



POMPE Connections

Egzersiz ve fizik tedavi

Pompe hastalığının genelde ilk işareti, hareket etmek için kullanılan kaslarda zayıflıktır. Bebekler, gevşek görünebilirler ya da yardım olmadan dik oturamazlar. Emekleme dönemindeki bebekler, yaşlıları yürümeye başladıklarında yürüyemeyebilirler ya da bir yürüteç vasıtası ile yürüyebilirler. Çocuklar ve yetişkinler yürümekte, sandalyeden doğrulmakta, merdiven çıkmakta, ya da dengelerini korumakta zorluk çekebilirler. Egzersiz ve fizik tedavi, kasların mümkün olduğunca güçlü kalmasını sağlar. Bu destekleyici terapiler, aynı zamanda kas ağrılarını ve kasmaları da azaltabilir ve insanların yapmakta güçlük çektikleri işleri daha kolay yapabilecekleri yeni yöntemler bulmalarına yardımcı olur. Bu broşür, Pompe hastalığının kasları nasıl etkilediğini ve hastalara en fazla yarar sağlayabilecek egzersiz ve fizik tedavi türlerini anlatmaktadır.



S Pompe hastalığı kasları ve yürüme yeteneğini nasıl etkiler?

C Pompe hastalığına sebep olan genetik özür, vücudun, kas hücrelerinde depolanan bir tür şeker olan glikojeni parçalamasını engeller. Sonuç olarak, hücrelerde çok fazla glikojen birikir. Bu, tüm vücutta denge, hareket özgürlüğü ve hareketliliği destekleyen kasların zayıflamasına yol açar. İnfantil-başlangıçlı Pompe hastalığında, bacaklarda ve kalçalarda, ve de gövde (kol ve bacakların bağlı olduğu boyun ve kaça

arasındaki bölge) ile nefes almak için kullanılan kaslarda köklü bir kas zayıflığı söz konusudur. Bu bebekler, çok ender olarak yardım almadan dik bir şekilde oturabilmektedirler. Geç-başlangıçlı Pompe hastalığında, kas güçsüzlüğü, vücudun alt kısmında (bacaklar, kalçalar, baldırlar ve omurga), vücudun üst kısmında (boyun, omuzlar ve üst kollar) ve de solunum için kullanılan kaslarda görülmektedir. Bu sebeple, geç-başlangıçlı Pompe hastalığına sahip olan çocuklar ve yetişkinler, yürümede zorluk çekerler ya da bir yürüteç vasıtası ile yürürler. Artan kas



www.worldpompe.org

genzyme 'nin parasal desteği ile

Pompe hastalığının diğer isimleri

Asit alfa-glukozidaz yetersizliği, asit maltaz yetersizliği (AMD), II.tür glikojen depolama bozukluğu (GSD), ve lizozomal alfa-glukozidaz yetersizliği. Dünyanın farklı yerlerinde, Pompe hastalığı 'pom-pey', 'pom-pu', ya da 'pom-pii' şeklinde telaffuz edilebilmektedir.

Egzersiz ve fizik tedavi (devamı)

zayıflığı, sikoliyosize (omurga eğriliği), kontraktürlere (kas sıkılığı), alt sırt ağrısına, kas ağrısına, halsizliğe, ve hareketliliği daha da kısıtlayan solunum problemlerine yol açar. Pompe hastalığına sahip pek çok kişi, bir noktada tekerlekli sandalye kullanma ihtiyacı duyabilirler, ancak, egzersiz ve fizik tedavi hareketliliğin mümkün olduğunca devam etmesini sağlayabilir.

S Kontraktürler nedir ?

C Kaslarda zayıflamaya ve kullanılmamaya başlandıkça, sıkı ve kasılmış bir hal alabilirler. Bazen o kadar sıkı olurlar ki hareket edemezler. Bu durum, kasların (ya da kemiklerin bağlayan tendonların ya da eklemlerin) bir pozisyonda donmasına sebep olur ve bu bir kontraktür oluşturur. Eğer kontraktürler vücudun, bacaklar, dizler ya ayak bilekleri gibi, vücut ağırlığının taşındığı yerlerde meydana gelir ise, ayakta dik durmak, yürümek, veya dengede durmak zor olabilir. Kontraktürleri engellemenin en kolay yolu kasları esnemiş ve hareket eder konumda tutmaktır.

S Günlük egzersizler Pompe hastalığına sahip kişilere nasıl yardımcı olabilir?

