



## УПРАЖНЕНИЯ И ФИЗИОТЕРАПИЯ

Очень часто первый признак болезни Помпе, слабость в мышцах, является доминирующим. Дети выглядят как “лягушки” и не могут даже сидеть без поддержки. Малыши с болезнью Помпе не могут начать ходить вместе со сверстниками или ходят с различной поддержкой (ходунки, костыли и т.п.). У детей и взрослых могут быть сложности с процессом ходьбы, сложно подняться со стула, подняться по лестнице или просто сохранять равновесие. Упражнения и физиотерапия помогают сохранять мышцы сильными максимально долго. Такая поддерживающая терапия уменьшает боль и ригидность мышц, а также позволяет людям осознать, как сделать ту или иную физическую процедура максимально комфортно для состояния с болезнью Помпе. В этом руководстве объясняется, как болезнь Помпе влияет на мышцы; здесь же представлены упражнения и некоторые процедуры физиотерапии, которые дают максимальный положительный эффект.



**Вопрос:** Как болезнь Помпе влияет на мускулатуру и способность ходить?

**Ответ:** Генетический дефект при болезни Помпе не позволяет организму расщеплять гликоген (особую форму сахара, которая накапливается в клетках мышц). Результатом является чрезмерное накопление гликогена в клетках. Это ослабляет мышцы по всему организму, что приводит к нарушению подвижности и балансировки человека, ограничению мобильности. Некоторые части организма могут быть поражены сильнее, чем другие. При инфантильной форме болезни Помпе наблюдается значительная мышечная слабость в области ног и бедер, также ослаблены мышцы рук и туловища (отдел между шеей и тазом – где фиксируются мышцы верхних и нижних конечностей); ослаблены мышцы участвующие в дыхании (диафрагма, межреберные, брюшные и добавочные мышцы). Таким детям не хватает сил, чтобы сидеть без посторонней помощи. При взрослой форме болезни Помпе слабость мышц наблюдается в проксимальных отделах (ближе к туловищу) нижних конечностей (ногах, тазобедренной области, спине). Слабость мышц наблюдается также в верхней части туловища (шее, плечевой области и плече); также ослаблены дыхательные мышцы. По этой причине дети и взрослые с взрослой формой болезни Помпе ходят с трудом или их походка размашистая и неустойчивая.

## УПРАЖНЕНИЯ И ФИЗИОТЕРАПИЯ

Всевозрастающая мышечная слабость может вести сколиозу, одностороннему искривлению спины, контрактурам (ненормальному ли проходящему укорочению мышцы или сухожилия), боли в нижней части спины, утомляемости и дыхательной недостаточности, что еще больше ограничивает мобильность пациента. Несмотря на то, что многие пациенты с болезнью Помпе нуждаются в инвалидном кресле, упражнения и физиотерапевтические процедуры помогут сохранить подвижность максимально долго.

**Вопрос:** Что такое контрактуры?

**Ответ:** По мере того как мышцы слабеют и перестают использоваться, они становятся твердыми и неэластичными. Иногда они становятся настолько плотными, что перестают двигаться. Это может привести мышцы (суставы и сухожилия, которые соединяют кости) к фиксации в одном положении, это и есть контрактуры. Если контрактуры образуются в той части тела, которое отвечает за поддержание туловища - ноги, лодыжки и/или тазобедренный сустав, пациенту будет сложно стоять, ходить и соблюдать равновесие. Наилучший путь для предотвращения контрактур, это сохранение мышц в постоянном движении, делая их эластичными.

**Вопрос:** Как можно предотвратить деформации и контрактуры?

**Ответ:** Принципы лечения контрактур и деформаций при нейромышечных расстройствах уже разработаны и для каждого пациента с болезнью Помпе должны быть индивидуальными. Контрактуры и деформации должны предотвращаться противодействием деформирующей силе, путем мягкого воздействия, включающего:

- Ежедневное растягивание мышц
- Коррекцией осанки
- Путем фиксирующих и ортопедических пластин
- Обеспечение адекватной поддержки всех позиций организма, особенно позиции сидя и стоя (в соответствии с общепринятыми физиологическими нормами)
- Обучение пациентов и их семей

Приспособительные и ортопедические устройства должны быть неотъемлемой частью быта в контроле за контрактурами и деформациями; должны позволять изменять положение тела и снижать нагрузку на поддержание положения тела в пространстве; помогать индивидуумам, которые не могут самостоятельно сидеть и изменять положение тела.

