



Movimento e fisioterapia

Spesso il primo sintomo della Malattia di Pompe è la debolezza dei muscoli utilizzati per camminare. È possibile che i bambini nel primo anno di età appaiano ipotonici o non siano in grado di sedere senza un sostegno. Nell'età dei primi passi è possibile che i bambini comincino a camminare più tardi degli altri oppure che camminino "a papera" o zoppicando. Bambini e adulti possono avere difficoltà a camminare, ad alzarsi da una sedia, a salire le scale oppure a tenere l'equilibrio. Il movimento e la fisioterapia possono contribuire a mantenere il più possibile la forza muscolare. Queste terapie di supporto possono, inoltre, alleviare il dolore e la rigidità muscolare e aiutare i pazienti ad apprendere nuovi metodi per eseguire compiti difficili per le loro capacità. La presente sezione spiega come la Malattia di Pompe influenza i muscoli e quali tipi di movimento e di fisioterapia possono offrire il massimo beneficio.



Domanda (D): In che modo la Malattia di Pompe influenza i muscoli e la capacità di camminare?

Risposta (R): Il difetto genetico che causa la Malattia di Pompe impedisce al corpo di scomporre il glicogeno, una forma di zucchero che in parte deve essere metabolizzata nelle cellule muscolari. Di conseguenza una quantità eccessiva di glicogeno si deposita nelle cellule. Questo eccessivo accumulo di glicogeno indebolisce i muscoli di tutto il corpo che presiedono all'equilibrio e alla mobilità o alla libertà di movimento. Alcune parti del corpo possono essere più colpite di altre. Nella Malattia di Pompe ad Esordio Infantile è presente una profonda debolezza muscolare a livello di gambe e anche, ma anche del tronco e dei muscoli utilizzati per la respirazione. I bambini nel primo anno di età hanno raramente la forza di stare seduti senza aiuto. Nella Malattia di Pompe ad Esordio Tardivo, la debolezza muscolare interessa la parte inferiore del corpo (gambe, anche, pelvi e spina dorsale), la parte superiore del corpo (collo, spalle e parte superiore delle braccia) ed i muscoli utilizzati per la respirazione. Per questo motivo i bambini e gli adulti con la Malattia di Pompe ad insorgenza tardiva hanno difficoltà a camminare o camminano "a papera" oppure zoppicando. La crescente debolezza muscolare può provocare scoliosi (curvatura della colonna vertebrale), contratture (rigidità muscolare), dolore alla parte bassa della schiena, dolore muscolare, affaticamento e problemi respiratori che limitano ulteriormente la mobilità. Sebbene molte

persone con la Malattia di Pompe debbano ricorrere prima o poi ad una sedia a rotelle, una giusta “dose” di corretto movimento e la fisioterapia possono contribuire a mantenere la mobilità il più a lungo possibile.

D: Che cosa sono le contratture?

R: Man mano che i muscoli si indeboliscono e vengono utilizzati meno, diventano tesi e rigidi. A volte diventano talmente rigidi da non potersi muovere. Ciò provoca un blocco dei muscoli (o delle articolazioni e dei tendini che collegano le ossa) in una posizione, dando origine ad una contrattura. Se le contratture si sviluppano nelle parti del corpo che sostengono il peso, come le gambe, le caviglie o le ginocchia, può risultare difficile stare in posizione eretta, camminare o mantenersi in equilibrio. Il modo migliore per impedire la formazione di contratture è mantenere i muscoli distesi e in movimento.

D: Come si possono prevenire le contratture e le malformazioni?

R: I principi per il trattamento delle contratture e delle malformazioni nelle malattie neuromuscolari sono ampiamente stabiliti e dovrebbero essere seguiti dai pazienti affetti da Malattia di Pompe. Le contratture e le malformazioni dovrebbero essere prevenute agendo contro le forze deformanti tramite forze lievi nel tempo, inclusi:

- Stretching quotidiano.
- Ginnastica posturale.
- Utilizzo di steccature e supporti ortotici.
- Fornitura di un supporto adeguato in tutte le posizioni, in particolare quella seduta e quella eretta.
- Educazione dei pazienti e delle famiglie.

Attrezzature adattive ed ortotiche possono essere essenziali nel controllo delle contratture e delle malformazioni e possono fornire cambiamenti della postura ed un rilassamento della pressione mantenendo l'integrità della pelle negli individui che non sono in grado di cambiare posizione e spostare il peso in maniera indipendente.

