

Med generöst stöd från företaget

B:OMARIN™



Tyska MPS-föreningen – "Vi hjälps åt"

Mukopolysackaridos
Sjukgymnastik



PUBLICERAT AV



Tyska mukopolysackaridosföreningen

Rupert-Mayer-Str. 13 . 63741 Aschaffenburg

Tel.: 0 60 21/85 83 73 . Fax: 0 60 21/85 83 72 . www.mps-ev.de . e-post: info@mps-ev.de

Donationskonto: Dresdner Bank AG, Merseburg Branch (Bank Routing Code 800 800 00) . Kontonr 08 153 103 00

Författare: Christine Wurlitzer, Kinder-Rehazentrum Usedom [Usedom Pediatric Rehabilitation Center] Bianca Link, M.D., University Clinic Mainz, Villa Metabolica

Koncept och design: Werbeagentur Hantke und Partner, Heidelberg

Typografi: J. Heidrich, Printproduction & Marketing-Services, Rüsselsheim

Status: 2006



INLEDNING

.....

Denna broschyr är avsedd att utgöra en hjälp för patienter och anhöriga till patienter med mukopolysackaridos (MPS) och även tjäna som en vägledning för sjukgymnaster som behandlar MPS-patienter.

*Även om den kliniska bilden av denna sjukdom varierar och är unik för varje enskild patient, vill vi ge en överblick över möjliga sjukgymnastikbehandlingar. Det finns många olika sjukgymnastiska behandlingsmetoder. Vi har sammanställt de behandlingar som enligt vår uppfattning är lämpliga och diskuterar dem med utgångspunkt från de förändringar av rörelseapparaten som är typiska för sjukdomen. *)*

Sjukgymnaster med specialutbildning och stor erfarenhet kanske arbetar med metoder som inte alls eller bara i liten omfattning diskuteras i vår bok. Föräldrar har till exempel rapporterat om behandlingar med osteopati, Vojta eller särskilda reflexzonterapi. I dessa fall rekommenderar vi att rådfråga dessa terapeuter för att fastställa vilka behandlingsmål man försöker uppnå och, om nödvändigt, diskutera behandlingsmetoderna tillsammans med den egna läkaren och

sjukgymnasten.

Sjukgymnastik är en viktig del av behandlingskonceptet, som bör utformas individuellt för varje MPS-patient. Det är särskilt viktigt att inte bara betrakta sjukgymnastiken som ett program som ska utföras varje vecka, utan också som en anledning och vägledning till självständiga övningar eller övningar med hjälp av familjemedlemmar. Dessutom fungerar sjukgymnastiken som en regelbunden kontroll av balansen i rörelseapparaten och av att de övningar som utförs självständigt görs på rätt sätt. Sjukgymnastik är också ovärderlig före och efter kirurgi och en viktig faktor för framgångsrik kirurgisk behandling.

Vistelser på hälsohem och rehabiliteringskliniker eller enheter för intensiv behandling för inneliggande patienter på specialiserade ortopedkliniker rekommenderas starkt för att förstärka sjukgymnastikprogrammet. Detta gäller särskilt för speciella problem, efter kirurgi och för att lära sig nya övningar och åtgärder.

*) Notera att den symtomatiska beskrivningen av MPS-typer är mycket begränsad i de enskilda kapitlen och uteslutande är relaterad till de fysioterapeutiska åtgärderna. Mer utförlig information om individuella kliniska bilder kan erhållas från de broschyrer som publiceras av Gesellschaft für MPS e.V.

Genom ett samspel av olika behandlingar försöker man begränsa de fysiska funktionsnedsättningarna. I diskussionen som följer kommer vi att gå in på de unika kännetecknen hos de olika MPS-typerna och möjliga behandlingar för dessa, och även framhålla begränsningarna hos dessa behandlingar. Det är både lämpligt och nödvändigt att lägga upp en behandlingsplan som inriktar sig på patientens rörelsehinder och besvär och att revidera planen efterhand som patientens fysiska tillstånd förändras. Fysioterapeutiska åtgärder är sammansatta av passiva och aktiva metoder som kombineras för varje individuell patient i enlighet med patientens funktionsnivå och ålder, sjukdomens svårighetsgrad, osv.

För alla MPS-typer gäller att det knappast är möjligt att behandla samtliga förändringar i rörelseapparaten under den tid som står till förfogande för behandlingen. Behandlingen bör därför planeras med inriktning på följande punkter:

- 
- Inskränkningar i det dagliga livet
 - Uthållighet
 - Smärtupplevelser och avväjningsrörelser
 - Påverkan på andra strukturer och leder
 - Ökande rörelseinskränkning

Behandlingens mål och huvudpunkter bör fortlöpande granskas, så att meningslösa, dvs. ej framgångsrika, långvariga behandlingar undviks. De största framstegen uppnås när man koncentrerar sig på ett speciellt problem i rörelseapparaten, under ett par månader i taget.

Med ökande ålder ökar ofta även patientens besvär. Passiva behandlingsmetoder och smärtbehandling blir då en allt större del av behandlingen. Förutom mobiliseringstekniker används även manuell terapi, elektroterapi, behandlingsbord med slingor i vissa fall, lymfdränage samt olika massage tekniker.

För att uppnå bästa möjliga livskvalitet krävs, avhängigt patientens individuella situation, ett nära samarbete mellan läkare, sjukgymnast och föräldrar eller anhöriga. Endast på detta sätt är snabba reaktioner på förändringar i den kliniska bilden möjliga och kan lämpliga behandlingar genomföras.

Sjukgymnastik vid MPS typ I

– Hurlers sjukdom / Scheies sjukdom

Även om Hurlers och Scheies sjukdom uppvisar samma genetiska defekt, skiljer de sig avsevärt vad gäller sjukdomens progress och därför även vad gäller den sjukgymnastiska behandlingen.

Många patienter med MPS I har dock en Hurler-Scheie-fenotyp och varierar inom ett intermediärt stadium, varför de fysioterapeutiska åtgärderna måste anpassas individuellt efter sjukdomens grad och manifestation.

Vid fysioterapi måste man även tänka på att hjärt-lungsystemet hos MPS I-patienterna även kan vara kraftigt påverkat.

Hurler disease

Barn med Hurlers sjukdom som förlöper på klassiskt sätt uppvisar redan tidigt ett flertal skelettförändringar och är småväxta. Även andningsorganen är ofta tidigt påverkade av vävnadsförändringar, vilket leder till infektioner. De flesta barn lär sig gå. Vissa lär sig prata ganska bra, medan andra bara kan säga enstaka ord. Utvecklingen retarderas redan under de första årtiondet, så att mycket av de tidigare inlärd färdigheterna åter kan förloras.

Den aktiva fasen hos Hurler-barn är tidsbegränsad och sträcker sig över de första levnadsåren. Under denna tid

bör barnen lära sig så många mentala och motoriska färdigheter som möjligt. Rörelsesekvenser kan inläras och tränas intensivt via *sportterapi* eller *ergoterapi*, så att barnets koordinationsförmåga bibehålls längre. När de första förlusterna av redan inlärd rörelsesekvenser inträffar bör aktiva terapeutiska element från *Bobath*-konceptet inkluderas. För att behandla barnet på ett mångsidigt sätt och samtidigt avlasta skelettsystemet, är *motionsbehandlingar i behandlingsbassäng* lämplig som ytterligare aktiv rörelseterapi. I sjukdomens avancerade stadier kan aktiva rörelser ofta bara vara fortsatt möjliga i vatten. I vatten är kroppsvikten reducerad till 10 %, så att rörelser kan utföras både lättare och smidigare. Koordinationskraven i vatten skiljer sig också från dem "på land" så denna behandling ger också en annan form av träning. Den stora infektionsbenägenheten hos många av barnen har befunnits utgöra ett problem vad gäller vattenterapi. På grund av immunsystemets och andningsorganens tillstånd bör behandlingen ske i en bassäng med en vattentemperatur på +32 °C.

Hippoterapi kan användas som tillägg till det övriga behandlingsprogrammet. Kontakten med hästarna ger barnen ett ovanligt tillfälle till mental och fysisk stimulering och kan framkalla oväntade responser och aktiviteter.

ANDNINGSORGANEN

Hos Hurler-patienter är funktionen i hela det respiratoriska systemet påverkad. Förtjockning av slemhinnorna i näshålan och farynx och även i lungorna resulterar i konstant ansamling av slem. Bröstkorgens flexibilitet är dessutom begränsad på grund av förändrade kotor och revbenspositioner. Dålig ventilation av lungorna leder inte bara till nedsatt fysisk prestationsförmåga men också till frekventa infektioner i luftvägarna.

Uppmärksamhet bör tidigt under behandlingen ägnas åt djup in- och utandning. Lekar som intensifierar andningen till en viss grad bör också tidigt ingå i programmet. Rutinmässig inhalation är också lämpligt om barnet tål detta. *Behandling av bröstkorgen*, som är till nytta särskilt under perioder med ökande immobilitet eller under akuta infektioner, hjälper också till att effektivt lösgöra och transportera bort slem. Olika metoder, såsom gnidning, knådning, skakning, tånjning och vibrationer används för detta. På detta sätt kan sekretet alltid mobiliseras. I avancerat stadium av sjukdomen krävs ofta sugutrustning för att avlägsna slemmet. Metoderna för *behandling av bröstkorgen* kan läras in av föräldrar och anhöriga med hjälp av sjukgymnasten. Även om dessa metoder kräver en viss övning är de mycket viktiga för att kontinuerligt mobilisera sekretet utan hjälp av en sjukgymnast.

RYGGGRAD / LEDER

Kotorna hos Hurler-patienter är deformerade på ett typiskt sätt. I bröst- och ländryggen uppstår ofta en *gibbus*. Behandling med korsett är svårt på grund av den nedsatta lungfunktionen, men kan försökas i individuella fall för att bromsa ryggdeformiteten. Nästan alla MPS typ I-patienter har *höftledsluxation*. Detta resulterar i allmänhet i en valgusställning. På grund av förkortade benmuskler kan knä- och höftlederna inte extenderas fullt och är konstant flekterade. Detta resulterar i en karakteristisk hållning och förändrat gångmönster, dvs. patienten går på tårna. Axel- och armbågslederna har också begränsat rörelseomfång på grund av *kontrakturer*. Armarna kan inte höjas över huvudet. Funktionen i händerna och fötterna är också nedsatt på grund av förkortning och förtjockning av senor och ligament. Händerna och fötterna har ett klumpigt utseende och fingrarna och tårna är böjda och kan inte extenderas fullt ens under passiv sträckning. Liksom hos barn med andra typer av MPS eller mukopolipidos, är *karpaltunnelsyndrom* (se bilagan "Medicinska förklaringar") vanligt förekommande. Denna diagnos bör ställas av en ortoped.

