolgd worden bij de ziekte van Pompe. Contracturen en vergroeiingen moeten voorkomen worden door regelmatig de volgende oefeningen te doen:

- Dagelijks stretchen van de ledematen (benen en armen)
- Het regelmatig corrigeren van de (zit)houding
- Het gebruik van spalken en orthesen
- Het voorzien van adequate ondersteuning in met name de zithouding en indien mogelijk de stahouding
- Het goed informeren van patiënten en families over de preventie -en behandelmethoden

Goed aangepaste hulpmiddelen en orthotics zijn essentieel in het onder controle houden van contracturen en vergroeiingen. Tevens kunnen deze hulpmiddelen een goede (zit)houding handhaven en ervoor zorgen dat de druk op de huid optimaal is bij die mensen die zichzelf niet in hun stoel of bed kunnen verplaatsen.

De volgende voorbeelden worden vaak gebruikt bij orthesen en spalken:

OEFFENINGEN EN FYSIOTHERAPIE

- Een Enkel Voet Orthese (EVO's) kan een contractuur van de plantaire flexie (de neerwaartse strekking van de voet) voorkomen.
- Het fixeren van het bekken met een speciale band kan een verkorting van de iliotalialis voorkomen. De iliotalialis is de bindweefselplaat dat langs de buitenkant van de dij loopt.
- Knie spalken om knieflexie contracturen te voorkomen. Een knie kan dan niet volledig buigen.
- Spalkjes die om de pols/hand/vingers bevestigd worden kunnen milde tot wat ernstigere hand en vinger contracturen voorkomen.
- Zitorthesen in aangepaste wandelwagens of rolstoelen zijn belangrijk om contracturen en vergroeiingen, met name aan de wervelkolom, te voorkomen of te minimaliseren. Een zitorthese moet aan de volgende eisen voldoen:
 - Een solide zitting en rugleuning
 - Heup ondersteuning
 - Ondersteuning aan de zijkant van de romp
 - Knie abductor
 - Hoofd- en nekondersteuning indien nodig
 - Een op het individu gemaakte zitschaal

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

- Liggend, natuurlijk, verticaal and hydraulische sta-op tafels
- Het gebruik van elektronische sta-op mogelijkheden met behulp van bijvoorbeeld elektrische rolstoelen of andere sta-op hulpmiddelen.

Elektrische rolstoelen waarbij de zitting en rugleuning naar voren en achter gekanteld kunnen worden en de voetsteunen verlengd of ingekort kunnen worden, kunnen mensen helpen om van positie te veranderen om contracturen te vermijden of de kans daarop te minimaliseren en de huid in optimale conditie te houden.

Soms moet orthopedische chirurgie in overweging genomen worden zoals bijvoorbeeld bij scoliose. Voor zo'n orthopedische operatie moet de narcose goed doordacht en gecontroleerd worden.

V: Lopen mensen met de ziekte van Pompe risico op het ontwikkelen van Osteopenia?

A: Uit verschenen rapporten over osteopenia, osteoporosis, en breuken, blijkt dat alle kinderen met de ziekte van Pompe en alle volwassenen die gebruik maken van een rolstoel en/of beademing en mensen met spierzwakte goed