L'intervento ortotico e le steccature spesso includono l'utilizzo di:

- Plantari per prevenire la flessione plantare.
- Cinture a livello della coscia per prevenire contratture a livello della banda ileotibiale (banda spessa di tessuto connettivo all'esterno della coscia).
- Stecca a livello delle ginocchia per prevenire le contratture legate alla flessione del ginocchio (il ginocchio non si estende completamente).
- Steccature per rilassare polso/mano/dita combattono le contratture lievi e moderate della mano e delle dita.

- Sistemi di seduta in passeggini e sedie a rotelle sono cruciali per prevenire o minimizzare le contratture e le malformazioni, soprattutto a livello della spina dorsale, e dovrebbero includere:
 - Una sedia e schienale solidi
 - Guide per l'anca
 - Supporti laterali del tronco
 - Adduttori del ginocchio
 - Supporti della testa
 - Sedute create su misura

I supporti alla posizione eretta sono considerati utili e possono includere:

- Deambulatori di diversi tipi
- Sedie a rotelle motorizzate

Accessori motorizzati per la sedia a rotelle possono aiutare a cambiare posizione indipendentemente, spostare il peso, minimizzando le contratture e preservando l'integrità della pelle.

In alcuni casi può essere necessario un intervento chirurgico ortopedico, ad esempio per la scoliosi. È necessario prendere tutte le precauzioni necessarie per l'anestesia.

D: In che modo il movimento quotidiano può aiutare chi soffre della Malattia di Pompe?

R: L'esercizio fisico può apportare molti vantaggi alle persone affette dalla Malattia di Pompe. Può alleviare i dolori e i malesseri muscolari, ridurre la rigidità e aumentare la flessibilità e la mobilità. Può inoltre aiutare a rimanere attivi a lungo, ad avere più energia e a migliorare la propria salute fisica e mentale. Eseguire il tipo di movimento sbagliato oppure esagerare nell'esercizio può danneggiare i muscoli e causare un maggior senso di stanchezza. Accertarsi quindi di elaborare insieme al proprio medico e fisioterapista un programma di allenamento che sia commisurato alle proprie capacità. Per la maggior parte dei pazienti con la Malattia di Pompe ciò significa tenere allenati i muscoli, ma interrompere l'allenamento prima di raggiungere il limite delle proprie capacità. Alcuni semplici test, chiamati test di tolleranza al movimento, possono aiutare a capire quanto esercizio è possibile fare senza sovraccaricare il cuore o i muscoli. Questi test misurano la frequenza cardiaca e la quantità di ossigeno assorbita su un tapis roulant oppure su una cyclette. Il programma di allenamento personale deve essere monitorato dal proprio medico o fisioterapista e deve essere adattato al progressivo aumento della debolezza muscolare. Potresti dover modificare la tua routine di esercizi con il progredire della malattia e l'indebolimento dei muscoli o se sviluppi problemi di scoliosi, contratture e problemi respiratori.

D: Che tipo di esercizio è ideale per chi soffre della Malattia di Pompe?

R: In passato si pensava che le persone affette da malattia neuromuscolare dovessero svolgere un'attività fisica blanda e submassimale evitando esercizi pesanti di resistenza. Sono stati sollevati dubbi sulla possibilità di danno ed acceleramento del deterioramento dei muscoli con l'esercizio fisico. Tuttavia, recentemente, l'effetto dell'attività fisica nei pazienti con distrofia

muscolare ha evidenziato un effetto benefico sul livello di fitness fisico. Sembra che l'esercizio fisico sia risultato sicuro e ben tollerato. I dati preliminari di uno studio sulla tolleranza all'esercizio fisico in pazienti trattati con terapia enzimatica sostitutiva supportano l'ipotesi che l'esercizio fisico è ben tollerato e potrebbe migliorare la forza muscolare e la resistenza dei pazienti. Ulteriori studi sono in corso. I programmi di esercizio dovrebbero essere costruiti ad hoc per ciascun paziente, tenendone in considerazione le necessità e le abilità e disabilità.