Behandlingsmålet vid det klassiska sjukdomsförloppet är att uppnå eller bibehålla största möjliga utvecklingsgrad och eliminera smärtor som uppstår i rörelseapparaten. En holistisk behandling används därför. Under barnets aktiva tid dominerar aktiva behandlingsformer, såsom redan diskuterat. För att begränsa *kontrakturer* i lederna bör dessutom passiv sjukgymnastik ges minst en gång i veckan efter värmebehandling. *Undervattensmassage* eller badkarsbad är lämpliga för värmebehandling; värmepackar kan också användas. En terapeutisk simkrage används för

en avslappnad ställning under undervattensmassage och badkarsbad.

Undervattensmassage är idealisk för uppvärmning eftersom den dessutom mjukar upp ledstrukturerna och kan användas som smärtbehandling. Den efterföljande passiva sjukgymnastiken omfattar samtliga leder och förkortningar i rörelseapparaten.

Med ökande immobilisering ersätts de aktiva terapiformerna alltmer av passiva behandlingar.

Vattenterapi i simbassäng är en form av aktiv motion som har visat sig möjlig för barnen ända in i det sista. Även vid inaktivitet är det lämpligt att fortsätta med denna terapi för att främja metabolismen och behandla kontrakturer och ledsmärtor.

MAG-TARMPROBLEM

Medan många barn lider av diarré under den aktiva fasen uppstår förstoppning samtidigt med den ökande inaktiviteten. Båda dessa tillstånd kan behandlas med *kolonmassage* som tillägg till adekvat kost och läkemedel. Vid *kolonmassage* utnyttjas särskilda manuella tekniker för att stimulera tjocktarmens aktivitet och på så sätt stimulera till avföring. Denna teknik är inte särskilt tidskrävande och kan läras in av föräldrarna under ledning av sjukgymnasten.

Scheies sjukdom

.....

Patienter med Scheies sjukdom uppnår i motsats till patienterna med Hurlers



En 13-årig flicka med Hurler MPS typ I.

sjukdom, en nästan normal kroppsstorlek och utvecklas normalt vad gäller deras kognitiva förmåga och intellekt. Patienterna kan arbeta inom yrken som är lämpliga för deras fysiska och mentala förmåga.

Med ökande ålder ökar förekomsten av *förtjockad hjärtmuskulvägg, stenoser och klaffinsufficienser*, vilka nedsätter den fysiska förmågan.

Förändringarna i rörelseapparaten motsvarar dem hos Hurlers sjukdom, men uppstår långsammare. De progredierar fortlöpande och leder till en uttalad begränsning av rörligheten även hos dessa patienter. Förändrade ledställningar och felbelastningar i lederna leder till degenerativa förändringar, utslitning och artros tidigare än hos friska personer.

Så snart diagnosen Scheies sjukdom har ställts bör sjukgymnastisk behandling inledas. I allmänhet har patienten blivit uppmärksammas på grund av förändringar i rörelseapparaten.

Behandlingen styrs å ena sidan av begränsningarna i de berörda ledernas och musklernas rörelseomfång, men även av musklernas relativa styrka.

RYGGGRADEN / BÅLEN

Ryggraden uppvisar instabiliteter, med spondylolistes i ländryggen och stenoser i halsryggen. På grund av de förändrade kotorna utsätts ryggraden för snabbare nedslitning än hos friska personer. Balansen mellan styrkan i buk- respektive ryggmuskler är förskjuten, och buken buktar framåt. Som resultat ses ofta en ökande *ländlordos* (svankrygg). En aktiv rörelse- och träningsbehandling ökar flexibiliteten i bålen, inklusive bäckenet och skulderregionerna, och stärker och balanserar muskelgrupperna. Terapiformerna kan och bör ligga på flera nivåer för att åstadkomma optimalt rörelseomfång och optimal styrka och för att utveckla en mångsidig koordinationsförmåga. En omväxlande behandling ökar dessutom motivationen och engagemanget.

SKULDERREGIONEN / ARMARNA / HÄNDERNA

Begränsning av rörelseomfånget i skulderregionerna och armbågslederna uppstår även vid Scheie's sjukdom. Detta brukar vanligen inte orsaka smärta men måste noteras och behandlas under terapin. Stelhet i *skulderregionen* ger en förändrad kroppshållning och gång, ökar felbelastningen och påskyndar utslitningen.

Om *händerna* eller fingrarna också är påverkade av stelhet krävs en hel del fingergymnastik. I detta fall måste föräldrarna eller patienten själv ta ansvaret. En plan för övningar i hemmet bör utarbetas tillsammans med sjukgymnasten.

Fingerövningar och -lekar brukar vanligen tolereras väl, även om besvär ofta uppstår under passiva sträck- och böjövningar. Före sjukgymnastiken är det lämpligt att ge värmebehandling, som minskar besvären och intensifierar behandlingen. *Värmebehandlingen* kan inkludera handbad, dinkel- eller torvpackar och andra kommersiellt tillgängliga packar. Om smärtan är akut ska terapin avbrytas. Orsaken ska fastställas tillsammans med läkaren eller sjukgymnasten. Liksom vid Hurlers sjukdom är *karpaltunnelsyndrom* vanligt förekommande hos Scheie-patienter.

HÖFTER / KNÄN / FÖTTER

Felställning i *höfterna* är en av de fysiska förändringar som i betydande grad begränsar rörligheten för Scheie-patienterna vid ökande ålder. Den resulterar i ändrad benställning och påskyndar den naturliga nötningen i lederna. Den är endast sällan ett problem under barndomen. Hos vuxna kan smärtsamma inflammatoriska processer och förslitningar uppstå vilka kraftigt kan begränsa rörligheten.



När höftlederna visar tecken på uttalad nötning är insättning av en *endoprotes*, som behandlar smärtan effektivt, indicerad. Lätt märke till att innan någon *höftoperation* utförs bör det klarläggas huruvida besvären härrör från ländryggen eller från höften, eftersom dessa utgör en funktionell enhet. Inskränkning av rörelseomfånget som inte beror på nötning och deformation av höftleden utan snarare på mjukvävnaderna förbättras inte av kirurgisk behandling.

Fötterna uppvisar ungefär samma förändringar som händerna. Tårna kan också bli böjda och stela. Liksom för händerna bör ett övningsprogram utarbetas för fötterna, tillsammans med sjukgymnasten, så att fotgymnastik kan utföras i hemmet. Många övningar kan också integreras med dagliga aktiviteter. Om rörligheten i fötterna försämras eller vid ökande besvär måste sjukgymnasten informeras så att han eller hon kan ändra behandlingsprogrammet.

Väl utprovade skor är mycket viktigt för att avlasta fötterna, och om nödvändigt används ortopediska skor eller ortoser anpassade till fotens ställning. Förutom ledförändringarna är även förkortningen hos många av musklerna i de nedre extremiteterna orsaken till det begränsade rörelseomfånget. Knä- och höftlederna fastnar ofta i böjt läge och kan inte extenderas fullt. Häl-till-tå-rullning av foten är inte heller möjlig på ett optimalt sätt, på grund av förkortning i den posteriora vadmuskulaturen. Det är nödvändigt att förlänga musklerna med hjälp av olika tänjningstekniker. Om patienten klarar av det är ett *tänjningsprogram* som utförs i hemmet också lämpligt.



Aktiv sjukgymnastik för bålén, skulderregionen och de nedre extremiteterna bör inkludera följande:

- Hållnings- och balansträning
- Gångträning
- Tjänjningsprogram
- Mobiliseringstekniker
- Övningar/behandling i vatten
- Medicinsk träningsbehandling / träning för uppbyggnad av muskler

Hos äldre patienter med nedsatt fysisk

förmåga och större risk för smärtor bör avslappningsåtgärder, smärtbehandling och *passiva metoder* användas som tillägg till eller ersättning för annan form för behandling. Dessa kan inkludera följande: värmepackar, *massage*, bad, *undervattensmassage*, *manuell terapi*, *elektroterapi* och *behandling på behandlingsbord med slyngor*.

Fysioterapeutiska åtgärder för MPS I-patienter efter benmärgstransplantation (BMT)

I vissa fall kan benmärgstransplantation (BMT) övervägas som behandling för MPS I.

Patienter som genomgått en lyckad benmärgstransplantation kan inte klart indelas i någon särskild grupp vad gäller fysioterapi. De motsvarar snarast Hurler-Scheie-typen. Å ena sidan är deras kognitiva och psykomotoriska utveckling bättre än den hos Hurler-patienter och funktionen hos deras inre organ är också bättre. Å andra sidan förefaller det som om i synnerhet rörelseapparaten inte svarar i motsvarande grad på transplantationen. I dessa fall återfinns man ofta problematiska förhållanden i rörelseapparaten liknande dem som observeras hos Hurler-patienter. De fysioterapeutiska åtgärderna motsvarar mest dem som tillämpas för Scheie-patienter vad gäller kognitiva möjligheter, och, på grund av *gibbusformen* i bröst- och ländryggen och faran för inklemning av ryggmärgen, bör bålmskulaturen och utveckling av en optimal hållning prioriteras. Dessa områden måste dessutom stå under konstant läkarkontroll. Om nödvändigt kan en korsett användas som ortopediskt hjälpmedel, men en sådan ersätter inte fysioterapeutiska åtgärder.

Sjukgymnastik vid MPS type II – Hunters sjukdom

Mukopolysackaridos typ II är en sjukdom som nedärvs via X-kromosomen och som så gott som uteslutande drabbar den manliga avkomman. Pojkar med Hunters syndrom kan uppvisa mycket varierande former av sjukdomsförlopp. Svårt sjuka barn med MPS typ II A lär sig oftast bara att säga några enstaka ord. Vi de lindrigare sjukdomsförloppen, typ II B, går pojkarna igenom en nästan normal kognitiv utveckling. De fysiska funktionshindren uppträder också på lika varierande sätt. Typ A-patienter lär sig endast med svårighet att gå och/eller stå. Den lindrigare kliniska bilden vid typ B-förloppet manifesterar sig i allmänhet i form av en onormal gång och typiska anletsdrag. Den psykomotoriska utvecklingen är nästan normal. Behandlingarna för dessa patienter utformas således också på olika sätt.