C Egzersizlerin Pompe hastalığına sahip kişiler için pek çok faydası vardır. Kas ağrılarını, kasılmayı azaltıp, esnekliği ve hareketliliği arttırabilir. Aynı zamanda, daha uzun süre aktif kalmanızı, daha fazla enerjiye sahip olmanızı sağlar ve fiziksel ve akli sağlığını iyileştirir. Ancak yanlış egzersizi yapmak, ya da kendinizi çok fazla zorlamak, kaslara zarar

verebilir ve kendiniz yorgun hissetmenize sebep olabilir. Tedavi veren ekibinizle, sizin yeteneklerinize uygun bir egzersiz programı hazırladığınızdan emin olun. Pompe hastalığına sahip pek çok kişi için, bu, kasları çalıştırmak ancak, yapabileceklerinizin sınırına ulaşmadan durmak anlamına gelmektedir. **Egzersiz tolerans testi** adı verilen bazı basit testler, kalbinizi ya da kaslarınızı zorlamadan ne kadar egzersiz yapabileceğinizi belirlemenize yardımcı olabilir. Bu testler nabzını ve bir yürüme bandında ya da bisikler üzerinde ne kadar oksijen aldığınızı ölçer. Egzersiz planınız doktorunuz ya da fizik terapi uzmanınız tarafından kontrol edilmelidir ve kas zayıflığı arttığı zamanlarda yeniden düzenlenmelidir.

S Pompe hastalığına sahip kişiler için en iyi egzersizler hangileridir?

C Egzersiz her hastanın kişisel ihtiyaçlarına ve yeteneklerine göre belirlenmelidir. Pek çok sağlık uzmanı ve Pompe hastası, bazı tür egzersizlerin, diğerlerine göre daha iyi sonuçlar verdiğini ve daha az kas hasarına yol açtığını fark etmişlerdir. Bu egzersizler şunlardır :

- **Orta Seviyeli Aerobik egzersizleri** : yürüme, yüzme, bisiklete binme, ya da koşu bandı, sabit bisiklet, ya da kollar ve bacaklar için hareket eğiticisi.
- **Hafif Güçlendirme egzersizleri** : bir uzman yönlendirmesi eşliğinde yapılan yer minderi üzerinde yapılan egzersizler; bu egzersizler, kasları vücut ağırlığı ile esneterek,

Egzersiz ve fizik tedavi (devamı)

kas tonunu, esnekliğini, dengeyi ve duruşu iyileştirir.

- **Esneklik eğitimi** : suyu destek ve direnç için kullanarak gergin kasları esnetmeye ve hareket sınırlarını genişletmeye yarayan ve havuzda yapılan egzersizler. Ventilatör kullanıcıları için bir uyarı : Bu tür bir egzersizi yapmadan önce doktorunuza danışın çünkü, su basıncı nefes almayı zorlaştırabilir.

Egzersiz programınızı, hastalık ilerledikçe ya da kaslar daha da zayıfladıkça veya solunum problemleri, sikoliyozis, veya kontraktürler meydana çıktıkça, değiştirmek zorunda kalabilirsiniz. Uzmanlar, Pompe hastalığına sahip kişilere ağır yük kaldırmamalarını veya kaslar üzerine çok fazla baskı koyarak onların zarar görmesine sebep olabilecek yoğun aerobik egzersizlerinden uzak durmalarını söylerler. Güvenli bir şekilde egzersiz yaptığınızdan emin olmak ve egzersiz programınızdan maksimum faydayı elde edebilmek için, her zaman sağlık uzmanlarınızın tavsiyelerine uyunuz.

S Kaslarımın güçlü kalmasını sağlamak için başka ne yapabilirim?

C Bazı sağlık uzmanları, günlük egzersizin protein açısından yüksek, karbonhidrat açısından düşük bir diyet ile birleştirilmesinin kasların mümkün olduğunca güçlü tutulmasını sağlayacağı görüşündedirler. Bu birleşim, kaslar hasar gördüğü zaman kaybolan bazı kas proteininin yerine konulmasını sağlayabilir. Pompe hastalığına sahip pek çok kişi, bu tür bir program takip ederek, kaybettikleri fonksiyonelliğin bir kısmını

yeniden kazanmışlardır. Ancak, böylesi bir programın, hastalığın farklı aşamalarında bulun hastalara nasıl faydası olacağını görebilmek için daha fazla çalışma yapılması gerekmektedir. Ancak, uzmanlar, her türlü diet ve egzersiz programının dikkatli bir şekilde gözetim altında tutulmasını ve her hastanın bireysel yeteneklerine ve beslenme ihtiyaçlarına göre adapte edilmesini önermektedirler.

S Fizik tedavi, Pompe hastalığına sahip bir kişiye nasıl yardımcı olabilir?

C Fizik tedavi, esnekliğin ve hareketliliğin muhafaza edilmesini sağlayabilir, eklemlerdeki kasılmaları azaltabilir, ve kontraktürlerin oluşmasını engelleyebilir. Fizik tedavi uzmanı, Pompe Hastalığına sahip kişilerin, hareket etmelerine ve günlük işlerini yapmak için yeni yöntemler geliştirmelerine yardımcı olmak için, egzersizleri, makineleri, ve yardımcı cihazları (tekerlekli sandalye, scooter, veya gece sabitleyicileri) kullanır. Tedavi, her hastanın ihtiyacına göre belirlenmelidir.

