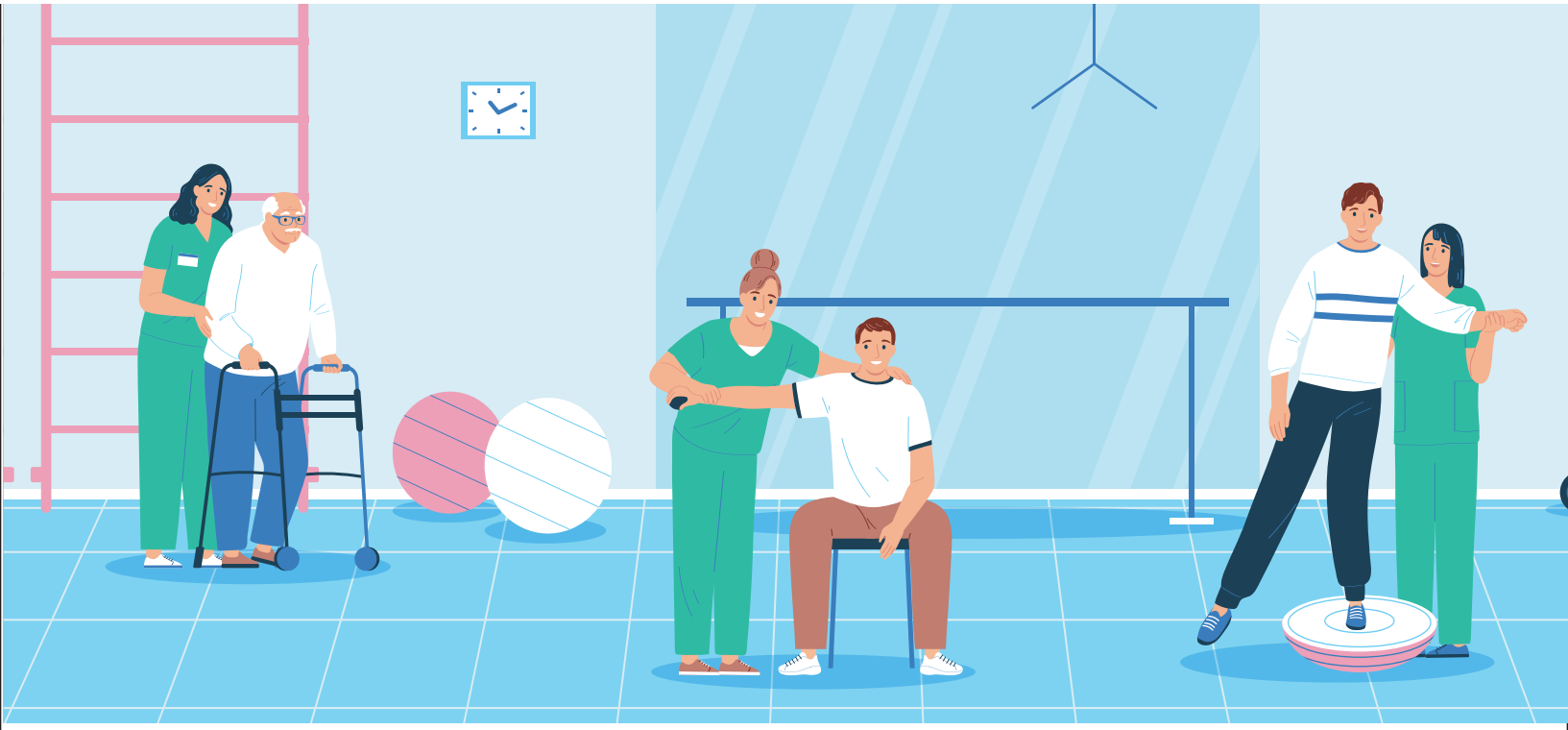
ZOGO
združenie ojedinelých genetických ochorení



ZÁKLADNÁ FYZIOTERAPEUTICKÁ POMÔCKA

pre pacientov s Pompeho ochorením

Všetkým pacientom so zriedkavými ochoreniami a ich rodinám.
Ďakujeme vám za vašu silu, odvahu a pozitívnu energiu, ktorou nás inšpirujete každý deň.
Vďaka Vám dáva naša práca zmysel.

ZOGO, Združenie ojedinelých genetických ochorení

www.zogo.sk

Občianske zdruzenie ZOGO vzniklo v roku 2010 z potreby pomôcť riešit situáciu pacientov so zriedkavými chorobami na Slovensku. Ľudia trpiaci zriedkavými dedičnými ochoreniami a ich rodiny musia čeliť rôznorodým problémom, na ktoré často ostávajú sami. Hlavným cielom ZOGO je problémy rozpoznať, navrhovat riešenia a zároveň tieto riešenia presadit a uskutočniť.

Činnosť ZOGO zahŕňa viacero projektov s cieľom zabezpečitť sociálne poradenstvo pre pacientov, organizovať stretnutia ľudí trpiacich rovnakou diagnózou a ich blízkych a asistovať pri zabezpečení dočasnej opatrovatelskej starostlivosti. ZOGO sa snaží pômocť členom združenia aj pri zvládaní každodenných úloh, napríklad v podobe finančného príspevku na cestu za zdravotnou starostlivosťou mimo svojho bydliska (näjma pri vzdialenosti nad 100km), a to na pokrytie cestovných a iných nevyhnutných nákladov. Snahou ZOGO je organizovať aktivity, ktoré prispievajú k zlepšeniu kvality života pacientov s dedičnými ochoreniami, a to aj tých najmenších.