Patienter med MPS II typ B kan arbeta inom yrken som är lämpliga för deras fysiska och mentala förmåga. De fysiska funktionshindren orsakas framförallt av deras kortvuxenhet och höftleder. Vissa patienter blir i vuxen ålder tvungna att sitta i rullstol.

Vid fysioterapi måste man tänka på att hjärt-lungsystemet hos MPS II-patienterna även kan vara kraftigt påverkat.

ANDNINGSORGANEN

Förtjockningen av slemhinnorna resulterar i luftvägskonstriktion. Bröstkorgens rörlighet och elasticitet är dessutom begränsad. Revbenen är nästan horisontellt ställda och revbenens infästning i bröstbenet är mindre elastisk än hos friska personer. Både inandning och utandning är därför begränsade. Andningskapaciteten och den fysiska prestationsförmågan är lägre än hos friska personer. Förstoringen av inre organ (lever, mjälte) leder till en eleverad diafragma, vilket i sin tur leder till adherens till de basala lungdelarna och nedsatt diafragmafunktion. Som resultat är den respiratoriska reserven ytterligare nedsatt.

Inhalation är ett första, enkelt sätt att öppna upp slemhinnorna i näshålan och farynx och, i fall med ökad slembildning, lösgöra slemmet.

För att bibehålla bästa möjliga lungfunktion eller förbättra lungfunktionen bör *andningsgymnastik* utföras regelbundet. Hos Hunter-patienter är bröstkorgens tänjbarehet det viktigaste, och förstärkning av andningsmuskulerna kommer först i andra hand. Vid lindrigare sjukdomsbilder kan aktiva tänjövningar utföras av patienterna själva, eller, efter instruktion, med föräldrarnas hjälp.

Passiva metoder har blivit allt viktigare i fall av svåra sjukdomsförlopp, ökande

imobilitet eller akuta infektioner i luftvägarna. Häri ingår gnidning, tånjning, skakning, knådning och vibrationer, vilka resulterar i en mobilisering av sekretet.

För barn med lindrigare sjukdomsförlopp och en god respiratorisk reserv kan aktiva rörelselekar användas för att öka djupandningen och tänja bröstkorgen och skulderregionen. Framförallt bollspel, klättring, åka gungbräda eller att plaska i vatten är roligt och optimerar samtidigt andning och prestationsförmåga.

RYGGGRADEN

Ryggraden, som utgör skelettets axel, förbinder de övre extremiteterna med de nedre och bidrar dessutom i hög grad till kroppsvikten. Den är en komplicerad struktur, bestående av fina ben och ett otal ligament och kapslar, och stötts av stora muskelgrupper i buken och ryggen. Olika typer av deformation av kotorna samt förtjockning av ligament och kapslar resulterar i en onormal kurvatur (*skolios*), puckelrygg (*kyfos*), svankrygg (*hyperlordos*), och möjligen även stenosis i spinalkanalen. Detta kan inte bara orsaka smärtor och symtom på förtida utslitning, men också neurologiska symtom, som sensoriska störningar och paralis.

En intensiv rörelseterapi krävs för att öka ryggradens, bäckenets och skulderregionernas rörlighet och stärka rygg- och bukmuskelnerna. För att motverka *hyperlordosen* i ländryggen måste båda muskelgrupperna stärkas och samspelet mellan dessa harmoniseras. Under denna behandling måste man tänka på det faktum att i synnerhet ländryggen utgör en funktionell enhet med höftlederna och att båda ofta behöver behandlas.

Behandlingen kan utformas på ett multifacetterat sätt, men måste vara anpassad till hälsotillståndet och den fysiska kapaciteten hos varje enskild patient. Varken en för liten utmaning eller en för stor belastning är lämplig. Om smärtor uppstår ska dessa bedömas omedelbart och behandlingen anpassas därefter.



Rörelseterapi för ryggraden inkluderar:

- Hållnings- och balansträning
- Medicinsk träningsbehandling (även sportterapi)
- Tånjningsprogram
- Övningar/behandling i vatten

För inaktiva patienter med stor risk för smärtor är *rörelseterapi i vatten* av ökande betydelse.

Avslappningsbehandling, såsom *fango/massage* eller *undervattensmassage*, ger lindring.



I synnerhet när neurologiska symtom uppträder kan kirurgisk behandling krävas för att avlasta och stabilisera ryggraden. Behandling med korsett kan tillgripas, särskilt under tillväxten.

SKULDERREGIONEN / ARMARNA / HÄNDERNA

Axelleden är en led som primärt stöds av mjukdelar och i mindre grad av benstrukturer. Hos MPS II-patienter är senor och ligament förkortade och förtjockade. Armarna kan därför inte alls eller endast med svårighet höjas över huvudet. Armbågslederna är också påverkade av *kontrakturer*. Dessa förkortningar och stela ledstrukturer orsakar vanligen inte smärta, men måste noteras och behandlas under terapin så att ytterligare rörelseinskränkning förhindras.

Händerna på MPS II-patienter har en karaktäristisk form, med en breddökad handled och handflata. Fingrarna är böjda, särskilt i ändlederna, och kan ofta inte extenderas ens med största ansträngning. För att begränsa stelheten i fingrarna krävs en hel del fingergymnastik. På grund av den omfattande sjukgymnastik som krävs för hela rörelseapparaten blir det ofta för lite tid kvar för händerna, så när det gäller detta område bör föräldrarna assistera sjukgymnasten, såvitt möjligt. Fingergymnastik kan integreras väl med dagliga aktiviteter och kan utföras vid bordet. Patienterna brukar tolerera fingerövningar och fingerlekar rätt väl; besvär uppstår ofta under passiva sträck- och böjövningar.



Händerna på en MPS II-patient.

Det är därför lämpligt att ge värmebehandling före gymnastiken, vilket inte bara minskar besvären men även intensifierar behandlingen. *Värmebehandlingen* kan utgöras av

handbad, dinkel- eller torvpackar och andra kommersiellt tillgängliga packar. Om patienten ofta klagat över smärtor, parestesier, svaghet och domningar i händerna kan även *karpaltunnelsyndrom* (se bilagan "Medicinska förklaringar") vara orsaken. Bedömning av ortoped är avgörande.



En 22-årig man med MPS typ II.

HÖFTER / KNÄN / FÖTTER

Felaktig utveckling av och tidiga förslitningssymtom i höftlederna är bland de fysiska förändringar som i synnerhet kan begränsa rörelseomfånget hos MPS typ II B-patienterna i vuxen ålder. Anatomiskt sett är *höftleden* en kulle. Femurhuvudet är inte placerat i dess fysiologiska läge i acetabulum, vilket resulterar i felbelastning och en utplaning av de båda ledytorna. Höftledens funktion är nedsatt. Detta resulterar i förändrad benställning och felbelastning i knän och fötter.



Fötterna på en MPS II-patient.

Detta är en av huvudorsakerna till det typiska släpande, bredbenta och oharmoniska gångmönstret hos Hunter-patienter. Under barndomen ger höftlederna endast sällan besvär, även när förändringar redan kan ses på röntgen. Hos vuxna patienter uppstår smärtor ofta på grund av den förtidiga förslitningen samt irritationstillståndet på grund av felbelastningen. *Knäna* blir förändrade delvis på grund av inlagring av material i ben och ligament och på grund av felställningen i höfterna. Detta ger upphov till skjuvkrafter, vilka åstadkommer en annan typ av utslitning av gångjärnsleden. Smärtsamma förslitningar sker därför även här med ökande ålder.

Aktiva och passiva *mobiliseringstekniker* utförs för att bibehålla och förbättra rörligheten i lederna. De relativa proportionerna aktiva och passiva tekniker bestäms av den individuella patientens fysiska och mentala tillstånd, fysiska prestationsförmåga och besvär. Varsamma tånjmetoder och ledskonande muskelarbete bibehåller rörligheten och muskelstyrkan i bäcken- och lårregionen. *Gångträningen* ska inriktas på att utveckla bästa möjliga gångmönster och en optimal hållning.

Hoppning med kraftiga stötar ska undvikas.

Små hopp under gång på jämn mark och att hoppa från ena benet till det andra är tillåtet. Hopp som kräver att man landar på båda benen är inte tillåtna utan hjälp, eftersom sådana hopp innebär större avstånd och höjder som endast kan överbryggas just genom att man landar på båda benen, vilket innebär kraftiga stötar. Det är ett absolut krav att föräldrarna meddelar skolan, inklusive t.ex. skolgymnastiken, om detta.

Om patienten redan har smärtor på grund av felbelastning bör smärtlindrande behandling ges. Dessa kan inkludera följande: *elektroterapi, manuell terapi, undervattensmassage, behandling på behandlingsbord med slynor eller fango-packar. Vattenterapi i simbassäng* kan också lindra smärta och öka rörligheten.

Beroende på leddestruktionens omfattning och patientens ålder kan *kirurgisk behandling* vara nödvändig. Dessa sträcker sig från ingrepp i mjukdelar, såsom förlängning av senor, till korrektion av benstrukturerna i bäckenet och låret och förbättring av femurhuvudets position i förhållande till acetabulum och slutligen till implantation av en *total höftprotes* efter att tillväxten är avslutad. Sådana ingrepp måste utföras vid ett centrum med beprövad erfarenhet av kirurgisk behandling vid MPS.

Fötterna uppvisar ungefär samma förändringar som händerna. De uppvisar en bred variation av felställningar och bendeformiteter. Man finner spetsfot, talipes cavus, plattfot, talipes valgus och klumpfot. Tarsus förefaller breddökad. Tårna är stela och böjda i ändlederna. Fotgymnastik kan utföras för att förbättra rörligheten. Många av dessa övningar kan utföras i hemmet och integreras med dagliga aktiviteter (inklusive lekar). Fotförändringarna ger ofta problem med gången och bör därför tas på allvar redan under barndomen.

Välsittande skor och, om nödvändigt, ortopediska skor, inlägg och ortoser, är mycket viktiga för att avlasta fötterna och bör användas tidigt för att förhindra trycksår och irritationstillstånd. Fotbad och fotmassage bidrar till att lindra besvär som uppstår efter långa perioder med belastning. Besvären förvärras ofta av svampinfektioner i fötterna och/eller tånaglarna. Rutinmässig fotvård, inklusive fotbad i 15 minuter och, om nödvändigt, salvbehandling, ger lindring. Läkaren eller apotekaren kan hjälpa till med att välja lämpligt läkemedel.

