



## 運動療法と理学療法

ポンペ病の最初の徴候は、多くの場合、動き回るのに用いる筋肉の弱まりです。赤ちゃんであれば「ぐにゃぐにゃしている」ように見える、または支えなしで座っていることができない場合があります。幼児であれば、ほかの子どもたちが歩き始める時期になっても歩かない、またはよろめいたりびっこをひいたりしながら歩くということもあります。子どもや大人の場合は、歩くだけでなく、椅子から立ち上がったたり、階段を上ったり、バランスを保ったりするのが難しいということがあります。運動療法や理学療法により、筋肉の強さをできるかぎり維持することができます。これらの補助療法は筋肉痛や筋肉の緊張を和らげ、患者にとっては難しい動作を新しい方法で行なうこ

とを学ぶのに役立ちます。このパンフレットでは、ポンペ病が筋肉に及ぼす影響や、もっとも有効と思われる運動療法や理学療法の種類について説明しています。



**Q** ポンペ病は筋肉や歩く能力にどのように影響するのですか？

**A** ポンペ病をもたらす遺伝的欠陥は、筋肉細胞に貯蔵される糖の一形態であるグリコーゲンを体が分解するのを妨げます。その結果、細胞内に過剰な量のグリコーゲンが蓄積されます。これにより、バランスや運動、または動きの自由度を支えるための、体全体の筋肉が弱くなってしまいます。体の中には、ほかの部位よりも強く影響を受ける部位があります。乳児発症型ポンペ病においては、胴体（手足がついている、首から骨盤までの領域）や呼吸に用いられる筋肉だけでなく、足腰の筋肉も非常に弱くなります。ポンペ病の赤ちゃんには、支えなしに座れるだけの強さがありません。遅発型ポンペ病においては、下半身（足、腰、骨盤、脊柱）、上半身（首、肩、上腕）および呼吸に用いられる筋肉の筋力低下が見られます。これが、遅発型ポンペ病を患う子どもや大人が歩くこ

### ポンペ病の別名

酸性αグルコシダーゼ欠損症、酸性マルターゼ欠損症（AMD）、グリコーゲン貯蔵障害（GSD）II型、糖原病II型、およびライソゾーム性αグルコシダーゼ欠損症。世界のさまざまな地域では、ポンペが「ボンベイ」、「ポンプー」、「ポンピー」などと発音されることもあります。

とが難しかったり、よろめいたりびっこをひいたりしながら歩くことの原因です。筋力低下が進むと、側弯症（脊柱の弯曲）、拘縮（筋緊張）、腰痛、筋肉痛、疲労、および動きをさらに制限することになる呼吸障害に陥ります。ポンペ病患者の多くが、ある時点で車椅子を使用する必要が出てくる一方で、運動療法や理学療法によりできるかぎり長く運動性を保つことができます。

### Q 拘縮とは何ですか？

A 筋力が低下し、使われなくなると、筋肉がゆるみのない硬直した状態になることがあります。硬くなり過ぎて動かなくなることもあるのです。これによって筋肉（または関節や骨につながる腱）がある位置で固まったようになり、拘縮します。拘縮が、足、足首、膝など体重を支える体の部位で起こる場合、まっすぐに立ち上がる、歩く、バランスを保つことが難しくなります。拘縮を予防する最善の方法は筋肉を伸ばしたり動かしたりし続けることです。

### Q 日常的な運動はポンペ病患者にとってどのように役に立ちますか？

A 運動はポンペ病患者に数多くの利益をもたらします。運動は筋肉痛や疼痛を和らげ、緊張を緩和し、柔軟性や運動性を向上させます。運動によって活動的な状態も長く維持され、さらにエネルギーが生み出され、あなたの身体的および精神的健康が改善されます。しかし、誤った運動をしたり、過度に運動したりすれば、筋肉が損傷し、なおさら疲れてしまいます。必ず自分の医療チームと協力して、能力に合った運動プログラムを計画してください。それは、ほとんどのポンペ病患者にとって、筋肉を運動させつつも、限界に達する前に止めるということを意味します。運動負荷テストと呼ばれるいくつかの簡単なテストによって、心臓や筋肉に過度の負担をかけることなく行なえるのはどのくらいの量の運動かということを把握できます。このようなテストでは、トレッドミルやルームサイクルで運動時に心拍数やどのくらいの量の酸素を取り込んでいるかを測定します。あなたの運動プランは医師や理学療法士に検討してもらい、筋力低下が進行してきたら見直す必要があるかもしれません。

### Q ポンペ病患者に最適なのはどのような運動ですか？

A 運動は、各患者のニーズや能力にしたがって調整しなければなりません。多くの医療従事者やポンペ病患者によって、ある種の運動が他の運動に比べて良好な結果をもたらす、筋肉の損傷も少ないことが分かっています。これには次のような運動があげられます。

- ウォーキング、水泳、自転車、またはトレッドミル、ルームサイクル、腕や足の動作訓練器などの運動用機器の使用などの適度な有酸素運動

- 体重に対して緩やかに筋肉を伸ばすことにより、筋肉の緊張、柔軟性、バランス、および姿勢を改善するのに役立つ、指導付きフロアマット運動であるピラティスなどの**穏やかな筋肉増強運動**
- 水を支持や抵抗として用いて硬くなった筋肉を伸ばし動きの範囲を増大させるプールで行われる運動などの**柔軟運動**。人工呼吸器の使用者に対する警告：水圧により呼吸が困難になる恐れがありますので、このような運動を試みる前に、医師に相談してください。