Členovia združenia ZOGO radi pomôžu aj Vám.

ZOGO
združenie ojedinelých
genetických ochorení

Predhovor

Dobrý deň, milí priatelia.

Bola som oslovená, aby som povedala pár slov a vysvetlila, čo vlastne sú zriedkavé choroby.

V klinickej praxi rozlišujeme epidemiologicky významné ochorenia – teda tie, ktoré poznáme ako civilizačné choroby, kam patria kardiovaskulárne, onkologické či infekčné ochorenia. Nedávna pandémia je toho zjavným príkladom.

Popri nich však existujú aj ochorenia, ktoré nazývame zriedkavé, raritné alebo ojedinelé. Ide o choroby, ktorými trpí menej ako 5 pacientov z 10 000, teda ich prevalencia je približne 1 na 2 000 alebo 5 na 10 000 ľudí.

Takýchto raritných ochorení dnes poznáme okolo 8 000, pričom sa uvádza, že až 80 % z nich má dedičný pôvod.

Do tejto skupiny patria aj dedičné metabolické poruchy, ktoré v posledných desaťročiach zaznamenali veľký pokrok v chápaní ich podstaty aj v možnostiach diagnostiky.

Tieto choroby dlho patrili medzi neliečiteľné, ale koncom 20. storočia sa situácia začala meniť. Dnes už čoraz viac ochorení z tejto skupiny vieme terapeuticky ovplyvniť alebo dokonca cielene liečiť špecifickou liečbou.

Ako už názov napovedá, ide o dedičné metabolické poruchy – teda choroby, s ktorými sa človek narodí. Sú buď zdedené, alebo vzniknú počas vnútromaternicového vývinu.

Aj keď takéto ochorenie spočiatku postihne iba jeden zo systémov – či už ide o srdce, zrak, svaly alebo iné orgány – postupne dochádza k multiorgánovému postihnutiu, pretože jednotlivé metabolické procesy v tele na seba nadväzujú.
Čím dlhšie ochorenie trvá, tým výraznejšie sú jeho klinické prejavy.

Kedysi sme poznali najmä závažnejšie formy týchto chorôb, ktoré sa prejavovali už v útlom detstve.

Neskôr však nové poznatky a výskumy ukázali, že existujú aj miernejšie – tzv. atenuované formy, ktoré sa môžu prvýkrát prejaviť až v dospelom veku.

Práve o jednom takomto ochorení – **Pompeho chorobe** – si dnes povieme viac.

Pri tomto ochorení dochádza k nedostatku jedného z enzýmov v organizme, čo má za následok postihnutie svalového systému, a v infantilných formách aj srdca u malých detí.

Hovoríme o ňom preto, že ide o chorobu, ktorú je možné liečiť špecifickou enzýmovou liečbou – teda dodávaním enzýmu, ktorý v organizme chýba.

Môže sa zdať, že týmto je problém vyriešený – že dodaním enzýmu už netreba nič viac robiť. No opak je pravdou.

Ako som spomenula, procesy v organizme na seba nadväzujú, preto nestačí len infúzne podávanie enzýmu, ale je potrebné zabezpečiť, aby aj ostatné orgánové systémy postihnuté týmto ochorením správne fungovali. Ak sa ochorenie včas odhalí a lieči, pacienti sa môžu dožiť dospelého, plnohodnotného života, pracovať a normálne existovať.

Nestačí však len dodávanie enzýmu – potrebná je aj ďalšia starostlivosť, multidisciplinárne sledovanie, liečba komplikácií a podpora celkového stavu pacienta.

Výborným stimulačným prvkom pri tejto chorobe je cvičenie, ktoré podporuje činnosť celého organizmu, pomáha pacientom udržať dobrú kondíciu, byť sebestačný a viesť čo najkvalitnejší život.

Prajem vám, aby vám tieto cvičenia pomohli rozhýbať nielen telo, ale aj posilniť duševnú pohodu.

MUDr. Anna Hlavatá, PhD., MPH

Milí pacienti,

vopred sa ospravedlňujeme, ale daný text bohužiaľ zatiaľ nie je venovaný detským pacientom, ale skôr dospelým. Tento edukačný materiál je zameraný na Vás, ktorí hľadáte cestu, ako si spríjemniť svoj život s Pompeho ochorením pomocou pohybovej liečby. Pozitívny efekt pravidelného pohybu na kvalitu života, aktivity a participáciu je vedecky dokázaný, či už u zdravých, ako aj u chorých ľudí. Tento manuál Vám síce nepomôže vyliečiť Vaše ochorenie, no radi by sme Vás touto formou oslovili a ukázali Vám zopár základných cvičení zameraných najmä na udržanie si svalovej kondície. Cvičenia sú zvolené cielene na svalové skupiny, ktoré by Vás mohli potrápiť a znepríjemniť Vám kvalitu života. Našim hlavným zámerom je čitateľa nadchnúť, upútať a motivovať do cvičenia.

Poďme spolu na to!