Ett vanligt problem för MPS typ II-patienterna är förkortningen hos många av musklerna i de nedre extremiteterna. Knäna och höfterna är böjda både i stående och vid gång. På grund av den förkortade posteriora vadmuskulaturen är optimal häl-till-tå-rullning av foten inte möjlig. För att förbättra hållningen och gångmönstret är det nödvändigt att förlänga och slappna av musklerna med hjälp av olika tänjningstekniker. Ett tänjningsprogram för användning i hemmet som patienterna själva kan utföra, eller tänjningsanordningar som föräldrarna lär sig att applicera är mycket lämpliga och ger långvarig lindring för lederna.

Med ökande ålder ökar även patientens besvär. *Passiva metoder* och smärtbehandling blir då en allt större del av behandlingen. Förutom mobilisering ingår även: avslappningsmetoder, såsom bad och *massage, undervattensmassage, behandling på behandlingsbord med slyngor, manuell terapi* och *elektroterapi*.

Svårt drabbade typ II A-patienter uppvisar redan i tidig ålder de diskuterade förändringarna och besvären, på grund av det snabba sjukdomsförloppet och den tidiga immobiliseringen. Dessutom försvåras ofta aktiv behandling på grund av den påverkade mentala utvecklingen. Läkaren och sjukgymnasten bör i tätt samarbete utarbeta en optimal behandling.

Sjukgymnastik vid MPS typ III

– Sanfilippos sjukdom

Mukopolysackaridos typ III manifesterar sig kliniskt mindre i form av fysiska problem och mer i tidiga neurologiska symtom, jämfört med de övriga mukopolysackaridoserna.

Med ökande sjukdomssvårighetsgrad uppstår ofta primära och sekundära förändringar i rörelseapparaten, som t.ex. *flexionskontrakturer* i små och stora leder eller mognadsrubbningar i höftleden, förutom en tillbakagång i den motoriska och kognitiva utvecklingen. Detta leder till ett förändrat gångmönster och försämrad fysisk uthållighet vid stående och gång. *Spetsfotställning* ses ofta.

FAS 1

Under sjukdomens första fas, under småbarnsåldern, uppvisar patienten ofta hyperaktivitet och en benägenhet för infektioner. De första utvecklingsförseningarna och tillbakastegen i den mentala och motoriska utvecklingen ses.

Barnets koncentrationsförmåga kan tränas med hjälp av *sportterapi* och/eller *ergoterapi*. Härigenom främjas dessutom även koordinationsförmågan och rörelsesekvenser inlärs genom repetition. Barnet bör dessutom såvitt möjligt vara med i en sportgrupp för småbarn. Under denna första sjukdomsfas kan barnet göra mentala och motoriska

framsteg. Den motivation som de andra barnen ger är här helt oersättlig. För att hjälpa barnet på ett mångsidigt sätt rekommenderas att göra barnet förtroget med förhållandena i vatten. Färdigheter som inlärs under denna tidiga sjukdomsfas kan bevaras under lång tid. Med ökande ålder får barnet allt svårare att reagera på nya omgivningar, lära sig nya rörelsesekvenser och träna in reaktioner.

Hippoterapi (behandling på hästryggen) kan vara ett lämpligt tillägg under denna sjukdomsfas. Den blir dock allt viktigare efterhand som barnets rörelseomfång och mentala kapacitet försämras.

För att förbättra andningsapparatens funktion och motverka infektionsbenägenheten bör djupandningsövningar ingå i behandlingen, inklusive t.ex. blåsa såpbubblor, blåsa pappersormar eller vadd, blåsa bubblor i vatten med sugrör och sjunga. Rörelselekar för bröstkorgen, som att sträcka sig efter ”äpplen”, dra i bänk, hoppa på trampolin och lekar med bollar och ballonger är också lämpliga.



En 17-årig flicka med MPS typ III.

Behandling av bröstkorgen underlättar mobilisering av sekret vid akuta luftvägsinfektioner.

Även när barnen är mycket oroliga kan olika metoder, såsom vibrationer, skakning, bankning och gnidning utföras.

FAS 2

Under sjukdomens andra fas ökar det onormala beteendet och tidigare inlärda motoriska färdigheter försvinner delvis. Den språkliga kommunikationen försämras. Hos många barn uppstår sömnstörningar redan under denna fas. Mekanismerna för styrning av motoriken förändras ofta på grund av nervskador, vilket t.ex. leder till förändrat gångmönster. Inlagringar i ben, ligament och mjukvävnader resulterar i ledproblem och felställningar i fötterna och höfterna. Även andra leder kan påverkas. Begränsningar av rörelseomfånget i knä- och armbågslederna ses ofta. Hos många patienter kvarstår den passiva rörligheten utan inskränkning, men de motoriska färdigheterna försämras.

Under denna fas blir *passiva metoder*

allt viktigare, som tillägg till de aktiva rörelsebehandlingarna. Den aktiva rörelsebehandlingen består å ena sidan av bevarande av rörelsemönster, reflexer och reaktioner med hjälp av *Bobath*-konceptet, och å andra sidan av träning av koordinationsförmågan.

Återinläring av försämrade eller förlorade färdigheter är absolut möjlig. (Ett barn t.ex. som varit sängliggande länge på grund av infektion eller en skada och som förlorat stabiliteten i bålen kan genom sjukgymnastik (BOBATH) återinlära en korrekt hållning och rörelsesekvenser för att ställa sig upp, sätta sig och gå.)

I *behandlingsbassäng* kan barnets uthållighet och balanskänsla också förbättras. I vattnet har kroppen endast 10 % av sin ursprungliga vikt, vilket gör rörelserna lättare och oftast smärtfria. Barnets aktivitet uppmuntras optimalt. I vatten uppvisar barnen den högsta omfattningen av självständiga rörelser! När de första tecknen på immobilisering uppträder bör *passiva metoder* också inkluderas. Dessa beror delvis på vad barnen tål och på graden av och orsaken till rörelseinskränkningen.

Den passiva mobiliseringsbehandlingen består av värmebehandling och efterföljande sjukgymnastik, då patienten får ligga lugnt medan sjukgymnasten arbetar med patienten. *Undervattensmassage med tryckstråle* är den mest effektiva metoden för värmebehandling. På detta sätt främjas en vegetativ-psykologisk avslappning av metabolismen i vävnaderna, spända muskler slappnar av och vävnadsadherenser lossnar. Om barnets aktivitetsbehov medför att detta inte är möjligt kan bad i vanligt badkar användas som förberedelse till den passiva mobiliseringen. Det viktiga är att barnet härvid slappnar av och att kroppen värms upp. De efterföljande manuellt utförda passiva rörelserna utförs för att *behandla kontrakturer*, förbättra ledernas rörlighet och öva rörelsesekvenser. För det senare är användning av *PNF-tekniker* lämplig. För att stimulera barnets mentala aktivitet är *Snoezelen-terapi* och *hippoterapi* lämpliga som ytterligare behandlingsformer.

Det individuella behandlingskonceptet måste anpassas till den kliniska bilden ifråga och barnets utvecklingsstadium, och måste efterhand revideras med regelbundna mellanrum. Läkaren och sjukgymnasten bör arbeta med detta i nära samarbete. Endast på detta sätt är snabba reaktioner på akuta förändringar möjliga. Behandlingens omfattning beror av det enskilda barnets och familjemedlemmarnas möjligheter. Det skulle vara önskvärt om vården på skolor för personer med fysiska och mentala funktionshinder också kunde säkerställa daglig fysioterapeutisk behandling.

Ortopediska hjälpmedel, såsom *ortoser*, skenor eller ortopediska skor bidrar till att stödja hållningen, stabiliteten och såvitt möjligt fysiologiska

rörelsesekvenser. I fall av uttalade fotdeformiteter är det alltid tillrådligt att använda individuellt tillpassade skor, innerskor, inlägg eller fotortoser.

Tillhandahållandet av ortopediska hjälpmedel såsom ortoser, inlägg, skor, etc. är komplicerad, högggradigt individuell och ofta förenad med behov för ett flertal efterföljande justeringar. Både föräldrarna och sjukgymnasten måste noga kontrollera att hjälpmedlen verkligen underlättar barnets fysiologiska rörelser och inte istället begränsar eller t.o.m. hindrar barnets rörelser.

FAS 3

Under sjukdomens tredje fas (som vanligen startar i början av det andra årtiondet av barnets liv) är förlust av fysisk och kommunikationsförmåga framträdande. Barnen blir tystare, förlorar gradvis förmågan att gå och behöver använda rullstol. Förlusten av mekanismerna för styrning av motoriken påverkar alla muskelaktiviteter, även sväljning och hostning. Förutom *ledkontrakturer* uppstår ofta luftvägsinfektioner. Senare, under framskriden immobilisering uppstår mag-tarmproblem i form av förstoppning.

Ju större förlusten av muskelaktivitet är, desto större andel av behandlingen måste bestå av passiva metoder. Så länge sjukgymnasten kan arbeta med patienten med stabilisering av hålen, aktivt statiskt muskelarbete, avvärjningsreaktioner, ståövningar osv., bör en aktiv sjukgymnastik utföras en eller två gånger i veckan.

För att begränsa konsekvenserna av immobiliseringen får passiva rörelser i samtliga leder efter adekvat uppvärmning en allt ökande betydelse.

Följderna av inaktiviteten är: förvärrade *kontrakturer*, adhärens i ledstrukturer, spänningstillstånd i musklerna, vilka t.ex. utlöser och förvärrar ensidiga kroppslågen och neurologiska problem, samt nedsatt metabolism i hud, muskler och brosk samt smärtor när läget är felaktigt eller ändras.

Under denna sjukdomsfas är *undervattensmassage*, som kombinerar värme och massage för hela kroppen, den optimala förberedelsen för den passiva sjukgymnastiken. Patienten ligger avslappnad i vattnet med hjälp av en terapeutisk simkrage. Erfarenheten har visat att denna behandling upplevs som en "välsignelse" och dessutom möjliggör en så intensiv mobilisering som möjligt.

Vattenterapin i simbassängen bör utföras så länge som patienten kan upprätthålla sin kroppstemperatur, under cirka 20 minuter i bassängen. Om barnet blir för snabbt nerkylt är risken för infektioner mycket hög.

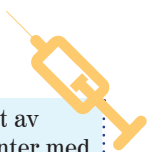
Anpassningen till förhållandena i vattnet ger både mental och fysisk stimulering. Tack vare den låga kroppsvikten är självständiga rörelser möjliga, även om de är relativt svaga. Det är dessutom möjligt att framkalla olika reaktioner, som t.ex. avspark med fötterna, huvudkontroll för att undvika obehaglig neddykning under vattnet, paddlande med händerna och fötterna och även att hålla upp överkroppen medan barnet flyter på magen.