OEFENINGEN EN FYSIOTHERAPIE

op osteopenia gecontroleerd moeten worden. Osteopenia wordt over het algemeen gezien als een eerste stap op de weg naar osteoporose. Zowel osteopenia en osteoporose zijn verschillende gradaties van botverlies. Botverlies wordt gemeten door de bot minerale dichtheid, een marker voor hoe sterk een bot is en wat het risico op een botbreuk is. De beste manier om de botdichtheid te meten is via een *Dual Energy X-Ray Absorptiometry (DEXA)*. Dit is een pijnloze, niet-invasieve test dat 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. Als de spierkracht afneemt dan neemt in principe ook de botdichtheid af. Behandelingen moeten gericht zijn op het vergroten van de spierkracht en dit kan betekenen dat er fysiotherapie of trainingsprogramma's nodig zijn. Ook voor de meer ernstig aangedane 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 ook bijdragen om langer actief te blijven, om meer energie te krijgen, en om de lichamelijke en geestelijke gezondheid te verbeteren. Maar verkeerde oefeningen of tot het uiterste gaan kan de spieren beschadigen en de vermoeidheid doen toenemen. Het is belangrijk om samen met de fysiotherapeut 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 op zodanige wijze trainen dat ze stoppen voordat ze te moe worden of pijn krijgen. Sommige testen kunnen je helpen om uit te zoeken hoe hard je kan trainen zonder het hart of de spieren teveel te belasten. Deze testen meten de hartslagen en hoeveel zuurstof die opgenomen wordt tijdens het lopen op een loopband of een fiets. Uw arts of fysiotherapeut moet toezicht houden op het fitnessplan. Het kan zijn dat uw fitnessplan na verloop van tijd aangepast moet worden als uw conditie of lichamelijke situatie verandert. Zo kunnen veranderingen in het fitnessplan noodzakelijk zijn indien de ziekte voortschrijdt, de spieren zwakker worden, en er ademhalingsproblemen, scoliose of contracturen ontstaan.

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 voorzichtig, submaximaal (het leveren van minder kracht dan men kan) en gemiddelde oefeningen zouden mogen doen en zware oefeningen moesten

OEFFENINGEN EN FYSIOTHERAPIE

vermijden. Men was bang dat te zware en teveel oefeningen de spieren zouden kunnen beschadigen en de dat daarmee de achteruitgang versneld zou worden. Recente studies 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. Ook blijkt dat de oefeningen veilig zijn en dat mensen met de ziekte van Pompe zwaardere oefeningen in de regel goed aankunnen. Voorlopige uitkomsten van een studie naar het doen van lichamelijke oefeningen in combinatie met enzym vervangende therapie bevestigen dat regelmatige lichamelijke oefeningen de spieren en het uithoudingsvermogen kunnen verbeteren. Op dit moment worden verdere studies hiernaar uitgevoerd. Trainingsprogramma's moeten op het individu toegesneden zijn en rekening houden met de specifieke behoeften, mogelijkheden en beperkingen van de deelnemer.

- Training ten behoeve van de verbetering van de flexibiliteit zoals oefeningen die in het zwembad gedaan worden om stijve spieren te strekken en de bewegingsvrijheid te vergroten waarbij het water als ondersteuning of juist als tegenkracht kan worden gebruikt. Mensen met ademhalingsproblemen moeten, voordat ze oefeningen in het water gaan doen, eerst contact opnemen met hun arts. Waterdruk kan het hen moeilijker maken om in het water adem te halen.¹⁰
- Er worden op dit moment studies naar lichamelijke training bij mensen met de ziekte van Pompe gedaan. Deze studies richten zich op een combinatie van uithoudingsvermogen, kracht en balans of alleen het trainen van het uithoudingsvermogen (Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten Erasmus MC).

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

A: Er zijn verschillende redenen waarom lichamelijke oefeningen belangrijk zijn. Het kan helpen om:

- de aerobe capaciteit van de spieren te verbeteren en te behouden, zodat de spieren minder moe zijn.
- de spierfunctie (kracht, coördinatie en uithoudingsvermogen) te behouden.
- bijkomende problemen zoals contracturen, overgewicht, pijn en vermoeidheid te voorkomen of te beperken.
- zelfwaardering en motivatie te vergoten en om stress te reduceren.
- secundaire deconditionering te verhinderen. Secundaire deconditionering treedt op wanneer mensen in een situatie terecht