PhDr. Ondrej Bečka

Základné informácie o Pompeho ochorení

Pompeho choroba je zriedkavé dedičné metabolické ochorenie vznikajúce v dôsledku chýbajúcej alebo nedostatočnej aktivity enzýmu α-glukozidázy (GAA). GAA štiepi reťazce glykogénu, pričom sa uvoľňuje glukóza. Svalové vlákna s chýbajúcou alebo nedostatočne aktívnou GAA nie sú schopné štiepiť glykogén a dochádza k hromadeniu glykogénu. Prvé príznaky Pompeho choroby sa môžu objaviť v ktoromkoľvek období života. V dojčenskom veku, v detstve alebo v dospelosti. Závažnosť ochorenia závisí od množstva prítomného enzýmu. Ťažké formy Pompeho choroby u dojčiat sú spojené s menej ako 1 % zostatkovou enzýmovou aktivitou. V minulosti prognóza týchto pacientov nebola priaznivá, zomierali pred dosiahnutím 1. roka života. U foriem, u ktorých sa prvé príznaky objavia v staršom detskom veku alebo v dospelom veku, je aktivita enzýmu čiastočne zachovaná, aj keď v zníženej miere. Nedostatočná aktivita enzýmu sa prejavuje svalovou slabosťou, ktorá limituje aktivity pacienta a dýchacími ťažkosťami.

Dedičnost

Pompeho choroba je zapríčinená mutáciami v géne pre kyslú GAA na 17. chromozóme. **Dedičnosť** je autozómovo recesívna, čo znamená, že zvyčajne obom klinicky zdravým rodičom sa môže narodiť dieťa s ochorením. Obidvaja rodičia sú nositeľmi mutácie génu pre kyslú GAA, ale len pri kombinácii prenosu postihnutých génov od oboch rodičov, ktoré náhodne odovzdajú svojmu dieťaťu, sa ochorenie prejaví. Pravdepodobnosť vzniku ochorenia u ktoréhokoľvek dieťaťa týchto rodičov je teda 25 %. V súčasnosti je identifikovaných viac ako 300 mutácií. Pri diagnostike ochorenia je možné použiť jednoduchú metódu zo suchej kvapky krvi. Test umožňuje určiť aktivitu enzýmu a zároveň stanoviť mutáciu príslušného génu. Ochorenie má výrazne variabilný klinický priebeh. Podľa veku pri vzniku príznakov, závažnosti postihnutia a rýchlosti rozvoja ochorenia sa rozlišujú tri formy Pompeho choroby – infantilná, juvenilná a adultná forma.

Infantilná forma

Infantilná forma je najťažšia. Začne sa prejavovať v priebehu niekoľkých mesiacov po narodení. Typické príznaky sú výrazná svalová slabosť, strata svalového napätia, závažné poruchy srdcového rytmu (arytmie), zlyhávanie srdca v dôsledku poškodenia srdcového svalu (kardiomyopatie), zväčšenie srdca (kardiomegália), zväčšenie pečene. Deti môžu mať v dôsledku slabého sania a zníženého príjmu potravy problémy s priberaním na váhe a rastom. V dôsledku slabosti dýchacích svalov mávajú problémy s dýchaním a častejšie infekcie dýchacích ciest. V prípade, že nie je zahájená liečba, dôjde k smrti

v dôsledku zlyhania srdca alebo zlyhania dýchania obvykle v priebehu prvého roka života. Juvenilná forma začína vo veku od 1. do 18. roku života. Pre túto formu je charakteristický oneskorený vývin motorických zručností, ako je pretočenie sa dieťaťa a sedenie, zhoršujúca sa svalová slabosť dýchacieho svalstva, ktorá môže viesť k závažným problémom s dýchaním,postihnutie pletencového svalstva končatín; svaly panvového pletenca sú postihnuté výraznejšie, ako svaly ramenného pletenca, postihnutie svalstva trupu, postihnutie svalov spôsobí, že pacienti nie sú schopní vstať zo sedu, postaviť sa z ľahu, vstať z podrepu, nie sú schopní chôdze hore a dole schodmi, postihnutie svalstva horných končatín nedokážu vzpažiť a predpažiť ruky, zlá tolerancia fyzickej záťaže, nechuť k fyzickej aktivite, únava. Priebeh juvenilnej formy je postupný, rýchlosť zhoršenia ochorenia je variabilná a ťažko predvídateľná.

Adultná forma

Adultná forma sa prejavuje najčastejšie v tretej a štvrtej dekáde života. Bol však opísaný vznik prejavov Pompeho choroby až vo veku 71 rokov. Väčšina týchto pacientov nevyhľadáva lekárske vyšetrenie, robí tak až vtedy, keď sa u nich vyvinie závažná svalová slabosť. Prejavy ako odstávanie lopatiek, skolióza, ťažkosti pri behu, zaostávanie pri športových aktivitách môžu byť prítomné už od detstva. Pacienti mávajú ťažkosti s chôdzou, najmä po schodoch, často padajú. Až u 50 % pacientov býva súčasťou počiatočných ťažkostí dýchavičnosť pri námahe. Neskôr sa vyvíja aj dychová nedostatočnosť v pokoji. Pacienti s adultnou formou môžu mať poruchy dýchania v spánku. Preto mávajú ranné bolesti hlavy a cez deň pospávajú. Pri dospelej forme postihnutie srdcového svalu (myokardu) chýba alebo je nevýrazné. Rýchlosť progresie ochorenia u pacientov s adultnou, aj juvenilnou formou Pompeho choroby je variabilná. Je však určitá tendencia k rýchlejšej progresii pri skoršom vzniku ochorenia. Progresia ochorenia môže viesť k imobilizácii a potrebe umelej pľúcnej ventilácie. Najčastejšou príčinou úmrtia pri juvenilnej a adultnej forme Pompeho choroby je zlyhanie dýchania v dôsledku poškodenia dýchacích svalov.