För att motverka benägenheten för luftvägsinfektioner och uppnå en bättre ventilation av lungorna kan förutom *inhalation* (om nödvändigt med tillsats av läkemedel), *behandling av bröstkorgen* utföras för att mobilisera sekretet. Denna behandling används i allmänhet för akuta infektioner. Det är ett effektivt sätt att bekämpa luftvägsinfektioner och minska

risken för pneumoni. Även i förebyggande syfte, särskilt när föräldrarna har fått anvisningar i hur de själva kan utföra denna behandling, har den ett bevisat värde när det gäller att förebygga återkommande infektioner i bronkerna och lungorna.

Massage och tänjningstekniker, vibrationer och skakning medför att sekretet lösgörs och kan transporteras. Detta provocerar patienten till att hosta. Om patienten inte kan hosta används en suganordning. Vid akut infektion utförs *bröstkorgsmassage* dagligen. Vibrationsanordningar kan även användas i hemmet som hjälpmedel för att lösgöra slemmet. Föräldrarna kan också, med sjukgymnastens hjälp, lära sig enkla metoder för att mobilisera sekretet.

Mag-tarmproblem, som t.ex. förstoppning, som på grund av inaktiviteten kan uppträda ofta under sjukdomens senare stadier, behandlas med *kolonmassage* och lämplig kost. Vid kolonmassage utnyttjas särskilda manuella tekniker för att stimulera tjocktarmens aktivitet och på så sätt stimulera till avföring.



Det finns endast liten erfarenhet av *kirurgisk behandling* av patienter med mukopolysackaridos typ III. Kirurgiska ingrepp i mjukvävnaderna, såsom kapning eller förlängning av senor vid *kontrakturer*, är tänkbara, men har hittills inte utförts. Skelettkirurgi i fall av felställning, *leddysplasier* eller abnorm kurvatur i ryggraden bör endast utföras på mycket speciella indikationer och på specialiserade centra. De ska betraktas som en individualiserad behandling och beslut härom ska fattas i samråd med patienten och familjemedlemmarna.

Sjukgymnastik är en viktig del av det multimodala behandlingskonceptet, som bör utformas individuellt för varje MPS-patient. Det är särskilt viktigt att betrakta sjukgymnastiken inte bara som ett program som ska utföras varje vecka, utan också, om möjligt som en motivation och vägledning till självständiga övningar eller övningar med hjälp av familjemedlemmar. Dessutom fungerar sjukgymnastiken som en regelbunden kontroll av balansen i rörelseapparaten och av att de övningar som utförs självständigt görs på rätt sätt. Sjukgymnastik är också ovärderlig före och efter kirurgi och en spelar en viktig roll för en framgångsrik kirurgisk behandling.

Sjukgymnastik vid MPS typ IV – Morquios sjukdom

Hos personer med mukopolysackaridos typ IV är förändringar i rörelseapparaten (ben, leder, muskler, senor, ligament, etc.) framträdande och försvårar det dagliga livet. Ofta uppvisar samtliga rörelsesegment, från halsryggen till fötterna, abnormiteter.

Genom ett samspel av olika behandlingar försöker man begränsa de fysiska defekterna. I diskussionen som följer kommer vi att gå in på de enskilda skeletala förändringarna och möjliga behandlingar för dessa, men även, tyvärr, framhålla begränsningarna hos dessa behandlingar. Det är både lämpligt och nödvändigt att lägga upp en behandlingsplan som inriktar sig på patientens rörelsehinder och besvär och att revidera planen efterhand som förändringar uppträder.

Fysioterapeutiska åtgärder är sammansatta av passiva och aktiva metoder som kombineras för varje individuell patient på grundval av patientens funktionsnivå, ålder, sjukdomens svårighetsgrad, osv. Ju bättre MPS IV-patienten fungerar, desto större andel aktiva metoder kommer behandlingen att bestå av. Hos äldre patienter, men även vid fall av smärta, dominerar de passiva metoderna.

Patienter med MPS IV kan arbeta inom yrken som är lämpliga för deras fysiska och mentala förmåga. De fysiska funktionshindren orsakas framförallt av deras kortvuxenhet och uttalade skelettförändringar. Patienterna blir i vuxen ålder ofta tvungna att sitta i rullstol.

BRÖSTKORGEN

Bröstkorgen utgörs av bröstbenet och revbenspar vilka förbinder bröstbenet med ryggraden. Ryggradens tillväxt är kraftigt påverkad hos MPS IV-patienter. Som resultat är bröstbenet deformerat, vilket i sin tur leder till att bröstbenet antingen skjuter ut (kycklingbröst) eller är kraftigt inåtböjt (trattbröst). Bröstkorgen antar en klockform, med revbenen permanent fixerade på plats i horisontellt läge. Optimal expansion av bröstkorgen under andning är omöjlig och i synnerhet inandningen är inskränkt.



Huvudpunkter för andningsterapin:

- Involvering av samtliga andningsutrymmen i andningsrörelsen
- Koordinering av andning och rörelser
- Eliminering av felaktiga andningsrörelser (t.ex. forcerad andning)
- Hålla luftvägarna fria; om nödvändigt lösgöring av sekret
- Stärka andningsmusklerna
- Inläring av fördelaktiga beteenden vid inandning och utandning, även under ansträngning
- Förbättrad funktionsförmåga

På grund av de typiska patologiska förändringarna i ryggraden (felutveckling av kotorna och ligamentapparaten) samt rörelseinskränkningarna i axellederna, ska övningarna vid andningsgymnastiken utföras försiktigt och endast under övervakning av sjukgymnast. Under akuta sjukdomsfaser eller i fall av ökad slemproduktion kan passiv *behandling av bröstkorgen* utföras för mobilisering och transport av sekret. För detta används olika metoder som involverar andningen, såsom gnidning, skakning, manuella abdominella tekniker (TY: ”packegriffe”) knådning och vibrationer.

Denna behandling är mycket effektiv och är indicerad särskilt för äldre och orörliga patienter. Även hos yngre patienter kan den vara nödvändig och kan läras in av föräldrarna och patienterna själva.

Hos barn kan lekar användas för att fördjupa och optimera andningen (t.ex. blåsa såpbubblor, blåsa pappersormar eller vadd, blåsa bubblor i vatten med sugrör och sjunga visor).

Dynamiskt muskelarbete och förstärkning av musklerna åstadkommes genom rörelselekar eller specifika aktiva övningar.

Klättringsbanor och till dels även lekplatser med gungor och gungbrädor bidrar också till ökad kondition och koordination.

Rullning och hoppövningar med kraftiga stötar (t.ex. hoppa på trampolin) är förbjudna på grund av ryggradsproblemen!

BUKEN

Hos äldre patienter uppstår mag-tarmproblem och problem med avföring oftare. För att stimulera till avföring kan *kolonmassage* utföras av sjukgymnaster (dagligen, om nödvändigt). Även här är det önskvärt att patienten lär sig detta och att föräldrarna instrueras, för största möjliga självständighet.

Patienten bör dessutom mobiliseras, eftersom inaktiviteten ytterligare bidrar till trög tarm. Om aktiva rörelser är svåra för patienten att utföra är passiv mobilisering också lämplig. *Rörelseterapi i simbassäng* är idealisk.

RYGGRADEN

Morquios sjukdom har en kraftig, negativ inverkan på ryggraden. Utslätade kotor (platyspondylos) kan föreligga. Ofta kan en eller flera kotor glida. Detta kan leda till förträngning av ryggmärgskanalen (spinal *stenos*), till förskjutning av ryggraden i sidled (*skolios*), och/eller till puckelbildning i bröst- och ländryggen (*gibbus*, *kyfos*). Som resultat kan ytterligare försämring av andningen, samt nervskada eller skada på ryggmärgen inträffa. Tecken på detta utgörs av sensoriska störningar (stickningar, domning) och tilltagande svaghet i

armarna eller benen. Om sådana problem noteras ska de snarast möjligt bedömas av specialist (neurolog, ortoped).

När missbildningarna är mycket uttalade kan det vara nödvändigt att använda ett ryggstöd eller en korsett. Detta beslut ska fattas av en specialist (ortoped).

Intensiv *rörelseterapi* för att stärka buk- och ryggmuskulerna är absolut nödvändig. Välutvecklade och reaktiva muskler kan assistera de slappa ligamenten i deras statiska funktion. Dessutom skyddar de rörelseapparaten vid olyckor och fall, så att följderna minimeras. Eftersom buk- och ryggmuskulerna är lika nödvändiga för bålens stabilitet är det absolut nödvändigt att säkerställa att båda muskelgrupperna förstärks och tränas statiskt och dynamiskt, samt att deras samspel harmoniseras.

Rörelsebehandlingen kan utformas på ett multifacetterat sätt, men måste vara anpassad till hälsotillståndet och den fysiska kapaciteten hos varje enskild patient. Varken en för liten utmaning eller en för stor belastning är lämplig. Om smärtor uppstår ska dessa bedömas omedelbart och behandlingen anpassas därefter.



Rörelseterapi för ryggraden inkluderar:

- Hållnings- och balansträning
- Övningar enligt Brunkow
- Isometriska spänningsövningar
- Medicinsk träningsbehandling (sportterapi)
- Ridterapi (spondylolistes ska dock dessförinnan uteslutas genom röntgen av ryggraden)
- Vattengymnastik

För äldre patienter med stor risk för smärtor rekommenderas att rörelseterapi utförs i vatten.

Avslappningsbehandling, såsom fango/*massage* eller *undervattensmassage*, och inläring av avslappningsövningar kan dessutom ge lindring.

Särskilda karaktäristika: HALSRYGGEN

Den strukturella missbildningen i den första halskotan (*hypoplasi av dens*), som ytterligare kan kompliceras av de slappa ligamenten (*atlanto-occipital instabilitet*), kan medföra risk för inklämning av ryggmärgen (funktionell eller anatomisk *spinal stenosis*) med åtföljande sensibilitetsstörningar, muskelsvaghet och t.o.m. tvärsnittslesion och paraplegi. Hos många Morquio-patienter måste denna del av ryggraden stabiliseras på kirurgisk väg.

För behandlingens del innebär denna situation att halsen måste stabiliseras fram- och baktill via muskelträning och förstärkning av musklerna.

Bakåtrörelser med huvudet är förbjudna om instabilitet föreligger, vilket kan fastställas eller uteslutas med hjälp av röntgenundersökning. Även övningar får endast utföras under ledning, kontroll och hjälp av en sjukgymnast.