- allenamento alla flessibilità, come esercizi eseguiti in piscina che aiutano a distendere i muscoli rigidi e ad aumentare il raggio di movimento utilizzando l'acqua come supporto e mezzo di resistenza. Raccomandazione per chi utilizza ventilatori: consultate il proprio medico prima di provare questo tipo di allenamento, poiché la pressione dell'acqua può rendere più difficoltosa la respirazione

D: Perché la terapia fisica è importante per chi soffre di Malattia di Pompe?

R: L'esercizio fisico è importante per diversi motivi. Può aiutare a:

- Preservare e migliorare la capacità aerobica dei muscoli, rendendo i tuoi muscoli meno affaticabili.
- Preservare la funzione muscolare (forza, coordinazione e resistenza).
- Prevenire o ridurre problemi secondari come contratture, sovrappeso, dolore muscolare e fatica.
- Aumentare la propria autostima, fornire motivazione e proteggere dallo stress.
- Fermare il decondizionamento secondario. Il decondizionamento secondario è quella situazione in cui ci si può trovare quando si sceglie o si è consigliati di seguire uno stile di vita senza esercizio fisico o con esercizio fisico irregolare. Questo stile di vita porta ad una riduzione della capacità circolatoria e ventilatoria del corpo e diminuisce la capacità aerobica e la forza dei muscoli.

D: Qual è la differenza tra esercizio aerobico ed anaerobico?

R: L'esercizio aerobico è quell'esercizio fisico utilizzato per migliorare la capacità ossidativa. Aerobico significa "con ossigeno" e si riferisce all'utilizzo di ossigeno nei processi metabolici o nei processi che producono energia del corpo umano. Esempi di esercizio aerobico sono la corsa, il nuoto e la bicicletta. Gli esercizi anaerobici sono l'opposto: esempi sono l'allenamento per la forza muscolare e la corsa su distanze corte. La differenza tra i due tipi di esercizio sono la durata e l'intensità della contrazione muscolare durante l'esercizio e il modo in cui viene generata energia nel muscolo.

Durante l'esercizio aerobico, il glicogeno è catabolizzato (ovvero degradato, demolito) con l'aiuto dell'ossigeno per produrre energia. Successivamente nel processo, quando non c'è più glicogeno, inizia il metabolismo dei grassi. Il metabolismo dei grassi è un processo lento accompagnato da un declino della performance. In questa fase, l'atleta è affaticato. Durante l'esercizio anaerobico il glicogeno è catabolizzato senza l'aiuto di ossigeno ed è un processo molto meno efficiente. Durante l'esercizio anaerobico ci si affatica molto più facilmente.

I benefici dell'esercizio aerobico regolare sono:

- I muscoli coinvolti nella respirazione possono diventare più forti, facilitando il flusso d'aria fuori verso e dai polmoni.
- La condizione del muscolo cardiaco può migliorare come conseguenza. Questo processo si chiama condizionamento aerobico.
- I muscoli del corpo diventano più forti.
- Il sangue circola in maniera più efficiente, avendo come conseguenza un abbassamento della pressione sanguinea.
- Il numero totale di globuli rossi può aumentare, facilitando il trasporto di ossigeno.
- Miglioramento della salute mentale.
- Riduzione del rischio di diabete.

L'esercizio aerobico può migliorare la capacità cardiovascolare. Inoltre, le attività aerobiche possono stimolare la crescita ossea, riducendo il rischio di osteoporosi.

Il beneficio potenziale dell'esercizio anaerobico è l'aumento della massa muscolare.

I benefici dell'esercizio anaerobico regolare sono:

- Aumentare il metabolismo anche in condizione di riposo. I muscoli bruciano più calorie per unità di volume di qualsiasi altro tessuto del corpo.
- Rinforzare le ossa e ridurre il rischio di osteoporosi.
- Ridurre la rigidità dei cingoli proteggendoli da possibili infortuni.
- Riduzione del rischio di diabete.

D: Quando capisco di essermi allenato troppo?

R: Bisognerebbe sempre chiedere consiglio prima di allenarsi. Lo schema d'allenamento dovrebbe essere effettuato con la supervisione di un medico e di un fisioterapista. È importante controllare i livelli di CK (creatina chinasi) del plasma. Nel caso si noti un'urina rossa (causata da emoglobinuria, presenza di emoglobina nelle urine o mioglobinuria, presenza di mioglobina, il pigmento del muscolo, nelle urine) l'allenamento deve essere interrotto immediatamente. Tenere presente le seguenti regole generali. Ti sei allenato troppo se si verifica:

- Dolore muscolare e/o crampi dopo 48 ore dall'allenamento.
- Tachicardia (ovvero, battito cardiaco accelerato)
- Capogiri.
- Presenza di urina rossa, causata da emoglobinuria, presenza di emoglobina nelle urine o da mioglobinuria, presenza di mioglobina, il pigmento del muscolo, nelle urine.