5

OEFENINGEN EN FYSIOTHERAPIE

komen waarin ze een leefstijl aannemen zonder of slechts met beperkte lichamelijke activiteit. Deze leefstijl beperkt de bloedsomloop en ademhalingsmogelijkheden 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 opname capaciteit van zuurstof te verbeteren. Aerob betekent 'met zuurstof', en refereert naar het gebruik van zuurstof ten behoeve van de stofwisseling en energie productie van het menselijk lichaam. Voorbeelden van aerobe oefeningen zijn rennen, zwemmen en fietsen. Anaerobe oefeningen zijn juist tegengesteld aan aerobe oefeningen en behelzen kracht training en het rennen van korte afstanden (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 het glycogeen opgebruikt 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. Gedurende anaerobe oefeningen wordt glycogeen omgezet naar energie zonder het gebruik van zuurstof. Dit is een veel minder efficiënt proces en 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 verbeterd worden. De hartpomp werkt dan efficiënter en de hartslag is in rust veel langzamer. Dit wordt aerobe reconditionering genoemd.
- De spieren van het lichaam worden sterker.
- Het bloed kan efficiënter circuleren en daardoor kan de bloeddruk verlaagd worden.
- De totale hoeveelheid aan rode bloedcellen kan vermeerderen waardoor het transport van zuurstof gemakkelijker verloopt.
- Verbeterde mentale gezondheid.
- Het risico op diabetes wordt verkleind.

Aerobe oefeningen kunnen het hart- en vaatsysteem verbeteren en sommige aerobe oefeningen kunnen de botgroei stimuleren en het risico op osteoporose verminderen.

OEFFENINGEN EN FYSIOTHERAPIE

Het grote voordeel dat anaerobe oefeningen kunnen geven is dat er meer spieren opgebouwd worden. Voordelen van anaerobe oefeningen zijn:

- Het vergroten van de stofwisseling, zelfs in rust. Spieren verbranden meer calorieën per eenheid volume dan enig ander weefsel in het lichaam.
- Het versterken van de botten en het verminderen van het risico op osteoporose.
- Het verminderen van de stijfheid van de gewrichten en het beschermen tegen mogelijke blessures.
- Het verminderen van het risico op diabetes.

V: Hoe weet ik dat ik teveel getraind heb?

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 Creatine Kinase (CK) waarden in het bloedplasma te monitoren. Indien u last heeft van rode urine kan dat betekenen dat u hemoglobinuria of myoglobinuria heeft. U moet de training dan onmiddellijk stoppen en uw urine laten onderzoeken. In principe kunt u de volgende regels aanhouden om erachter te komen of u te veel of te hard getraind heeft:

- Spierpijn en/of spierkrampen die voortduren tot 48 uur na de training.
- Tachycardia (een zeer snelle hartslag).
- Duizeligheid.
- Rode urine wat kan duiden op hemoglobinuria (de aanwezigheid van vrije hemoglobine in de urine) en myoglobinuria (de aanwezigheid van myoglobine in de urine, dat normaal gesproken in verband wordt gebracht met spierafbraak) (Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten Erasmus MC).

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

A: Sommige medische zorgverleners hebben het idee dat het combineren van dagelijkse oefeningen met een eiwitrijk dieet en weinig koolhydraten de spieren in goede conditie houdt. 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 terug gekregen na het volgen van dit programma. Er zijn echter meer studies nodig om na te gaan in hoeverre deze methode mensen tijdens de verschillende fasen van de ziekte van Pompe kan helpen. Alle experts zijn er echter over eens dat elk soort dieet of trainingsprogramma zorgvuldig bekeken moet worden en aan ieders mogelijkheden en

OEFFENINGEN EN FYSIOTHERAPIE

voedingsbehoeften aangepast moet worden. Tevens is het voor iedereen essentieel dat er voldoende calorieën worden ingenomen. Te veel calorieën moet echter ook weer vermeden worden.

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, en contracturen voorkomen. Ook kan fysiotherapie worden gebruikt om middel om training- en oefenprogramma's te monitoren. De fysiotherapeut gebruikt oefeningen, apparatuur, en ondersteunende hulpmiddelen om mensen met de ziekte van Pompe te helpen om aan een trainingsprogramma mee te kunnen doen en om hen te leren op een andere manier bepaalde activiteiten te kunnen doen. Een fysiotherapeutische behandeling moet aan de behoefte en mogelijkheid van ieder individu aangepast zijn.