Isometriska spänningsövningar och/eller *övningar enligt Brunkow* ger förstärkning av musklerna utan att några rörelser egentligen utförs. Denna behandlingsform är mycket lämplig för specifik förstärkning i instabila rörelsesegment. Den kan mycket väl varieras och utökas till att inkludera andra rörelsekoncept.



I fall av uttalad kurvatur i ryggraden, en kraftig ökning av den spinala kurvaturen eller tecken på nervskada kan *kirurgisk behandling* bli nödvändig. Sådan behandling bör såvitt möjligt utföras endast efter att tillväxten är avslutad. Hos yngre patienter är i allmänhet behandling med korsett och fysioterapi att föredra till dess att tillväxten är avslutad. Olika kirurgiska metoder som åstadkommer korrektion och förstärkning av ryggraden i det berörda segmentet står till förfogande. Detta åstadkommes genom insättning av speciell instrumentation (metallstavar, metallskruvar, metallhakar). I fall av spinal stenos kan kirurgisk dilatation också krävas, och om lämpligt, kombineras med förstärkning. Operationen utförs, beroende på typen av kurvatur, med tillgång från buken eller bröstkorgen och/eller ryggen. Sådana operativa ingrepp är långvariga och riskabla och måste utföras på korrekt indikation och på specialiserade centra.

SKULDERREGIONEN / ARMARNA / HÄNDERNA

Axellederna stöds primärt av muskler, senor och ledkapseln, som hos MPS IV-patienter är förkortade och förtjockade. Detta kompliceras ytterligare av en missbildning av skelettliden med ett kraftigt begränsat rörelseomfång och partiell felställning i leden (*subluxation*).

Armar kan därför inte alls eller endast med svårighet höjas över huvudet. Dagliga aktiviteter, såsom att kamma sig eller dra kläder över huvudet är extremt inskränkta. Även om sådana aktiviteter sällan är smärtsamma, måste denna ändrade ledställning och ofta

massiva rörelseinskränkning noteras under terapin och behandlas konsekvent för att såvitt möjligt förhindra en total stelhet i leden och bevara patientens självständighet så länge som möjligt.

Även handlederna uppvisar bendeformiteter. De är slappa, på grund av att ändarna på ulna och radius samt handledsbenen inte är korrekt utvecklade. Ligamentstödet är dessutom begränsat, vilket leder till en nedsatt stabilitet och styrka.

Aktiva och passiva mobiliseringstekniker används för att åstadkomma bästa möjliga rörlighet i axellederna. Vid större begränsningar och smärta bör *manuell terapi* utföras. För att öka muskelstyrkan och bibehålla bästa möjliga stabilitet är *medicinsk träningsbehandling* lämplig. Förutom att den ökar muskelstyrkan ökas även uthålligheten. Rörlighetsförbättrande och -bevarande övningar för axel- och armbågsleden ska såvitt möjligt utföras smärtfritt genom hela rörelseomfånget.

Styrkan i fingrarna och underarmsmuskulaturen kan förbättras genom isometriska spänningsövningar och aktiva rörelser mot motstånd.

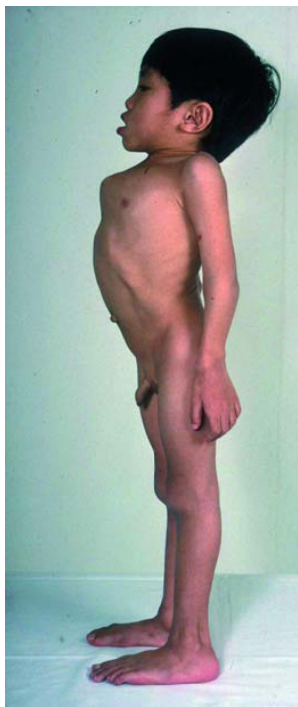
För att uppnå optimal användning av händerna tränas fin- och grovmotoriken med och utan hjälpmedel (knådlera, boll, handtränare). Självständig träning är önskvärd och viktig, ergoterapi är lämplig. Om handlederna blir mycket instabila trots terapi rekommenderas att använda bandage för att ge stöd för statiskt arbete under mer intensiv ansträngning.

Detta gäller särskilt för dagliga aktiviteter (som till exempel att cykla). Bandagen bör dock om möjligt inte användas permanent, så att försvagning av musklerna undviks. För att förbättra samspelet mellan musklerna i skuldran rekommenderas *vattenterapi* i

simbassäng. Med olika hjälpmedel, såsom simbrädor, sim-nudlar, badringar och bollar kan största möjliga rörelseomfång uppnås. Muskelstärkande övningar kan också utföras.

HÖFTER / KNÄN / FÖTTER

På grund av de kombinerade problemen i knä- och höftlederna kännetecknas gångmönstret hos MPS IV-patienterna ofta av bredbenta, små steg och böjda knän och höfter. Kompensatoriskt kan en ökad kurvatur i ländryggen (*hyperlordos*) uppstå.



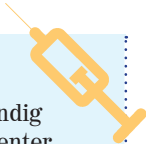
Pojke med MPS typ IV.

Höfter

Felaktig utveckling av eller felställning i höfterna förekommer inte alltid hos Morquio-patienter, men är vanligt. Om starka smärtor senare uppstår kan kirurgi bli nödvändig.

Aktiva och passiva *mobiliseringstekniker* utförs för att bibehålla och förbättra rörligheten i lederna. Varsamma tånjmetoder och ledskonande, statiskt muskelarbete bibehåller rörligheten och muskelstyrkan i bäcken- och lårregionen. Ett optimalt gångmönster och bästa möjliga hållning bör utvecklas via gångträning. Stötar, hopp och bakåtrörelser ska undvikas, även om barn inte ska tvingas att begränsa sin rörelseglädje.

Om patienten redan har smärtor och/eller degenerativa förändringar på grund av felbelastning kan *värmebehandling* (fango, värmerulle, *undervattensmassage*), *elektroterapi* eller *manuell terapi* utföras. *Vattenterapi i simbassäng* kan också lindra smärta och öka rörligheten.



Kirurgisk behandling av höftleden kan på grund av skelettförändringar bli nödvändig hos mukopolysackaridos-patienter oavsett ålder.

Så länge patienterna är unga och rörliga bör en så hög kongruens mellan femurhuvudet och acetabulum som möjligt uppnås. Detta säkerställer en god mognad av ledkomponenterna. Här kan operation för korrektion av felställningen både i femur och bäckenbenen övervägas. Hos äldre patienter som tidigt utvecklat artros på grund av felställning och felbelastning i höftlederna bör insättning av en endoprotes övervägas. För samtliga kirurgiska ingrepp gäller att de, på grund av den förändrade skelettmetabolismen, endast ska utföras på strikta indikationer och endast vid ett center med stor erfarenhet. Härvid är det absolut nödvändigt att fastställa vilka symtom som härrör från mjukdelarna och vilka som härrör från skelettförändringarna. Före kirurgi i höftregionen ska även ryggraden undersökas funktionellt och radiologiskt, i synnerhet den nedre delen av ryggen.

Knän

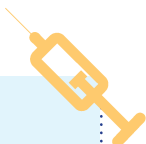
Knäna förändras med tillväxten och antar en kobent ställning (*genua valga*). I sällsynta fall ses hjulbenthet (*genua vara*).

Via statiskt och dynamiskt muskelarbete försöker man att skapa en optimal muskelbalans. Framförallt tränas de inre (mediala) muskeldelarna.

Gångträning inriktas på att förbättra utveckla hållningen och gågmönstret. Muskelförhållandena i höfterna och fötterna spelar också en roll härvidlag.

Vid överbelastning och akut smärta placeras benen i viloläge (lätt böjda), eftersom de i allmänhet inte kan sträckas ut helt. Om besvären kvarstår under längre tid eller förekommer ofta rekommenderas *manuell terapi*.

Kobentheten kan inte förhindras eller korrigeras med sjukgymnastik. Det är endast möjligt att förhindra en ännu högre grad av felställning och överbelastning av ledstrukturerna, ligamenten och lederna.



Korrektion av axeln i knäleden är *kirurgiskt möjlig*. Under tillväxten åstadkommes detta genom temporär slutning av vissa delar av tillväxtplattorna. När tillväxten är avslutad kan kirurgisk korrektion av felställningen utföras. Liksom i höfterna leder felbelastningar och felställningar till förtidig förslitning av ledbrösket (artros). I vissa fall kan detta behandlas med en endoprotes för knäleden. Smärta utgör indikation för kirurgi.

Fötter

Liksom händerna kännetecknas fötterna ofta av slappa ligament. Detta resulterar i plattfothet och även delvis i missbildade tår.

I fotleden uppstår valgus-ställning i hälen, eftersom musklerna inte kan kompensera för de slappa ligamenten.

Den fysiologiska häl-till-tå-rullningen under gång, liksom den nödvändiga kompensationen för höft- och knäproblemen saknas.



Övningar för korrektion av fotställningen, initialt utan belastning, senare delvis med partiell eller full belastning, utförs. Gångträning utförs för att optimera gångmönstret.

Använd bra skor! I allmänhet behövs inlägg och ofta måste ortopediska skor specialtillverkas. Fotledsbandage kan också vara lämpligt under ansträngning.

Hos *äldre patienter* or during overexertion, pain may och under överbelastning kan smärta förekomma på grund av felställningen. I dessa fall rekommenderas varma fotbad och fotmassage för avslappning.

Dessutom kan vätskeansamling i benen orsakas av immobilisering och försvagning av hjärtmuskeln. Benen svullnar. Efter konsultation med läkaren bör lymfdränage, som aktiverar utflödet och på så sätt ger lindring, utföras.

Sjukgymnastik vid MPS typ VI – Maroteaux-Lamys sjukdom

Maroteaux-Lamys syndrom kan uppträda med såväl lindriga som svåra sjukdomsförlopp. Skelettförändringarna, dysostosis multiplex, varierar kraftigt från individ till individ. Den svåra formen av MPS typ VI liknar den kliniska bilden vid Hurlers sjukdom. Vid den lindrigare formen uppträder dessa symtom senare och är inte lika uttalade. Patientens mentala utveckling är normal. Redan under patientens första årtionde uppträder deformation av ryggraden, ledkontrakturer, bråckbildning, frekventa infektioner i synnerhet i luftvägarna, och nedsatt lungfunktion. Barnets tillväxt avstannar, och barnen blir kortvuxna.

Vid fysioterapi måste man tänka på att hjärt-lungsystemet hos MPS VI-patienterna även kan vara kraftigt påverkat.

Patienter med MPS VI kan arbeta inom yrken som är lämpliga för deras fysiska och mentala förmåga. De fysiska funktionshindren orsakas hos den svåra formen av kortvuxenheten och skelettförändringarna. Patienterna blir i vuxen ålder ofta tvungna att sitta i rullstol.

