



## REHABILITACE A FYZIOTERAPIE

Prvním příznakem Pompeho nemoci bývá často slabost ve svalectech pohybového ústrojí. Děti se hýbají jako hadrové panenky a nemohou sedět bez opory. Batolata začínají 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. Pro zachování svalových funkcí co nejdélejší dobu se doporučuje rehabilitace a fyzioterapie, které mohou zároveň zmírnit případné bolesti svalů nebo zmírnit jejich ztuhlost. Zároveň je to způsob, jak se naučit dělat běžné úkony jiným způsobem, než je obvyklé, podle možností každého postiženého. V následujícím článku si vysvětlíme, jak Pompeho nemoc postihuje svaly a jaké druhy cvičení a fyzioterapie jsou nejvhodnější.



### **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 uložena ve svalových buňkách. Následně se glykogen hromadí v buňkách a oslabuje svaly v celém těle. Některé části těla mohou být postižené více než jiné. U infantilní formy Pompeho nemoci bývají zasažené nejen dolní končetiny a boky, ale i paže a trup. V neposlední řadě bývají bohužel postižené i dýchací svaly včetně bránice. Tyto děti se mohou posadit jenom s pomocí. U dospělých slábnou v první řadě svaly proximální (nejblíže k trupu) v dolní části těla (nohy, boky, pánev a páteř), později i v horní části těla (krk, ramena a horní části paží) a později i dýchací svaly. To je důvod, proč děti i dospělí s vážnější formou Pompeho nemoci mají potíže při chůzi, kolébají se nebo kulhají. Postupující svalová slabost může vést ke skolióze (boční – laterální – zakřivení páteře), kontrakturám (abnormální a obvykle trvalé zkracování svalů nebo šlach), 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 se postupně svalová tkáň stává ztuhlá. To brání obvyklému pohybu, občas dochází k úplnému zablokování. To může způsobit, že svaly (nebo klouby a šlachy, které spojují kosti) uvíznou v jedné poloze a vznikne kontraktura. Pokud se kontraktury objeví na dolních končetinách, pacient může mít problémy s chůzí, nemůže se postavit rovně nebo udržet rovnováhu. Nejlepší způsob, jak zabránit kontrakturám, je pravidelné procvičování svalů.

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

**Odpověď:** Zásady pro prevenci kontraktur a deformit u nervosvalových onemocnění jsou přesně zavedené a měly by být používány u osob s Pompeho nemocí. Použitím jemné síly lze zabránit deformitám i kontrakturám. Následné kroky by měly zahrnovat:

- 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

Přizpůsobené pomůcky a ortézy mohou mít zásadní význam při korekci kontraktur a deformit, a tím ulehčit a udržet co nejdéle mobilitu pacienta. V dnešní době existuje celá řada různých ortopedických pomůcek a po poradě s ošetřujícím lékařem i protetikem si každý může vybrat, co mu nejvíce vyhovuje. Vyjma různých dlah a ortéz jak na nohy, tak i na ruce, existuje možnost přizpůsobení invalidních vozíků. Elektrické vozíky mohou mít polohovatelné opěrky zad i hlavy, různě vyztužené, polohovatelné stupačky, možnost změny úhlu sedáku a také možnost celkového postavení postižené osoby. To vše lze ovládat samostatně a vše je možné individuálně přizpůsobit.

V některých případech je možný také ortopedický chirurgický zákrok, jako třeba při odstranění skoliózy. Zde je však velmi důležité dobře zvážit přínos pro pacienta a velká opatrnost je nutná při aplikaci anestezie, kterou by měl provádět odborník na nervosvalová onemocnění.

### **Otázka: Mají lidé s Pompeho nemocí větší riziko osteoporózy nebo fraktur?**

**Odpověď:** Nové zprávy týkající se studií o osteopenii, osteoporóze a zlomeninách ukazují, že všechny tělesně postižené osoby, děti i dospělí, obzvláště vozíčkáři nebo osoby závislé na ventilátoru, mají větší riziko těchto komplikací.