Možnosti rehabilitácie a prečo je pohyb taký dôležitý?!

Rehabilitácia, nie vinou fyzioterapeutov a lekárov, bola a bohužiaľ stále je na Slovensku veľký problém. V nemocniciach síce pracujú skúsení odborníci, v rôznych špecializovaných zdravotníckych zariadeniach sa využívajú moderné rehabilitačné postupy a technológie, no systematickosť, sústavnosť a medziodborná spolupráca tu pri väčšine diagnóz absentuje. Bohužiaľ populácia starne, chorých stále pribúda a tak aj táto oblasť má svoje kapacitné problémy. To ale nič nemení na tom, že aj VY, ľudia s Pompeho ochorením, máte nárok na rehabilitáciu, každoročne! Využite túto možnosť, požiadajte o rehabilitačné cvičenie,, využite všetky možnosti fyzikálnej terapie, ktoré Vám Vaša nemocnica, poliklinika, zdravotnícke centrá a.i. ponúkajú. Ako sme písali vyššie, toto je len zlomok z cvičenia, ktoré Vám kolegovia fyzioterapeuti ukážu, môžete sa naučiť a získať omnoho viac!

Fyzioterapeutická liečba by mala byť Vašou každodennou súčasťou. Nevylieči, ale pomôže zvládať Vaše každodenné problémy. Pohyb je základná a nevyhnutná súčasť života. Má dôležitý význam pre fyzické, psychické a emocionálne zdravie. Dopomáha Vám udržiavať sociálne väzby a aktivity každodenného života. Pomocou fyzioteraputickej liečby viete zlepšiť krvný obeh a tým zdravie srdca, znižujete si riziko rôznych ochorení, napríklad aj osteoporózy (rednutie kostí). Prostredníctvom cvičenia si zlepšíte flexibilitu, svalovú silu a rovnováhu, čo je dôležité pri prevencii pádov, liečbe bolestí alebo udržanie zdravej telesnej hmotnosti. Nakoľko sa pri fyzickej aktivite uvoľňujú endorfíny, tzv. hormóny šťastia, zlepší sa Vám nálada, pomáha znižovať stres, úzkosť, prospieva ku kvalitnejšiemu spánku a v neposlednom rade prispieva k správnej funkcii mozgu, zlepšuje pamäť a koncentráciu.

Fyzioterapeutické postupy

V súčasnej dobe sa aj vo fyzioterapii využívajú moderné postupy vychádzajúce z neuroplasticity mozgu (schopnosť mozgu meniť a stále sa učiť nové skúsenosti), tzv. metódy na neurofyziologickom podklade. Tieto metódy Vás naučí fyzioterapeut, no aj základné aktívne, či aeróbne cvičenia, jóga, Vaše obľúbené pohybové aktivity majú svoje opodstatnenie a sú využiteľné v procese liečby. Všetky metodiky sú pod vedením fyzioterapeuta

Vojtova metóda

Vojtova metóda sa využíva najmä pri liečbe detí, no je využiteľná aj u dospelých. Vychádza z predpokladov, že každý sa rodíme už s naprogramovanými genetickými pohybovými vzormi a cielenou stimuláciou sú tieto pohybové vzory vyvolateľné. Terapeut cielenou stimuláciou povzbudzuje a snaží sa vyvolať pohybovú odpoveď.

Vojtova metóda sa pri metabolických ochoreniach primo nepoužíva, ale je vhodná pre pacientov so svalovými a neurologickými postihnutiami, ktoré môžu byť dôsledkom metabolických porúch. Pacient s Morbus Pompe si vyžadujer špecifický prístup a využitie Vojtovej metódy zasa vyžaduje dôkladné posúdenie celkového stavu pacienta, nielen klinický obraz motoriky.

APPP

APPP – Autoreflexné prenatálne a postnatálne terapeuticke polohy vypracovala naša slovenská kolegyňa, fyzioterapeutka Ľubica Košinová. Koncept vychádza z predpokladov ako Vojtova metóda, no využíva vzory terapeutických polôh už z doby pred narodením dieťaťa a to v prenatálnom období (obdobie tehotenstva), ktoré sú aplikovateľné na každého s cieľom reflexnej stimulácie a navodenia správnej pohybovej odpovede.

DNS

DNS – Dynamická neuromuskulárna stabilizácia vychádza z Vojtovej metódy a cieľom cvičení je stabilizácia trupového svalstva (hlbokého stabilizačného systému) pre cielenú funkciu končatín.

PNF

PNF – Proprioceptívna neuromuslukárna facilitácia využíva stimuláciu centrálneho nervového systému prostredníctvom svalových, šľachových a kĺbnych receptorov (proprioreceptorov). Metodika využíva natiahnutie svalových skupín, trakciu (ťah) v kĺboch a odpor proti aktívnemu pohybu s cieľom uľahčenia pohybu ako takého.

Bobath koncept

Bobath koncept je komplexný rehabilitačný prístup, ktorého cieľom je dosiahnutie maximálnej funkčnej schopnosti v rámci miery postihnutia. Pozostáva z dynamických reakcií smerujúcich k udržaniu postúry (držania tela). Pomáha k normalizácii svalového napätia a podporuje správne pohybové vzorce.