ANDNINGSGORGANEN

Respiratoriska problem uppträder huvudsakligen hos barn med den svåra formen av MPS VI. Förtjockningen av

slemhinnorna i farynx och försnävningen av luftvägarna på grund av inlagring av material resulterar i luftvägsförträngning. Bröstkorgens rörlighet är inskränkt på grund av revbensens ändrade position och lungkapaciteten är därför mindre än hos friska personer. Bröstkorgen utgörs av bröstbenet och revbenspar vilka förbinder bröstbenet med ryggraden. Hos patienter med MPS VI har revbenen en utplattad "roderform" och deras ledförbindelser med bröstbenet och ryggraden har nedsatt rörlighet eller är fixerade. Som resultat kan bröstkorgen inte expandera optimalt under andningen. Dessa faktorer leder till en ökad slemansamling, reducerad fysisk kapacitet och hög infektionsrisk.

För att förhindra och bekämpa infektioner krävs ofta rutinmässig *inhalationsbehandling*. För att förbättra andningsorganens ventilation kan olika lekar användas, som t.ex. att lek med såpbubblor, vadd, sugrör, pappersormar, påsar osv., liksom lekar med bollar och ballonger, om möjligt. Tjäningsövningar ökar också andningsvolymen. För äldre barn kan sjukgymnasten i samarbete med föräldrarna utarbeta ett *tjäningsprogram* för användning i hemmet.

Vid all aktiv behandling ska uppmärksamhet riktas mot effektiv inandning och utandning och, vid ansträngning, adekvata pauser i

en kroppsställning som underlättar andningen.

Passiv *behandling av bröstkorgen* används för akuta infektioner och alltmer inaktiva patienter. Enkla metoder för mobilisering av sekret kan läras in av föräldrar och anhöriga. På detta sätt kan en effektiv lösgöring av slemmet alltid åstadkommas.

Även när barnen är mycket oroliga kan olika metoder, såsom vibrationer, skakning, bankning och gnidning utföras.

RYGGRADEN / BÅLEN

Kotorna är vid MPS typ VI oregelbundet formade. Bålen och halsen är korta och satta. Bindväven och ryggmärgshinnorna kan vara påverkade av inlagringar. Missbildningar i kotorna kan resultera i instabilitet i hals- och ländryggen med spinal stenosis. Tecken på detta utgörs av inkontinens, stickningar, domningar eller smärtor i armarna och/eller benen. Om sådana symtom uppträder ska en läkare omedelbart kontaktas.

Kirurgisk behandling kan krävas för att avlasta och stabilisera ryggmärgen och nervrötterna.

Kännetecknande för ländryggen är en uttalad *lordos*. Liksom vid Hurlers sjukdom kan en *gibbus* bildas vid övergången mellan bröst- och ländryggen. Buken buktar framåt på grund av förstoringen av bukorganen och den slappa bukväggen. Bröstbenet är ofta indraget vilket resulterar i trattbröst.

En intensiv rörelseterapi krävs tidigt för att öka ryggradens, bäckenets och skulderregionernas stabilitet och

rörlighet och för att stärka rygg- och bukmusklerna. För att motverka *hyperlordosen* i ländryggen måste båda muskelgrupperna stärkas och samspillet mellan dessa harmoniseras. Under denna behandling måste man tänka på det faktum att i synnerhet ländryggen utgör en funktionell enhet med höftlederna.

Tack vare den normala mentala utvecklingen kan rörelsebehandlingen utformas på ett multifacetterat sätt, men den måste vara anpassad till hälsotillståndet och den fysiska kapaciteten hos varje enskild patient. Varken en för liten utmaning eller en för stor belastning är lämplig. Om smärtor uppstår ska dessa bedömas omedelbart och behandlingen anpassas därefter.

Rörelseterapi för ryggraden och bålen inkluderar:

- Hållnings- och balansträning
- Medicinsk träningsbehandling (även sportterapi)
- Tjänjningsprogram
- Övningar/behandling i vatten



För äldre patienter med smärtor i ryggen och bålen är rörelseterapi i vatten av ökande betydelse. Avslappningsbehandling, såsom *värmepackar*, *massage* eller *undervattensmassage*, ger lindring.

Särskilda karaktäristika: HALSRYGGEN

På grund av den strukturella missbildningen i halskotorna föreligger fara för inklämning av ryggmärgen (funktionell eller anatomisk *spinal stenosis*) med åtföljande sensibilitetsstörningar och t.o.m. tvärsnittslesion och paraplegi.



Hos vissa typ VI-patienter måste denna del av ryggraden stabiliseras på kirurgisk väg.

Under terapin måste patienten alltid kunna hålla huvudet på ett kontrollerat sätt. Kraftiga böjningar eller översträckningar av huvudet är förbjudna. Kullerbyttor och hopp med kraftiga stötar har ingen plats i denna behandling.

EXTREMITETERNA

Hos Maroteaux-Lamy-patienter uppträder *felxionskontrakturer* särskilt i de stora lederna, dvs. axellederna, höftlederna, armbågslederna och knälederna.

AXLARNÄ / ARMARNÄ / HÄNDERNA

Axelleden stöds primärt av mjukdelar och i mindre grad av benstrukturer. Förkortning av senor och ligament resulterar i funktionsinskränkningar. Armarna kan därför inte alls eller endast med svårighet höjas över huvudet. Dessa

förkortningar i axel- och armbågslederna orsakar vanligen inte smärta, men måste också behandlas under terapin så att ytterligare rörelseinskränkning med påverkan på hållningen och gångmönstret förhindras. *Händerna* uppvisar en progredierande kloställning, som i synnerhet orsakas av inskränkt extension i fingerarnas ändleder. Dessutom föreligger en markerad och ofta snabbt tilltagande stelhet i samtliga fingerleder och i handleden, vilket leder till kraftigt försämrad finmotorik. Om böj- och sträckdefekter uppstår i händerna är *hand- och fingergymnastik* nödvändig. På grund av den omfattande sjukgymnastik som krävs för hela rörelseapparaten blir det ofta för lite tid kvar för händerna, så när det gäller detta område bör såvitt möjligt föräldrarna eller patienten själv utföra ett gymnastikprogram i hemmet, utarbetat i samarbete med sjukgymnasten. Patienterna tolererar fingerövningar och -lekar rätt väl. Passiva böj- och sträckövningar kan däremot orsaka besvär. Det är därför lämpligt att ge värmebehandling före gymnastiken, vilket inte bara minskar besvären



En 10-årig pojke med MPS typ VI.



men även intensifierar behandlingen. *Värmebehandlingen* kan utgöras av handbad, dinkel- eller torvpackar och andra kommersiellt tillgängliga packar.

Om smärta uppstår bör läkaren och sjukgymnasten konsulteras. *Karpaltunnelsyndrom* (se bilagan "Medicinska förklaringar") kan också ses hos Maroteaux-Lamy-patienter. Denna diagnos bör ställas av en ortoped.

HÖFTER / KNÄN / FÖTTER

Höfter

Felaktig utveckling av och tidiga förslitningssymtom i höftlederna är bland de fysiska förändringar som i synnerhet begränsar rörelseomfånget hos MPS typ VI-patienterna med ökande ålder. Anatomiskt sett är höftleden en kulle. Femurhuvudet hos dessa patienter är ofta deformerat och rundat och inte i sitt fysiologiska läge i förhållande till acetabulum. Acetabulum är också ofta rundad och alltför vinklat eller flackt ställd, vilket ofta ytterligare försämrar funktionen. Detta resulterar i förändrad benställning och felbelastning i knän och fötter. Detta är en av huvudorsakerna till det typiska släpande och oharmoniska gångmönstret. Under barndomen ger höftlederna endast sällan besvär, även när förändringar redan kan ses på röntgen. Hos vuxna patienter uppstår smärtor ofta på grund av den förtidiga förslitningen samt irritationstillståndet på grund av felbelastningen.

Beroende på destruktionens omfattning och patientens ålder kan *kirurgisk behandling* vara nödvändig. Dessa sträcker sig från ingrepp i mjukdelar, såsom förlängning av senor, till korrektion av benstrukturerna i bäckenet och låret och förbättring av femurhuvudets position i förhållande till acetabulum och slutligen till implantation av en *total höftprotes* efter att tillväxten är avslutad. Sådana ingrepp måste utföras vid ett centrum med beprövad erfarenhet av kirurgisk behandling vid MPS.

Knän

Knäna blir förändrade delvis på grund av inlagring av material i ben och ligament och på grund av felställningen i höfterna. Detta ger upphov till skjuvkrafter, vilka åstadkommer en ojäm nötning i gångjärnsleden. Smärtsamma förslitningar sker därför även här med ökande ålder.

Aktiva och passiva *mobiliseringstekniker* utförs för att bibehålla och förbättra rörligheten i leden. De relativa proportionerna aktiva och passiva tekniker bestäms av den individuella patientens fysiska tillstånd, fysiska prestationsförmåga och besvär. Varsamma tänjmetoder och ledskonande muskelarbete bibehåller rörligheten och muskelstyrkan i bäcken- och lårregionen. *Gångträningen* ska inriktas på att utveckla bästa möjliga gångmönster och en optimal hållning. Även hos patienter med fysiska funktionshinder, hos vilka förändringar i ryggraden eller lederna inte tillåter ett upprätt, liksidigt gångmönster är det möjligt att förbättra och träna gångmönstret med hjälp av gånghjälpmiddel.

Hoppning med kraftiga stötar ska förhindras.

Små hopp under gång på marken och att hoppa från ena benet till det andra är tillåtet. Hopp som kräver att man landar på båda benen är inte tillåtna utan hjälp, eftersom sådana hopp innebär större avstånd och höjder som endast kan överbryggas just genom att man landar på båda benen, vilket innebär kraftiga stötar. Det är ett absolut krav att föräldrarna meddelar skolan, inklusive t.ex. skolgymnastiken, om detta.

Om patienten redan har smärtor på grund av felbelastning bör smärtlindrande behandlingar ges. Dessa kan inkludera följande: *elektroterapi, manuell terapi, undervattensmassage, behandling på behandlingsbord med slyngor eller fango-packar. Vattenterapi i simbassäng* kan också lindra smärta och öka rörligheten.