Ортопедическое и содействующее вмешательство должно включать использование:

- Ортопедические лодыжки для предотвращения плоскостопия и контрактур, связанных с этим
- Тугое бинтование, для предотвращения контрактур связок илеотибеального отдела (илеотибеальный отдел связок – это тонкая группа связок, идущая вдоль по наружной стороне бедра)
- Коленные шины, для предотвращения коллено-сгибательных контрактур (колени не может разгибаться полностью при подобных контрактурах)

## УПРАЖНЕНИЯ И ФИЗИОТЕРАПИЯ

- Фиксирующие шины на запястья, кисти, пальцы для предотвращения контрактур на руках и пальцах
- Системы для перемещения сидя; адаптированные кресла каталки, ходунки для предотвращения или минимизации контрактур и деформаций (особенно деформаций спины). Эти системы должны включать:
  1. Твердое сиденье и твердую спинку у кресла каталки
  2. Фиксатор (проводник) бедра
  3. Боковой фиксатор туловища
  4. Специальный добавочный разгибатель колена
  5. Фиксатор головы (если требуется)
  6. Индивидуально изготовленный каркас для сидения

Возможность находиться в положении стоя, является предпочтительным и включает в себя дополнительный инструментарий:

- Приподнятое, ровное, вертикальное и гидравлическое устройство для возможности стоять
- Использование возможности стоять на моторизованном кресле-каталке или другом моторизованном устройстве

Возможность хирургического вмешательства может быть обсуждена в случае сколиоза. Специальное анестезиологическое пособие применяется при данных ортопедических хирургических вмешательствах.

**Вопрос:** Подвергаются ли пациенты с болезнью Помпе риску развития остеопении?

**Ответ:** Появилось много статей об остеопении, остеопорозе и переломах, которые сообщают, что дети, вынужденно постоянно находиться в кресле-каталке, а также взрослые, которые находятся в зависимости от вспомогательных систем для дыхания и пациенты со сниженной силой мышц – должны быть обследованы на предмет наличия остеопении.

Обычно остеопения рассматривается как первый шаг на долгой дороге развития остеопороза. И остеопения, и остеопороз проявляются различной степенью потери костной массы, которая измеряется минеральной плотностью кости, маркером, показывающим насколько кость может быть подвергнута риску перелома. Основным способом, который определяет плотность костной ткани безболезненно и неинвазивно является Двух Уровневая Рентгеновская Абсорбциометрия (DEXA), он измеряет минеральную плотность кости. Показана специальная диета со сбалансированным содержанием кальция и витамина Д. При болезни Помпе костная масса напрямую зависит от силы мышц. Так, если сила мышц снижается, то костная масса тоже падает. Потенциальное лечение должно быть сфокусировано на увеличении мышечной силы и должно сочетаться с программой упражнений, тренировок и физио-процедур. При более тяжелых формах, нужно сочетание физиотерапии и устройства для положения стоя могут использоваться как дополнение.

**Вопрос:** Как ежедневная гимнастика помогает пациентам с болезнью Помпе?

**Ответ:** Гимнастика может дать массу пользы пациентам с болезнью Помпе. Она может снижать боль в мышцах, улучшать эластичность ригидных мышц, а также увеличивать амплитуду и динамику движений. Гимнастика помогает уменьшить боль мышц, дает дополнительную энергию и улучшает умственное и физическое состояние здоровья. Но неправильная гимнастика или насилие над собственным организмом может привести к повреждению мышц и заставит вас чувствовать усталость. Старайтесь разрабатывать гимнастику вместе со специалистами здравоохранения и эта гимнастика должна соответствовать вашим возможностям. Для большинства пациентов с болезнью Помпе это означает максимальную работу мышц, но не до крайнего предела, который может быть достигнут. Некоторые простые тесты, которые называются Тесты Толерантности к Нагрузке, помогают тренироваться так, чтобы вы не переутомляли ваше сердце и мышцы. Эти тесты измеряют частоту сердечных сокращений, оксигенацию ваших тканей при тренировке на велосипедном тренажере при равномерной нагрузке и ускорении. План ваших тренировок должен быть согласован непосредственно с вашим врачом или специалистом по физиотерапии; нужна постоянная коррекция плана проводимой гимнастики в зависимости от снижения тонуса мышц. Возможно, что придется проводить постоянную коррекцию тренировок в зависимости от прогрессии заболевания, ослабления мышц, развивающейся дыхательной недостаточности, сколиоза и контрактур.