Senzomotorická stimulácia

Senzomotorická stimulácia bola pôvodne cielená na pacientov s nestabilitou kolena a členkového kĺbu, no má svoje opodstatnenie aj pri terapii funkčných porúch, resp. pri Pompeho ochorení. Súčasťou sú cvičenia na nestabilných plošinách a pomocou stabilizačných cvičení zlepšuje aktivitu hlbokého stabilizačného systému, zlepšuje koordináciu a rovnovážne funkcie tela.

Aeróbne a anaeróbne cvičenie

Aeróbne a anaeróbne cvičenie je neoddeliteľnou súčasťou pohybovej liečby. Musí však byť individualizované a prispôsobené aktuálnemu stavu a pohybovo-výkonnostným schopnostiam. Zahŕňa napríklad pohybové aktivity vo forme chôdze, turistiky, jazdy na bicykli a plávania, s cieľom zvýšiť celkovú kondíciu organizmu.

Hydrokinezioterapia

Hydrokinezioterapia je pohybová liečba využívajúca cvičenie vo vodnom prostredí. Voda pomáha znížiť celkovú hmotnosť tela a tým aj záťaž na svaly a kĺby. Vďaka vodnému prostrediu je cvičenie ľahšie s menším rizikom zranenia alebo únavy.

Respiračná fyzioterapia

Respiračná (dychová) fyzioterapia sa zameriava na zlepšenie kineziológie respiračných svalov a ekonomiky dychovej práce, s cieľom pozitívneho ovplyvnenia liečby akútnycha chronických respiračných ochorení. Včasným zahájením smeruje k prevencii a liečbe myoskeletálneho (kostrovo-svalového) aparátu.

Masáž

Masáž pomáha uvoľniť svalové napätie, je užitočnou súčasťou v procese liečby s cieľom regenerácie, zlepšenia prekrvenia tkanív, pomáha zmierniť svalové bolesti, zlepšiť flexibilitu, podporiť relaxáciu a tým aj celkovú pohodu.

Nordic-Walking

Nordic-Walking – severská chôdza so špeciálnymi chodeckými palicami realizovaná správnou technikou. Je to bezpečná, jednoduchá a zábavná cesta ku zdokonaľovaniu kondície bez ohľadu na vek, pohlavie alebo telesnú zdatnosť. Je vhodná pre každého, kto sa chce hýbať na čerstvom vzduchu počas celého roka. Je vhodná aj pre ľudí so zdravotným obmedzením.

Fyzikálna terapia

Fyzikálna terapia zahŕňa rôzne formy liečby pomocou tepla/chladu, ultrazvuku, elektroterapie, magnetoterapie a.i., s cieľom zvýšenia prekrvenia tkanív, zlepšenia metabolizmu v danej oblasti, zmiernenia bolestí a svalového napätia.

Cvičenie

Pred začatím samotnej pohybovej liečby je dôležitou súčasťou úprava, resp. organizácia denného režimu. Každý by si mal individuálne vyhradiť čas v priebehu dňa, kedy má dostatočný priestor, chuť a hlavne energiu na cvičenie. Ideálne je vytvoriť si tzv. cvičebnú rutinu. Tak ako si každé ráno umývate zuby, je dôležité si začleniť aj cvičenie do denného časového harmonogramu a tým si zabezpečiť pravidelnosť.

Je na mieste spomenúť zopár zásad, ktoré vám pomôžu pri cvičení:

- prvým krokom je pozitívny prístup
- začnite cvičiť od jednoduchších cvikov, pomalým tempom, menej opakovaní
- nepreťažujte sa, cvičte symetricky a vnímajte svoje telo
- pohybové cvičenie nesmie spôsobovať bolesť
- dýchajte pravidelne, nezadržiavajte dych

Nasledujúca časť je zameraná na samotné cvičenie. Pripravili sme pre Vás základné informácie o držaní tela a 9 cvikov zameraných na horné končatiny, dolné končatiny, cvičenie v sede a v stoji. Každý cvik má 2 varianty. Prvý variant (a) bude jednoduchší a ľahšie zvládnuteľný, druhý variant (b) bude ťažší, prípadne s využitím pomôcky na cvičenie. Počet opakovaní je individuálny. Začnite 5 opakovaniami, neskôr 15 – 20, celé cvičenie zopakujte 1-krát až neskôr 3-krát. Tak poďme spolu na to!

Korekcia držania tela

Na *obr. 1* máme nesprávne držanie tela. Hlava je predsunutá, hrudník je zaguľatený, ramená sú zvesené dopredu, brušné svalstvo a dolné končatiny sú neaktívne, panva je podsadená dopredu. Pri pohľade spredu by sme ďalej mohli vidieť asymetrické zaťaženie dolných končatín, resp. úklon trupu na jednu stranu.

Naopak na *obr. 2* prezentujeme správny stoj. Začneme korekciou zospodu, chodidlá sa opierajú o 3 body – kĺb pod palcom, malíčkom a päta. Chodidlá sú ďalej uložené rovnobežne približne na šírku panvy, snažíme sa o rovnomerné rozloženie váhy na obe dolné končatiny rovnako. Kolená sú mierne pokrčené, tak aby ste cítili jemnú aktivitu svalov predných stehien. Panva je v prirodzenom postavení, nesnažíme sa veľmi zaťahovať sedacie svaly ale ani naopak vystrkovať zadok dozadu. Aktivitu brušných svalov zvýšime miernym stiahnutím (nie vtiahnutím) rebier smerom k panve (akoby ste chceli vydýchnuť všetok vzduch z hrudníka).