Osteopenie je obecně 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 určení hustoty kostí je bezbolestný, neinvazivní, tzv. duální rentgenová absorpciometrie (DEXA), která měří obsah

minerálů v kostech. Výživa osob s Pompeho nemocí by měla být přiměřená, zejména z hlediska příjmu vápníku a vitamínu D. Kostní hmota úzce souvisí se svalovou silou. Takže pokud svalová síla klesá, kostní hmota se také snižuje. Pomocí rehabilitace lze zachovat svalovou sílu co nejdéle. Ve vážnějších případech mohou pomoci různé ortopedické pomůcky, které přebírají část váhy a ochraňují kosti.

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

**Odpověď:** Cvičení má pro lidi s Pompeho nemocí mnoho výhod. Může tlumit bolesti svalů, zmírnit jejich ztuhlost, zvýšit flexibilitu a mobilitu. Tím zůstane pacient déle aktivní, má více energie, zlepšuje se jeho fyzické a duševní zdraví. Špatně zvolený druh cvičení a příliš namáhavé cviky však mohou svaly poškodit a 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 neunavit se. Některé jednoduché testy, testy tzv. 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 námaze. Na vaše cvičení by měl dohlížet lékař nebo fyzioterapeut a mělo by být upraveno podle vašich fyzických schopností. V souvislosti s progresí nemoci bude nutné cviky upravit.

### **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 odporu. Objevily se obavy, že příliš mnoho námahy může vést k poškození svalů. Nicméně nedávné studie ukázaly, že přiměřený odpor při rehabilitaci se doporučuje a zlepšuje fyzickou kondici. Ukázalo se, že pravidelné cvičení je dobře snášené a bezpečné. Předběžné údaje z probíhajících studií ukázaly dobrou toleranci fyzické zátěže u pacientů užívajících enzymovou terapii. Pravidelné cvičení může zvýšit svalovou sílu a vytrvalost. Další studie jsou ve vývoji. Cvičební programy by měly být šité na míru pro konkrétního pacienta, musí se vzít v úvahu 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. Opatrnost je nutná u osob s dýchacím přístrojem. Vždy se předem poradte s ošetřujícím lékařem, protože tlak vody může ztížit dýchání.
- V současnosti jsou ve vývoji studie ohledně vlivu fyzioterapie a rehabilitace na pacienty s Pompeho nemocí. Studie se zaměřuje na zvýšení vytrvalosti, síly a stability pomocí kombinace základních cviků a na vliv cvičení na celkový stav pacienta.

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

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

- Zlepšit a udržovat aerobní kapacitu svalů, což zamezuje jejich předčasné únavě.
- Zachovává svalové funkce (sílu, koordinaci a vytrvalost).
- Zabraňuje vedlejším symptomům, jako jsou kontraktury, nadváha, bolesti a únava.
- Zvyšuje sebevědomí, poskytuje motivaci a chrání proti stresu.
- Zachovává fyzickou kondici. Osoby s nervosvalovým nemocněním se 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 oběhový systém, dýchání i svalové funkce.

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

**Odpověď:** Aerobní cvičení je druh zátěží, 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. Příklad: posilování a běh na krátké vzdálenosti. Rozdíly mezi těmito dvěma typy cvičení jsou 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 a 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.

Výhody pravidelného aerobního cvičení jsou:

- Posílení dýchacích svalů a snadnější dýchání
- Posílení srdečního svalu. Srdce pracuje efektivněji, srdeční frekvence v klidu je nižší
- Zlepšuje se svalová funkce
- Zlepšuje se krevní oběh. Jako důsledek se snižuje i krevní tlak
- Zvyšuje se počet červených krvinek, což usnadňuje přenos kyslíku v organismu
- Zlepší se duševní zdraví
- Snižuje se riziko cukrovky

Aerobní cvičení může zlepšit také kardiovaskulární stav. Zároveň kladně ovlivňuje a stimuluje růst kostí a snižuje riziko vzniku osteoporózy.