**Вопрос:** какая гимнастика является наилучшей для пациентов с болезнью Помпе?

**Ответ:** В прошлом считалось, что пациенты с нейромышечными заболеваниями, должны делать щадящую гимнастику (не достигая максимального раскрытия своих физических возможностей).

Основные опасения касались того, что активная гимнастика может повредить мышца и ускорить их дегенерацию. Однако позднее появились научные работы, показывающие пользу от эффективных методов гимнастики, улучшающие физический уровень пациентов с нейромышечными расстройствами. Оказалось, что активные гимнастические упражнения значительно безопаснее и более эффективны для укрепления мышц. Последние исследования, проводившиеся на пациентах, которые получают ферментную заместительную терапию и занимаются гимнастикой, значительно укрепляют мышцы и выносливость организма. В настоящий момент идут дополнительные исследования. Программы гимнастики должны быть разработаны для каждого пациента индивидуально с учетом нужд, возможностей и ограничений пациента.

- Тренировки для улучшения сгибательной функции могут проходить в бассейне, что помогает растягивать мышцы и увеличивать их поддерживающие и укрепляющие возможности во время водных процедур. Должны быть приняты особые меры предосторожности для пациентов, которые используют устройства для искусственной вентиляции легких. Лучше проконсультироваться с врачом, перед

## УПРАЖНЕНИЯ И ФИЗИОТЕРАПИЯ

тем как начинать тренировки в бассейне, потому, что давление воды в бассейне может создать дополнительные сложности при дыхании.

- Исследования по проведению тренировок для пациентов с болезнью Помпе все еще продолжаются. Основной фокус этих исследований делается на совмещение выносливости, силы и неизменных физических показателей при тренировке.

**Вопрос:** Почему физиотерапия так важна для пациентов с болезнью Помпе?

**Ответ:** Физические упражнения важны по многим причинам. Они могут помочь в следующем:

- Сохранить и улучшить оксигенацию мышц, что значительно уменьшит процесс утомляемости мышц.
- Сохранить функцию мышц (силу, координацию и выносливость)
- Предотвратить вторичные осложнения, такие как контрактуры, боль и утомляемость
- Улучшить самочувствие, создать мотивацию и защитить пациента от возможных стрессов
- Остановить вторичное ухудшение физиологических признаков. Вторичное ухудшение физиологических признаков это ухудшение состояния физиологических параметров, возникающее при нерегулярной физической активности или отсутствии физической активности вовсе. Образ жизни без физической нагрузки приводит к нарушению кровообращения, уменьшению объема дыхания, снижению оксигенации и силы мышц.

**Вопрос:** Какая разница между аэробной и анаэробной гимнастикой?

**Ответ:** Аэробная гимнастика это физические упражнения, направленные на улучшение оксигенации тканей. Слово "аэробная" означает "с кислородом", и относится к процессам с использованием кислорода при метаболизме производства энергии в человеческом организме. Примером аэробной гимнастики служит бег, плавание и катание на велосипеде. В противовес аэробной гимнастике есть еще и анаэробная гимнастика: силовые упражнения, бег на короткие дистанции. Основная разница между этими двумя видами гимнастик это: продолжительность и интенсивность мышечных сокращений, а также принцип создания энергии мышцами во время этих упражнений.

Во время аэробной гимнастики, гликоген расщепляется с помощью кислорода и создает энергию. Позже, когда гликоген заканчивается, начинается процесс метаболизма жиров. Метаболизм жиров это медленный процесс, который сопровождается снижением физиологической активности. Во время этой стадии атлеты чувствуют утомление. Во время анаэробной гимнастики гликоген расщепляется без участия кислорода, и этот процесс является менее эффективным. Во время анаэробной гимнастики утомление наступает быстрее.