Samozrejme nezabúdajte dýchať, nezadržiavame dych, snažte sa udržať si Vaše prirodzené dýchanie. Ramená jemne potiahneme akoby do šírky a zároveň jemne dozadu, lopatky sa tak mierne posunú smerom ku chrbtici ale zároveň ich jemne sťahujeme smerom nadol. Nesnažte sa veľmi ťahať plecia dozadu, čím by sa hrudník posunul vpred, to je chybná korekcia. Posledná ide hlava, ktorú sa snažíme jemne vytiahnuť akoby nahor, spomeňte si na časy, keď Vás ako malé dieťa merali a Vy ste sa snažili byť maximálne vysoký.

obr. 1

obr. 2

1. cvik

Zameraný na silu horných končatín, pozícia v ľahu na chrbte, hlava podložená v prípade potreby, horné končatiny voľne vedľa tela, dolné končatiny sú vystreté alebo pokrčené v kolenách podľa preferencií, nezabúdame pravidelne dýchať.

a) cvičenie začíname spustením pliec ku podložke, mierne pokrčíme lakte a pomalým plynulým pohybom zodvihneme obe horné končatiny až nad hlavu. Plecia sa snažíme celý čas držať dolu. Následne pomalým plynulým pohybom vrátime obe horné končatiny naspäť dolu ku nohám. Cvik viackrát zopakujeme. *obr. 3-4*

obr. 3

obr. 4

b) do rúk si chytíme palicu, spustíme plecia ku podložke, horné končatiny zodvihneme nad úroveň hrudníka, lakte sú mierne pokrčené. Cvičenie začne druhá osoba zatlačením palice smerom dolu/ nahor/ doprava/ doľava/ ku nohám/ ku hlave bez toho, aby sme s palicou pohli. Cieľom je udržať palicu na mieste. Ak cvičíte samostatne, vytvárate si tieto smery tlaku samostatne – jedna ruka zatlačí proti druhej. Vždy volíme iba jeden smer tlaku, výdrž 5 sekúnd, následne horné končatiny položíme a oddýchneme si. Cvik viackrát zopakujeme, smery môžeme rôzne variovať. *obr. 5-6*

obr. 5

obr. 6

2. cvik

2. cvik – zameraný na silu horných končatín, pozícia v ľahu na chrbte, hlava podložená v prípade potreby, horné končatiny držia malú loptu (overball), dolné končatiny sú vystreté alebo pokrčené v kolenách podľa preferencií, nezabúdame pravidelne dýchať.

a) cvičenie začíname spustením pliec ku podložke, pri mierne pokrčených lakťoch zatlačíme oboma dlaňami proti sebe do lopty s cieľom spučiť ju, výdrž 5 sekúnd, následne uvoľníme tlak do lopty a oddýchneme si. Cvik viackrát zopakujeme. *obr. 7*

obr. 7

b) cvičenie je podobné ako pri variante (a), no s tlakom do lopty začíname pri mierne zodvihnutých horných končatinách, plecia sa samozrejme snažíme udržať spustené a pomalým plynulým pohybom zdvíhame horné končatiny smerom nad hlavu. Tlak dlaní do lopty sa snažíme celý čas udržať a uvoľníme ho až po návrate horných končatín späť ku dolným končatinám, kde si oddýchneme. Cvik viackrát zopakujeme. *obr. 8-9*

obr. 8

obr. 9

3. cvik

3. cvik – zameraný na silu horných končatín, pozícia v ľahu na chrbte, hlava podložená v prípade potreby, horné končatiny voľne vedľa tela, dolné končatiny sú vystreté alebo pokrčené v kolenách podľa preferencií, nezabúdame pravidelne dýchať.

a) cvičenie je bez odporovej gumy (expander) iba s prázdnymi rukami, lakte sú mierne pokrčené a pohyb vedieme ako vo variante (b)

b) cvičenie s odporovou gumou začíname uchopením gumy do oboch rúk, spustíme plecia, lakte sú mierne pokrčené a jednu ruku dáme cez stred tela ku druhej ruke, pohyb začíname pomaly plynulo ťahom gumy diagonálne – krížom cez telo až hore nad hlavu, pričom druhá horná končatina zostáva pri tele a drží odpor gumy. Následne pomalým pohybom vrátime hornú končatinu do začínajúcej polohy krížom cez telo ku druhej ruke, kde si oddýchneme. Cvik viackrát zopakujeme a potom vymeníme horné končatiny. *obr. 10-12*

obr. 10

obr. 11

obr. 12

4. cvik

4. cvik – zameraný na silu dolných končatín, pozícia v ľahu na chrbte, hlava podložená v prípade potreby, horné končatiny voľne vedľa tela, dolné končatiny sú vystreté (a)/ dolné končatiny sú pokrčené (b), nezabúdame pravidelne dýchať. *obr. 13*

obr. 13

a) cvičenie začíname nasmerovaním špičky smerom ku stropu a pomalým plynulým pohybom krčíme koleno, pričom pätu sa snažíme nešúchať po podložke. Následne pomalým plynulým pohybom koleno vystrieme a oddýchneme si. Cvik viackrát zopakujeme a potom vymeníme dolné končatiny. Cvičenie môžeme vykonávať aj s dopomocou druhej osoby, ak je slabosť dolných končatín natoľko veľká, že nedokážeme vykonať pohyb samostatne. *obr. 14*

obr. 14

b) cvičenie začíname uložením lopty medzi kolená (nestláčame ju), zatlačením celých chodidiel do podložky a pomalým plynulým pohybom vystierame koleno, pričom nohu sa snažíme zodvihnúť vysoko nad podložku. Po celý čas tlačíme druhým chodidlom do podložky. Následne pomalým plynulým pohybom položíme zdvihnuté chodidlo na pôvodné miesto na podložke, kde si oddýchneme. Cvik viackrát zopakujeme a potom vymeníme dolné končatiny. *obr. 15-16*

obr. 15

obr. 16

5. cvik

5. cvik – zameraný na silu dolných končatín, pozícia v ľahu na chrbte, hlava podložená v prípade potreby, horné končatiny voľne vedľa tela, dolné končatiny sú pokrčené, nezabúdame pravidelne dýchať.