Fysiotherapie is ontwikkelt om:

- de motorische en fysiologische functie zoveel mogelijk te bewaren en te optimaliseren binnen de beperkingen van een ziekte.
- de ernst van een ziekteproces te verminderen.
- secundaire complicaties te voorkomen en te minimaliseren.
- het promoten en onderhouden van het maximum niveau van:
 - functie
 - functionele onafhankelijkheid
 - participatie
- de kwaliteit van leven te optimaliseren.
- de effecten van enzym vervangende therapie en andere behandelingen te optimaliseren.

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

A: Een deel van het werk van een fysiotherapeut is om iemand te leren om te gaan met hulpmiddelen. Iemand leren om te gaan met een kruk of rollator om valpartijen te voorkomen kan de noodzaak van een rolstoel uitstellen. Als een kind of volwassene het steeds moeilijker vindt om te lopen, kan het zijn of haar kwaliteit van leven enorm verbeteren als ze leren om te gaan met een scootmobiel of een rolstoel.

V: Zijn er aanbevelingen om de functie van het bewegingsapparaat te revalideren?

A: Dit zijn de aanbevelingen ten behoeve van revalidatie van de functie van het bewegingsapparaat:

OEFFENINGEN EN FYSIOTHERAPIE

- Monitor de status van het hart en de ademhaling
- Ga met een DEXA scan na of er osteopenia of osteoporose is en zorg, indien nodig, voor een goede follow-up.
- Bekijk of er beperkingen van het bewegingsapparaat zijn, die leiden tot functionele tekortkomingen of een bepaalde handicap. Tevens moet er goed gekeken worden naar een eventuele scoliose, de heupstabiliteit en de integriteit van het lange bot.

Bronnen voor meer informatie

Deze groepen kunnen u helpen met het vinden van ondersteuning en informatie die u nodig kan hebben om leren om te gaan met de emotionele impact van de ziekte van Pompe:

- **Spierziekten Nederland.** Via Internet www.spierziekten.nl en op landelijke en regionale dagen kunt u lotgenoten ontmoeten en met hen ervaringen uitwisselen
- **Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS)** in Nederland zie www.stofwisselingsziekten.nl
- **Nema (Vlaamse Vereniging Neuromusculaire Aandoeningen)** zie www.nema.be
- **BOKS vzw (Belgische Organisatie voor Kinderen en volwassenen met een Stofwisselingsziekte)** zie www.boks.be
- De **International Pompe Association (IPA)** is een wereldwijde vereniging van groepen patiënten met de ziekte van Pompe. De IPA helpt patiënten, familieleden en zorgverleners van de hele wereld om hun ervaringen en kennis met elkaar te delen. U kunt uw contactpersoon voor uw land vinden op de IPA website op www.worldpompe.org
- **Storage Disease (AGSD)** in de **Verenigde Staten** of via de **Association for Glycogen Storage Disease in Groot Brittannië.** Voor deelname kunt u zich aanmelden via de volgende websites www.agsdus.org of www.pompe.org.uk/agsdnet.html
- U kunt ook in contact komen met patiënten en families die te maken hebben met de ziekte van Pompe door een online support groep zoals GSDnet. Dit elektronische email netwerk is toegankelijk via de Association for Glycogen Storage Disease (AGSD) in de Verenigde Staten of via de Association for Glycogen Storage Disease in Groot

OEFENINGEN EN FYSIOTHERAPIE

Brittannië. Voor deelname kunt u zich aanmelden via de volgende websites www.agsdus.org of www.pompe.org.uk/agsdnet.html

- Physical Therapy Management of Pompe Disease May 2006. Vol 8. No.5. Laura E. Case, PT, DPT and Priya Kishnani, MD.

Deze publicatie is bedoeld om algemene informatie te verstrekken en wordt verspreid door de International Pompe Association als service, met dien verstande dat de International Pompe Association geen medische of andere professionele dienstverlening verricht. De medische wetenschap is constant in beweging en menselijke fouten en veranderingen in de praktijk maken het onmogelijk om de exacte nauwkeurigheid van zulke complexe materialen te bepalen. Bevestiging van deze informatie vanuit andere bronnen, vooral de eigen arts, is noodzakelijk.

A special thanks to Mieke Donk who has generously taken the time to review this brochure after translation.