Преимуществами регулярной аэробной гимнастики является:

- Мышцы, которые включены в процесс дыхания, укрепляются и облегчают прохождение воздуха в легкие и обратно

## УПРАЖНЕНИЯ И ФИЗИОТЕРАПИЯ

- Состояние сердечной мышцы соответственно улучшается. Насосная функция сердца становится эффективной и число сердечных сокращений в покое становится меньше. Этот феномен называется аэробным состоянием.
- Мышцы тела укрепляются
- Кровь циркулирует более эффективно. Давление, как следствие, может снижаться.
- Общее число эритроцитов может увеличиваться, что облегчает транспортировку кислорода
- Улучшается умственная активность
- Риск диабета снижается

Аэробная гимнастика может улучшать состояние сердечнососудистой системы. Ко всему прочему, аэробная гимнастика оказывает большое влияние на стимуляцию роста костной ткани и снижает риск развития остеопороза.

К основным преимуществам анаэробной гимнастики можно отнести рост мускулатуры. Положительными моментами анаэробной гимнастики могут служить:

- Ускорение метаболизма даже в состоянии покоя. Мышцы сжигают больше калорий в единицу времени по сравнению с другими тканями организма
- Идет укрепление костей и снижение риска остеопороза
- Улучшается подвижность суставов и происходит их защита от возможных повреждений
- Снижается риск диабета

**Вопрос:** Как я могу понять, что тренируюсь слишком много?

**Ответ:** Изначально нужно спросить совета. Схема тренировки должна быть подготовлена обученным врачом или физиотерапевтом. Очень важно вести наблюдение за уровнем креатинкиназы в плазме крови. В случае появления красной окраски мочи, тренировку нужно немедленно прекратить потому, что этот признак может служить показателем начавшейся гемоглобинурии или миоглобинурии. Следующие рекомендации могут быть использованы: вы не должны тренироваться, если увидите следующие симптомы:

- Боль или/и судороги мышц в течении 48 часов после тренировки
- Тахикардия (частые сердечные сокращения)
- Головокружение
- Покраснение мочи может означать гемоглобинурию (наличие гемоглобина в моче) и миоглобинурию (наличие миоглобина в моче, обычно появляющегося при деструкции мышц)

**Вопрос:** Что еще мне нужно делать, чтобы сохранить мои мышцы сильными?

**Ответ:** Некоторые специалисты считают, что комбинация ежедневной гимнастики и диеты богатой белками и обедненной углеводами, может сохранить силу мышц. Эта комбинация может восполнить некоторые белки, которые теряются при повреждении мышц. Некоторые пациенты с болезнью Помпе отмечали восстановление утраченных функций при прохождении подобной программы. Требуются дополнительные исследования для

## УПРАЖНЕНИЯ И ФИЗИОТЕРАПИЯ

того, чтобы оценить эффективность данной программы на разных стадиях заболевания. Специалисты рекомендуют, чтобы любой вид гимнастики и диеты подбирался индивидуально и очень осторожно с учетом индивидуальных особенностей каждого пациента. Потребление калорий должно быть адекватным у каждого пациента. Нужно избегать избыточного потребления калорий.

**Вопрос:** Как физиотерапия может помочь пациенту с болезнью Помпе?

**Ответ:** Физиотерапия помогает развить подвижность и мобильность, уменьшить ригидность суставов, предотвратить развитие контрактур и скоординировать режим тренировок. Физиотерапевты используют гимнастику, устройства и вспомогательное оборудование (указанное ранее) для помощи пациентам с болезнью Помпе принимать участие в мягком и эффективном укреплении организма и изучить новые пути ежедневного взаимодействия с окружающим миром. Лечение должно быть направлено на конкретные нужды каждого пациента индивидуально.

Частично работа физиотерапевта направлена на обучение пациентов, их родственников и людей из их окружения использованию вспомогательных устройств. Обучение пользованию тростью или ходунками для предотвращения падений, может отсрочить нужду в инвалидном кресле. Когда ребенок или взрослый замечают, что ходить становится все труднее, знание использования кресла-каталки или моторизованного инвалидного кресла, значительно улучшают качество жизни. Чтобы найти хорошего специалиста физиотерапевта, который разбирается в потребностях пациентов с нейромышечными заболеваниями, обратитесь к разделу, ГДЕ УЗНАТЬ БОЛЬШЕ.