Fizik tedavi size şu şekillerde yardımcı olabilir :

- Fizik tedavi, 'gevşek' bir bebeğin daha iyi bir kas tonu geliştirmesine yardımcı olabilir ve bebeğin soluma ve yutma yeteneğini geliştirebilir.
- Hareket sınırları ve esneme egzersizleri, kontraktürleri engellemek amacı ile, eklemleri ve kasları güçlendirebilir ve çocukların ve yetişkinlerin, faaliyetlerini, değişen yeteneklerine adapte etmelerini sağlar.

Egzersiz ve fizik tedavi (devamı)

- Kasları hala gelişmekte olan ufak çocuklara, kendilerine, esneme egzersizleri yaptırılarak ve gece sabitleyicileri (ayak bileği-ayak ortozları ya da AFO'lar da denilir) – .ocuk uyurken topuğun dışarı uzanmış durmasını sağlayan kalıplanmış ayak destekleyicileri - giydirilerek yardımcı olunabilir.
- Kalçalara sıkı destek verecek olan hafif korselerin kullanılması. Bu korseler, kalçalarda, dizlerde ya da popodaki ağırlara sebep olan kas sıkılığını engelleyebilir.

Yardımcı cihazları kullanmayı öğrenmek

Bu, fizik tedavi uzmanının işinin önemli bir kısmını oluşturmaktadır. Birisine baston kullanmayı ya da düşmeyi engellemek için yürüteç kullanmayı öğretmek tekerlekli sandalyeye ihtiyaç duyma durumunu erteleyebilir. Bir çocuk ya da yetişkin artık yürüyemez hale geldiğinde, bir scooter ya da tekerlekli sandalye ile dolaşmayı öğrenmek kendisinin yaşam kalitesini fazlasıyla yükseltebilir. Burada önemli olan, fizik tedaviye, mümkün olduğunca erken başlamak ve ne tür yardımcı cihazlara ve ekipmana ihtiyacınız olabileceğini önceden belirlemektir. Pompe Hastalığı gibi nöromasüler hastalığa sahip kişilerin ihtiyaçlarını anlayan bir fizik tedavi uzmanı bulmak konusundaki tavsiyeler için, bir sonraki sayfada bulunan '*Nereden daha fazla bilgi alabilirim?*' başlıklı bölüme bakınız.

Nereden daha fazla bilgi alabilirim?

Pompe hastalığına sahip kişilere yönelik egzersiz ve fizik tedavi hakkında daha fazla bilgi almak istiyorsanız, aşağıdaki gruplar ile temasa geçiniz :

- **The International Pompe Association (IPA- Uluslar arası Pompe Birliği)**, sizi, dünyanın diğer bölgelerindeki Pompe hastalığı hasta gruplarına yönlendirebilir. Ülkenizde bir kontak bulmak için, www.worldpompe.org adresindeki IPA web sitesini ziyaret ediniz. Bu site ayrıca, Pompe hastalığı üzerine yazılmış yeni makaleleri de bünyesinde bulundurmaktadır.
- **Independent Living Centers (ILC- Bağımsız Yaşam Merkezleri)**, tüm dünyada, özürlü insanlara bilgi, beceri eğitimi, ve destek hizmetleri sunmaktadır. Tüm dünyadaki ILC'ler için, <http://www.ilusa.com/links/ilcenters.htm> adresini ziyaret ediniz
- Tedaviyi veren hekiminiz, nöromasüler hastalıklara sahip kişilerin tedavisinde uzmanlaşmış bir fizik terapi uzmanı bulmanıza yardımcı olabilir. Bir uzman bulmak için, <http://www.wcpt.org/membership/index.php> adresinde bulunan **Dünya Fizik Terapi Konfederasyonu** sitesini ziyaret ediniz.

Bu yayın, söz konusu hastalık ile ilgili genel bilgi vermek amacı ile tasarlanmıştır. Uluslar arası Pompe Birliği tarafından kamu hizmeti olarak dağıtılmaktadır ve Uluslar arası Pompe Birliği, meidkal veya diğer hizmetler vermek amacıyla olmadığını bilincindedir. Tıp sürekli değişmekte olan bir bilimdir. İnsan hatası ve uygulamadaki değişiklikler, böylesi karmaşık materyallerin tam doğruluğunu kesinleştirmeyi imkansız kılmaktadır. Bu bilgilerin diğer bilgi kaynakları ile, özellikle hastanın kendi hekimi ile, konfirme edilmesi gerekmektedir.