ポンペ病が進行し、筋力が低下していくに伴い、または呼吸障害、側弯症、拘縮を発症した場合には、運動のルーチンを調整する必要がでてくるかもしれません。専門家は、筋肉に過剰なストレスを与えることにより筋肉を傷害する可能性のある、重量物のリフティングや強度の有酸素運動は避けるようにとポンペ病患者にアドバイスをしています。運動は安全に行ない、運動プランから最高の利益を確実に得られるようにし、常にあなたの医療チームの指示に従うようにしてください。

Q

筋肉を強い状態で維持するために、ほかにできることはありますか？

A

医療従事者の中には、毎日の運動と高タンパク低炭水化物の食事を組み合わせることにより、可能な限り筋肉の強度を維持することができると考えている者もいます。この組み合わせにより、筋肉が傷害されると失われる筋タンパク質の一部を補充できる可能性があるのです。多数のポンペ病患者がこのようなプログラムを実行した後に失っていた機能の一部を取り戻しすらしています。しかし、さまざまな病期にあるポンペ病患者をどのくらい助けることができるのかを判断するためには、さらに研究が必要です。専門家は、やはり、どのような種類の食事および運動プログラムであっても、注意深く監視し、各患者の能力と食事ニーズに適合させなければならないという点で合意しています。

Q

理学療法はポンペ病患者にどのように役に立つのでしょうか？

A

理学療法は柔軟性と運動性を維持し、関節のこわばりを和らげ、拘縮を予防します。理学療法士は運動、機械、および補助装置（車椅子、スクーター、ナイトスプリント）を用いて、ポンペ病患者が行動したり日常動作を管理したりするための新しい方法を学ぶ手助けをします。治療は、各患者のニーズは何かということを目的にしなければなりません。

### 理学療法が有用となるさまざまな方法

- 理学療法により、「ぐにゃぐにゃした」赤ちゃんの筋肉の緊張をうまく発達させ、呼吸したり飲みこんだりするための能力を改善することができます。
- 関節可動域訓練やストレッチ運動により、関節や筋肉が強化され、拘縮が予防され、子どもや大人が、変わりゆく自らの能力に活動を適応させることができます。

- 筋肉がまだ成長し続けている幼い子どもでは、ストレッチ運動やナイトスプリント ( 短下肢装具 [ AFO ] と呼ばれています )、すなわち子どもが眠っている間にかかとをのばした状態にしておく立体成型フットサポーターを着用することが役に立つこともあります。
- 大腿部をしっかりと支持するために用いる軽量のコルセットやサポーター ( 大腿部支持帯とも呼ばれています ) を使用することにより、腰、膝、尻の痛みをもたらす筋肉の硬直を予防することができます。

### 補助装置の使い方を学ぶ

これが理学療法士の仕事の大きな部分です。転倒を予防するために杖や歩行器の使い方を患者に教えることにより、車椅子が必要となる時期を遅らせることができます。子どもや大人が歩くことができなくなったとき、スクーターや車椅子を用いた移動方法を教わることにより、患者の生活の質は大幅に改善されます。重要なことは、できるかぎり早く理学療法を開始すること、どのような種類の補助装置または器具が必要になると考えられるかを前もって把握することです。ポンペ病のような神経筋疾患の患者のニーズを理解している理学療法士を見つける方法についてのアドバイスは、次ページの『さらに詳しい情報を得るには』をご覧ください。

## さらに詳しい情報を得るには

ポンペ病患者に対する運動療法や理学療法についてさらにアドバイスや情報が必要な場合は、次の団体に連絡してください。

- **International Pompe Association ( IPA )** は世界中のポンペ病患者の団体をご案内しています。あなたの住んでいる国での連絡先を検索するには、IPA のホームページ [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org) にアクセスしてください。ホームページではポンペ病に関する最新の研究論文へのリンクもあります。
- 世界中にある **Independent Living Centers ( ILC )** は、障害とともに生きる人々に対する情報、技能訓練およびサポートサービスを提供しています。ILC の世界要覧については [www.ilusa.com/links/ilcenters.htm](http://www.ilusa.com/links/ilcenters.htm) にアクセスしてください。
- あなたのかかりつけの医療従事者が、神経筋疾患を患う患者の治療を専門とする理学療法士を検索する手助けをしてくれるかもしれません。理学療法士の所在を探る場合は、**World Confederation for Physical Therapy** のオンラインディレクトリ [www.wcpt.org/membership/index.php](http://www.wcpt.org/membership/index.php) で検索してください。

本発行物は扱っている事柄に関する一般情報を提供することを目的として作成されています。International Pompe Association が医療などの専門サービスを提供していないという理解のもと、International Pompe Association による公共サービスとして本発行物が提供されています。医療は常に変化する科学です。診療においては人的ミスや変更が発生するため、このような複雑な資料の正確さを保証することは不可能です。本発行物の情報については別の情報源、特にかかりつけの医師に確認することが必要です。









## さらに詳しい情報を得るには

ポンペ病患者に対する運動療法や理学療法についてさらにアドバイスや情報が必要な場合は、次の団体に連絡してください。

- **International Pompe Association ( IPA )** は世界中のポンペ病患者の団体をご案内しています。あなたの住んでいる国での連絡先を検索するには、IPA のホームページ [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org) にアクセスしてください。ホームページではポンペ病に関する最新の研究論文へのリンクもあります。
- 世界中にある **Independent Living Centers ( ILC )** は、障害とともに生きる人々に対する情報、技能訓練およびサポートサービスを提供しています。ILC の世界要覧については <http://www.ilusa.com/links/ilcenters.htm> にアクセスしてください。
- あなたのかかりつけの医療従事者が、神経筋疾患を患う患者の治療を専門とする理学療法士を検索する手助けをしてくれるかもしれません。理学療法士の所在を探す場合は、**World Confederation for Physical Therapy** のオンラインディレクトリ <http://www.wcpt.org/membership/index.php> で検索してください。