Помощь может быть оказана различными формами физиотерапии:

- Оптимизация и улучшение моторной и физиологической функции насколько это возможно с учетом ограничений болезни Помпе
- Минимизация клинических проявлений процесса заболевания
- Предотвращение и минимизация вторичных осложнений
- Поддержание и улучшение максимального уровня:
  1. Физических функций
  2. Функциональной независимости
  3. Возможности полноценного физиологического функционирования
- Улучшение качества жизни
- Максимизация эффективности ферментной заместительной терапии и новых (появляющихся) методов лечения

**Вопрос:** Есть ли рекомендации для скелетно-мышечной функциональной реабилитации?

**Ответ:** Да, следующий список как раз содержит рекомендации скелетно-мышечной функциональной реабилитации:

- Мониторинг сердечно-легочного состояния с помощью пульсоксиметрии в начале активности и проводимого лечения, а затем по-прошествии времени

## УПРАЖНЕНИЯ И ФИЗИОТЕРАПИЯ

- Скринирование возможного процесса остеопении/остеопороза с помощью DEXA и адекватная последующая терапия (если таковая требуется)
- Оценка поражения опорно-двигательного аппарата, функциональной недостаточности, уровня инвалидизации и социальной дезадаптации через регулярные промежутки времени и, если это нужно, включить исследования с помощью радиологии, для мониторинга сколиоза, стабильности тазобедренного сустава и функциональной работы длинных трубчатых костей.

Улучшение мышечной функции:

- Увеличение биомеханической функции при движениях
  - Обеспечение выполнения движений и мягкое укрепление мускулатуры с учетом ограничений.

### ГДЕ НАЙТИ ДОПОЛНИТЕЛЬНУЮ ИНФОРМАЦИЮ

- **Международная Организация Пациентов с Болезнью Помпе (IPA):** это объединение пациентов с болезнью Помпе по всему миру. Чтобы найти контакт в Вашей стране, посетите интернет сайт [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org) этот сайт также содержит ссылки на статьи о болезни Помпе
- **Независимые Центры Жизни (ILCs)** по всему миру предлагают информацию, навыки, тренинги и поддерживающие услуги для людей с ограниченными возможностями. Для общего доступа на ILCs зайдите на интернет сайт [www.ilusa.com](http://www.ilusa.com)
- **Всемирная Конфедерация Физиотерапевтов.** Ваш врач поможет вам найти физиотерапевта, который специализируется в лечении пациентов с нейромышечными расстройствами. Для уточнения нахождения профессионалов зайдите на интернет сайт: [www.wcpt.org](http://www.wcpt.org)
- **Физиотерапия при болезни Помпе.** Май 2006 vol. 6, N-5, Laura E. Case, PT, DPT and Priya Kishnani, MD.
- **Американский Колледж Медицинской Генетики (ACMG) Практическое руководство:** Диагноз болезни Помпе и практические советы 2006 том 8 номер 5. Руководство ACMG было создано как учебник для врачей и других специалистов здравоохранения
- **Сайт компании Джензайм для пациентского сообщества [www.pompe.com](http://www.pompe.com):** предлагает сообществу пациентов с Болезнью Помпе информацию о болезни и источники, которые рассказывают о помощи
- **Центр Лизосомальных и Метаболических Болезней Эразмского Медицинского Университета [www.erasmusmc.nl](http://www.erasmusmc.nl)**

Эта брошюра разработана с целью предоставления общей информации касающейся болезни Помпе и всей сопутствующей тематики. Она распространяется как общедоступное бесплатное издание Международной Ассоциацией Помпе, с пониманием



## УПРАЖНЕНИЯ И ФИЗИОТЕРАПИЯ

того, что Международная Ассоциация Помпе не ставит перед собой цель подменять медицинские и другие профессиональные службы. Медицина постоянно изменяется благодаря прогрессу науки. Человеческие ошибки и изменения в практике делают невозможным максимально правильное изложение данных. Требуется подтверждение представленной здесь информации из других источников, предпочтительно от врачей.