Potenciální přínos anaerobního cvičení tkví v tvorbě svalové hmoty.

## REHABILITACE A FYZIOTERAPIE

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
- Snížování ztuhlosti kloubů, čímž je chrání před možným zraněním
- Snížování rizika cukrovky

### **Otázka: Jak poznám, že jsem to s cvičením přehnal?**

**Odpověď:** Než začnete cvičit, měli byste se poradit s fyzioterapeutem nebo odborným lékařem. 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 znamenat obsah hemoglobinu nebo myoglobinu), měli byste 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 srdeční frekvence)
- závratě
- červená moč, což znamená přítomnost hemoglobinu a myoglobinu, většinou známka toho, že se ničí svalová vlákna

### **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. Některé osoby s Pompeho nemocí prohlásily, že následkem tohoto programu se jim navrátily některé ztracené funkce. K rozhodujícím závěrům 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 by měl v každém případě dodržovat adekvátní 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, a tím pomáhá lidem s Pompeho nemocí zvládat každodenní úkony a zůstat co nejdéle soběstačný. Léčba by měla být zaměřena na potřeby každého pacienta.

Různé způsoby fyzioterapie můžou pomoci:

## REHABILITACE A FYZIOTERAPIE

- Optimalizovat a uchovat motorické a fyziologické funkce co nejdéle v rámci možností tohoto onemocnění
- Minimalizovat klinický dopad onemocnění
- Působit jako prevence nebo minimalizovat vedlejší komplikace
- Podpořit a zachovat maximální úroveň:
  - funkcí
  - soběstačnosti
  - účasti na aktivním životě
  - optimalizovat kvalitu života
  - zvýšit výhody enzymové substituční terapie nebo jiné léčby, jakmile budou k dispozici

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

**Odpověď:** Osoby s Pompeho nemocí by měly pravidelně absolvovat následující vyšetření:

- Monitoring kardio-respiračního stavu
- Vyšetření na osteopenii / osteoporózu prostřednictvím DEXA a dle potřeby následné sledování
- Pravidelné vyšetření svalových funkcí, celkového postižení, včetně rentgenových snímků potřebných pro monitoring skoliózy, stability a integrity dlouhých kostí

### **Kde se mohu dozvědět více:**

Více informací a rad ohledně rehabilitace a cvičení najdete na níže uvedených stránkách:

- **The International Pompe Association (IPA) (Mezinárodní asociace pro Pompeho nemoc)** zde najdete informace o všech pacientských organizacích sdružujících osoby s Pompeho nemocí po celém světě. Webové stránky obsahují také novinky z výzkumu a jiné odborné články: [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org).
- **Independent Living Centers (ILCs) (Centra Independent Living)** zde najdete informace o osobách s různým postižením a také seznam specializovaných center: <http://www.ilusa.com/links/ilcenters.htm>
- **World Confederation for Physical Therapy (Světová konfederace pro fyzioterapii)** – zde najdete informace o fyzioterapeutech specializovaných na nervosvalová onemocnění: <http://www.wcpt.org/membership/index.php>

## REHABILITACE A FYZIOTERAPIE

- The Genzyme Corporation's **Pompe Community website** (Společnost Genzyme poskytuje široké spektrum informací o Pompeho nemoci [www.pompe.com](http://www.pompe.com))

*Tato publikace je určena k poskytování obecných informací a je distribuována v rámci veřejné služby Mezinárodní Pompeho asociace s tím, že tato organizace není zapojena do poskytování lékařské nebo jiné odborné služby. Medicína je věda, která se neustále mění, proto není vyloučeno, že zde nebudou chyby nebo určité nepřesnosti, obzvláště, jedná-li se o takto složitý materiál. Proto doporučujeme porovnat zde uvedené informace s informacemi z jiných zdrojů a vše konzultovat s ošetřujícím lékařem.*

Český překlad byl proveden Dona Jandová Žalmanová z Asociace muskulárních dystofiků v. Er a text byl revidován lékař Alena Mrázová