a) ak máme slabé dolné končatiny a nedokážeme ich udržať pokrčené môžeme si ich zviazať šatkou, cvičenie začíname zatlačením chodidiel do podložky a pomaly nakloníme obe pokrčené dolné končatiny do strany, následne ich vrátime do pôvodnej polohy a pomaly nakloníme do druhej strany, kde si oddýchneme. Cvik viackrát zopakujeme. *obr. 17-19*

obr. 17

obr. 18

obr. 19

b) dolné končatiny môžeme zviazať gumou (na obrázku do dlaní terapeuta), cvičenie začíname zatlačením chodidiel do podložky a tlakom kolien do gumy (do dlaní terapeuta) sa snažíme oddialiť kolená od seba, vydržíme 5 sekúnd, pomaly uvoľníme a oddýchneme si. Cvik viackrát zopakujeme. *obr. 20*

obr. 20

6. cvik

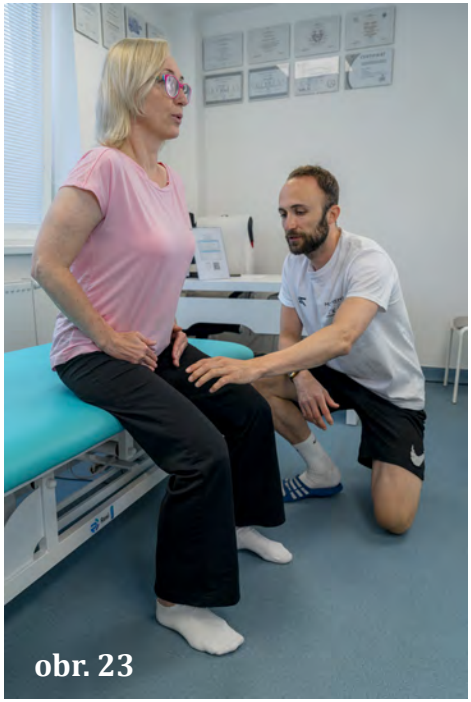
6. cvik – zameraný na silu dolných končatín a spevnenie trupového svalstva, pozícia v sede, sed vzpriamený, horné končatiny vedľa tela, dolné končatiny na pomôcke (a)/ na zemi (b), nezabúdame pravidelne dýchať.

a) cvičenie začíname zatlačením oboch dolných končatín do pomôcky s cieľom odtlačiť ju od seba, vydržíme 5 sekúnd, uvoľníme tlak a oddýchneme si. Cvik viackrát zopakujeme. *obr. 21*

obr. 21

b) položíme ruky na stehná, oprieme ich o malíčkovú hranu, cvičenie začíname tlakom chodidiel do zeme a ťahom smerom pod seba, zatlačíme hranou rúk do stehien akoby sme chceli rozpažiť horné končatiny, čím spevníme trupové svalstvo a snažíme sa presunúť váhu tela mierne dopredu akoby sme chceli vstať, vydržíme 5 sekúnd, uvoľníme a oddýchneme si. Cvik viackrát zopakujeme. *obr. 22-23*

obr. 22


obr. 23

7. cvik

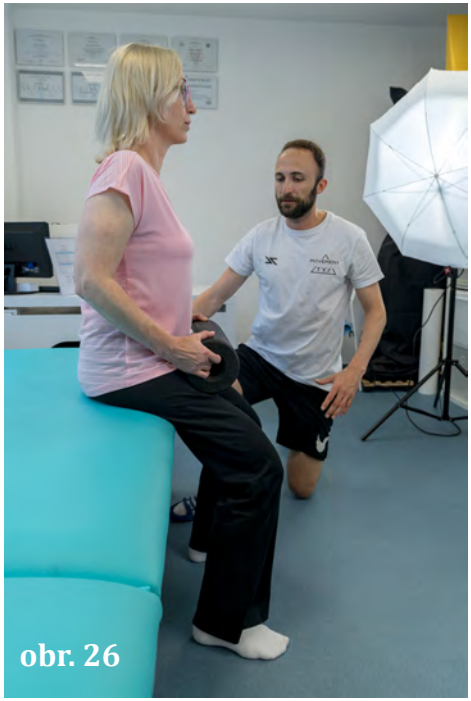
7. cvik – zameraný na silu dolných končatín a spevnenie trupového svalstva, pozícia vo zvýšenom v sede, sed vzpriamený, horné končatiny sú položené na objekte (a)/ držia pomôcku (b) nezabúdame pravidelne dýchať.