D: Cos'altro posso fare per mantenere forti i miei muscoli?

R: Alcuni medici ritengono che associare l'esercizio quotidiano ad una dieta ricca di proteine e povera di carboidrati possa aiutare i muscoli a rimanere forti il più a lungo possibile. Questa associazione può contribuire a sostituire alcune proteine muscolari che vanno perse quando i muscoli vengono danneggiati. Alcune persone con Malattia di Pompe riportano di aver riacquisito una parte della funzione muscolare che avevano perso seguendo un programma di questo tipo. Tuttavia, sono necessari ulteriori studi per stabilire in che misura questa tecnica possa aiutare i pazienti nei diversi stadi della malattia. Gli esperti concordano, comunque, nel ritenere che qualsiasi tipo di dieta e di programma fisico debba essere attentamente monitorato e adattato alle capacità e ai requisiti alimentari di ogni paziente. È obbligatorio mantenere un apporto adeguato di calorie per ogni paziente ed evitare un eccesso di calorie.

D: In che modo la fisioterapia può aiutare chi soffre di Malattia di Pompe?

R: La fisioterapia può aiutare a mantenere la flessibilità e la mobilità, a ridurre la rigidità delle articolazioni, prevenire contratture e a monitorare il regime di allenamento. Il fisioterapista si avvale di esercizi, apparecchi e dispositivi ausiliari per aiutare i pazienti affetti da Malattia di Pompe ad apprendere nuovi metodi per muoversi e gestire le attività quotidiane. La terapia deve essere adattata alle esigenze personali di ogni paziente.

Diversi modi in cui la fisioterapia può essere utile:

La fisioterapia deve essere effettuata con l'obiettivo di:

- Ottimizzare e preservare la funzione motoria e fisiologica il più possibile nei limiti della patologia.
- Minimizzare l'impatto clinico del processo patologico.
- Prevenire o minimizzare complicazioni secondarie.
- Promuovere e mantenere il livello Massimo di:
 - Funzione
 - Indipendenza funzionale
 - Partecipazione
- Ottimizzare la qualità di vita.
- Massimizzare i benefici della terapia enzimatica sostitutiva o di altri trattamenti man mano che saranno disponibili.

Parte del lavoro del fisioterapista è insegnare al paziente come utilizzare un bastone o un deambulatore per impedire che possa cadere, ritardando il momento in cui dovrà ricorrere ad una sedia a rotelle. Quando un bambino o un adulto non è più in grado di camminare, imparare a muoversi con uno scooter oppure con una sedia a rotelle può migliorare notevolmente la sua qualità di vita.

D: Ci sono raccomandazioni per la riabilitazione muscoloscheletrica/funzionale?

R: Qui di seguito sono riportate alcune raccomandazioni per la riabilitazione

muscoloscheletrica/funzionale:

- Monitorare lo stato cardio-respiratorio e la risposta alla posizione ed all'attività con ossimetria pulsata inizialmente e ad ogni variazione dello stato e dell'attività.
- Valutare osteopenia/osteoporosi con DEXA durante il follow-up del paziente.
- Valutare i problemi muscoloscheletrici, i deficit funzionali, i livelli di disabilità e la partecipazione del paziente alla vita sociale ad intervalli regolari, inclusi raggi-X per monitorare la scoliosi, la stabilità delle anche e l'integrità ossea.

La presente pubblicazione si prefigge di fornire informazioni generali sul tema trattato. Viene distribuita come servizio pubblico erogato dall' IPA - International Pompe Association, fermo restando che l'IPA non si impegna a fornire prestazioni mediche o altri servizi professionali. La medicina è una scienza in costante evoluzione. L'errore umano e i cambiamenti della prassi medica non consentono di garantire la precisione di materiali che trattano una materia così complessa. Le presenti informazioni devono essere pertanto confermate da altre fonti, in particolare fonti mediche.

Tradotto da AIG - Associazione Italiana Glicogenosi www.aig-aig.it