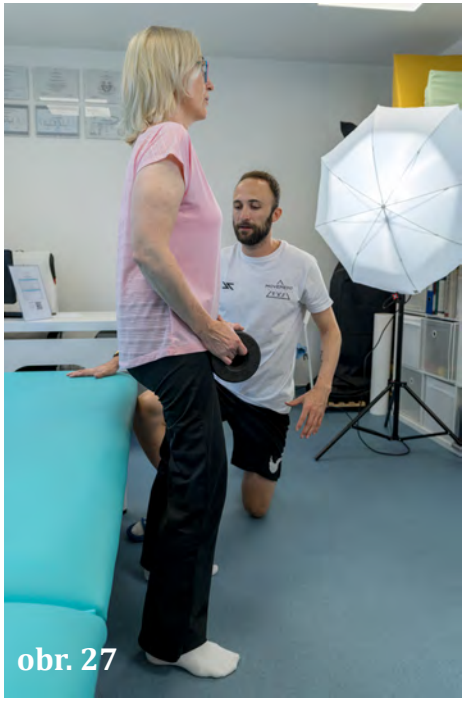
a) položíme ruky na objekt (parapet/ komodu/ rebriny/ chodítko), cvičenie začíname tlakom chodidiel do zeme, spevnením stehenných svalov, tlakom dlaní zvrchu do objektu (neťaháme sa cez ruky) a pomaly plynulo vstaneme pomocou nôh, následne pomalým plynulým pohybom si opäť sadneme a oddýchneme si. Cvik viackrát zopakujeme. *obr. 24-25*

obr. 24

obr. 25

b) cvičenie začíname zatlačením oboch chodidiel do zeme, spevnením stehenných svalov, miernym naklonením trupu dopredu a zatlačením rúk proti sebe do pomôcky, pomaly vstaneme, vydržíme 5 sekúnd pri mierne pokrčených kolenách, následne si pomaly sadneme a oddýchneme si. Cvik viackrát zopakujeme. *obr. 26-27*


obr. 26


obr. 27

8. cvik

8. cvik – zameraný na silu dolných končatín, spevnenie trupu a zlepšenie stability, pozícia v stoji, stoj vzpriamený, mierne pokrčené kolená, horné končatiny sú položené na objekte, nezabúdame dýchať.

a) cvičenie začíname s mierne pokrčenými kolenami, tak aby sme cítili napnuté stehenné svalstvo, pomalým plynulým pohybom zodvihneme jednu dolnú končatinu dopredu, akoby na schod, prípadne vyššie, vydržíme stáť na jednej nohe 5 sekúnd, pomaly položíme dolnú končatinu a oddýchneme si. Počas celého pohybu sa snažíme minimálne si dopomáhať rukami, cieľ je udržať stabilný stoj iba pomocou dolných končatín a spevnením trupového svalstva. Cvik viackrát zopakujeme a potom vymeníme dolné končatiny. *obr. 28-29*

obr. 28

obr. 29

b) pripravíme si schodík/ inú pomôcku, cvičenie začíname s mierne pokrčenými kolenami, tak aby sme cítili napnuté stehenné svalstvo, položíme jednu dolnú končatinu celým chodidlom na schodík, plynulým tlakom napíname stehenné svalstvo dolnej končatiny na schodíku, plynulým pomalým pohybom vyšliapneme na schodík, prinožíme druhou dolnou končatinou a oddýchneme si. Počas celého pohybu sa snažíme minimálne si dopomáhať rukami, cieľ je maximálne využiť silu dolných končatín a udržať si stabilný stoj so spevnením trupového svalstva. V prestávke zídeme zo schodíka a cvik viackrát zopakujeme. Potom vymeníme dolné končatiny. *(obr. 30-32)*

obr. 30

obr. 31

obr. 32

9. cvik

9. cvik – zameraný na silu dolných končatín, spevnenie trupu a zlepšenie stability, pozícia v stoji, stoj vzpriamený, jedna dolná končatina pred druhou, pridržiavame sa objektu.

a) postavenie dolných končatín je jedna pred druhou ako pri chôdzi *(obr. 33)*, predná dolná končatina je mierne pokrčená v kolene, koleno je priamo nad členkovým kĺbom, zadná dolná končatina je na špičke. Cvičenie začíname presunom celej váhy tela na prednú nohu, bez posunu kolena dopredu, vydržíme 5 sekúnd, plynulo sa vrátime naspäť a oddýchneme si. Cvik viackrát zopakujeme a potom vymeníme dolné končatiny.

b) postavenie dolných končatín je rovnaké ako vo variante (a), cvičenie začíname pomalým plynulým poklesom do podrepu, dávame pri tom pozor na predné koleno aby sa veľmi neposunulo dopredu, váha je počas celého pohybu rozložená na obe dolné končatiny rovnako, následne sa plynulým pohybom vrátime do stoja a oddýchneme si. Cvik viackrát zopakujeme a potom vymeníme dolné končatiny. *(obr. 34)*

obr. 33

obr. 34

Zdroje

[1] https://www.apollohospitals.com/sk/diseases-and-conditions/pompe-disease
[2] CORSINI, A. 2025, Improving the treatment of Pompe disease with enzyme replacement therapy: current strategies and clinical evidence.In Expert Opin Pharmacother. DOI: 10.1080/14656566.2025.2491508. citované online, dostupné <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40237692/>.
[3] KOLÁŘ, P. a kol., 2012. Rehabilitace v klinické praxi. Praha: Galén. ISBN 978-80-7262-657-1.
[4] https://sazch.sk/pompeho-choroba/
[5]https://slovenskypacient.sk/pompeho-choroba-diagnostika-liecba-prognoza-vyskyt-u-deti-priznaky/

Za finančnú podporu ďakujeme spoločnostiam:

Amicus Therapeutics

Chiesi

NOVARTIS

Takeda