Fötter

Fötterna hos Maroteaux-Lamy-patienterna är förändrade på liknande sätt som händerna, men är i allmänhet inte lika svårt drabbade av funktionsinskränkning. Om rörelseinskränkningar uppträder, särskilt med ökande ålder, kan fotens och tåledernas rörlighet ökas med hjälp av fotgymnastik. Många av dessa övningar kan utföras i hemmet och integreras med dagliga aktiviteter (inklusive lekar). Fotförändringarna ger ofta problem med gången och bör därför tas på allvar.

Välsittande skor, om nödvändigt även ortopediska skor, inlägg och *ortoser* är en mycket viktig del av avlastningen av fötterna.

Fotbad och fotmassage bidrar till att lindra besvär som uppstår efter långa perioder med belastning. Besvären ökas ofta även av svampinfektioner i fötterna och/eller tånaglarna. Rutinmässig fotvård, inklusive fotbad i 15 minuter och, om nödvändigt, salvbehandling, ger lindring. Läkaren eller apotekaren kan hjälpa till med att välja lämpligt läkemedel.

Ett vanligt problem för MPS typ VI-patienterna är förkortningen hos många av muskelgrupperna och senorna, kapslarna och ligamenten i de nedre extremiteterna. På grund av obalansen mellan sträck- och böjstrukturer är knäna och höfterna böjda både i stående och vid gång. På grund av den förkortade posteriora vadmuskulaturen är optimal häl-till-tå-rullning av foten inte möjlig. För att förbättra hållningen och gångmönstret är det nödvändigt att förlänga och slappna av musklerna och mjukdelarna med hjälp av olika tänjningstekniker. Ett *tänjningsprogram* för användning i hemmet för självständigt bruk, eller tänjningsanordningar som föräldrarna lär sig att applicera är mycket lämpliga och ger långvarig lindring för lederna.

Sjukgymnastik vid mukolipidos II och III

Patienter med mukolipidos uppvisar kliniskt stora likheter med Hurlers sjukdom, härav benämningen pseudo-Hurler polydystrofi. Medan patienter med mukolipidos II kan uppvisa symtom omedelbart efter födseln uppmärksammas symptomen på mukolipidos III först under det första årtiondet av patientens liv.

Mukolipidos II

Från och med födseln uppvisar barnen en försenad motorisk utveckling. Vid sex månaders ålder blir en mental funktionsnedsättning tydlig. Barnen lär sig sent att sitta och delvis att stå. Gång är endast sällan möjlig eller kan endast ske med hjälp. Tillväxten avstannar under det andra levnadsåret. Redan under barndomen ses psykomotorisk retardation.

Den aktiva fasen hos lipidos II-barn är tidsbegränsad och begränsas till det första levnadsåret. Under denna tid bör barnen lära sig så många mentala och motoriska färdigheter som möjligt. Det spelar här ingen roll om barnet kan stå, sitta eller gå. Fysioterapi kan alltid utföras. Om endast få motoriska färdigheter föreligger är det lämpligt att påbörja *Bobath-terapi*. Om barnet klarar att stå eller gå kan rörelsesekvenser tränas intensivt via *sportterapi* eller *ergoterapi*. Barnets koordinationsförmåga bör

främjas optimalt så att högsta möjliga utvecklingsstadium uppnås och det som har inlärts behålls under en längre tid. För att behandla barnet på ett mångsidigt sätt och samtidigt avlasta skelettsystemet, är *motionsbehandlingar i simbassäng* lämpliga som ytterligare aktiv rörelseterapi. Senare, under sjukdomens avancerade stadier, kan aktiva rörelser ofta bara vara fortsatt möjliga i vatten. I vatten är kroppsvikten reducerad till 10 %, så att rörelser kan utföras både lättare och smidigare. Koordinationskraven i vatten skiljer sig också från dem "på land" så denna behandling ger också en annan form av träning. Den stora infektionsbenägenheten har befunnits utgöra ett problem vad gäller behandling i vatten. På grund av immunsystemets och andningsorganens tillstånd bör behandlingen ske i en bassäng med en vattentemperatur på +32 (C).

Hippoterapi är ett tillägg till det övriga behandlingsprogrammet. Kontakten med hästarna ger barnen ett ovanligt tillfälle till mental och fysisk stimulering och kan framkalla oväntade responser och aktiviteter.

ANDNINGSORGANEN

Hos lipidos II-patienter är funktionen i hela det respiratoriska systemet påverkad. Inlagringen av material i tungan, struphuvudet och luftrören resulterar i luftvägsförträngning. Bröstkorgens försämrade rörlighet resulterar i en nedsatt lungkapacitet. Detta leder inte bara till nedsatt fysisk prestationsförmåga men också till frekventa infektioner.

Uppmärksamhet bör redan tidigt under behandlingen ägnas åt djup in- och utandning. Lekar som intensifierar andningen till en viss grad bör också tidigt ingå i programmet under den aktiva fasen. Rutinmässig inhalation är också lämpligt om barnet tål detta. Behandling *av bröstkorgen*, som är till nytta särskilt under perioder med ökande immobilitet eller under akuta infektioner, hjälper också till att effektivt lösgöra och transportera bort slem. Olika metoder, såsom gnidning, knådning, skakning, tånjning och vibrationer används för detta. På detta sätt kan sekretet alltid mobiliseras. I avancerat stadium av sjukdomen krävs ofta sugutrustning för att avlägsna slemmet. Enkla metoder för behandling *av bröstkorgen* kan läras in av föräldrar och anhöriga med hjälp av sjukgymnasten. Även om dessa metoder kräver en viss övning är de mycket viktiga för att kontinuerligt mobilisera sekretet utan hjälp av en sjukgymnast.

RYGGGRADEN / BÅLEN / EXTREMITETERNA

Kotorna har en varierande form och är inte adekvat utvecklade vid lipidos II. Som följd bildas en uttalad *gibbus* i bröst- och ländryggen, som resulterar i att kotorna förskjuts bakåt och bildar en

båge. *Gibbus* är ofta det första symtomet som noteras hos mukolipidospatienter och leder till en diagnos. När den är kraftigt uttalad föreligger fara för inklämning av ryggmärgen. Rygggraden ska därför regelbundet undersökas av en ortoped och om nödvändigt behandlas med korsett.

Typiskt för lipidos II-patienterna är ett utskjutande bröstben (kycklingbröst) och en putande buk, som orsakas av de förstörade inre organen och de slappa musklerna. Många av skelettförändringarna hos lipidos II-patienterna ses mycket tydligt. Extremiteterna är mycket korta, särskilt överarmarna och låren. Luxation i höftlederna och kobenthet är ofta kongenitala. På grund av de förkortade benmusklerna kan knä- och höftlederna inte extenderas fullt och är konstant böjda. Detta resulterar i en karakteristisk hållning och ett kraftigt förändrat gångmönster, ofta i form av att patienten går på tårna (spetsfotgång). Axel- och armbågslederna har också begränsat rörelseomfång på grund av *kontrakturer*. Armarna kan inte höjas över huvudet. Funktionen i händer och fötter är nedsatt på grund av förkortning och förtjockning av senor och ligament. Fingrarna och tårna är böjda och kan inte sträckas ut fullt ens under passiv sträckning.



En 4-årig pojke med mukolipidos I.

Liksom hos barn med andra MPS- eller mukolipidos-sjukdomar, är *karpaltunnelsyndrom* (se bilagan "Medicinska förklaringar") vanligt förekommande. Denna diagnos bör ställas av en ortoped.

Målet är att med hjälp av fysioterapi åstadkomma största möjliga rörlighet, en aktiv, upprätt hållning och smärtfrihet. Under barnets aktiva tid dominerar aktiva behandlingsformer, såsom redan diskuterat. För att begränsa *kontrakturer* i lederna och musklerna bör dessutom passiv sjukgymnastik ges minst en gång i veckan efter värmebehandling. *Undervattensmassage* eller badkarsbad är lämpliga för värmebehandling; värmepackar kan också användas. En terapeutisk simkrage används för en avslappnad ställning under

undervattensmassage och badkarsbad. Undervattensmassage är idealisk för uppvärmning eftersom den dessutom mjukar upp ledstrukturerna och kan användas som smärtbehandling. Den efterföljande passiva sjukgymnastiken omfattar samtliga leder och förkortningar i rörelseapparaten.

Med ökande immobilisering ersätts de aktiva terapiformerna alltmer av passiva behandlingar. *Vattenterapi i simbassäng* är en form av aktiv motion som har visat sig möjlig för barnen ända in i det sista.

Även vid inaktivitet är det absolut nödvändigt att fortsätta med behandlingarna för att främja metabolismen i lederna och förhindra kontraktur- och ledsmärter.

Mukolipidos III

Mukolipidos III uppvisar många likheter med Scheies sjukdom. Patienterna har en normal mental utveckling eller är endast lätt retarderade. Tillväxten är fördröjd och avstannar omkring det sjätte levnadsåret. Patienter med mukolipidos III kan arbeta inom yrken som är lämpliga för deras fysiska och mentala förmåga. De fysiska funktionshindren orsakas framförallt av deras kortvuxenhet och höftleder. Patienterna blir i vuxen ålder ofta tvungna att sitta i rullstol.

För att begränsa följderna av komplexa förändringar i rörelseapparaten och uppnå bästa möjliga fysiska funktion bör fysioterapeutiska åtgärder sättas in tidigt. Under barndomen lämpar sig element från *sportterapi*, såsom rörelselekar och övningar i vatten. *Ergoterapi* är också lämplig.

Med ökande ålder kan behandlingen alltmer specialiseras och inriktas på den individuella patientens problem.

RYGGRADEN / BÅLEN

Ryggraden är ofta krökt; kort hals är karaktäristiskt. Halsryggen är instabil på grund av att de två första halskotorna är missbildade. Detta kan leda till sensibilitetsstörningar och svaghet i armarna på grund av den resulterande nervkompressionen.



Om sådana symtom uppträder måste läkare omedelbart kontaktas och, om nödvändigt, stabilisering ske via kirurgisk behandling.

En aktiv rörelse- och träningsbehandling ökar flexibiliteten i bålen, inklusive bäckenet och skulderregionerna, och stärker och balanserar muskelgrupperna. Terapiformerna kan och bör ligga på flera nivåer för att åstadkomma optimalt rörelseomfång och optimal styrka och för att utveckla en mångsidig koordinationsförmåga. En omväxlande behandling ökar dessutom motivationen och engagemanget.



Rörelseterapi för ryggraden inkluderar:

- Hållnings- och balansträning
- Medicinsk träningsbehandling / träning för uppbyggnad av muskler
- Tjänjningsprogram
- Övningar/behandling i vatten

EXTREMITETERNA

Ett tidigt sjukdomssymtom utgörs av *kontrakturer* i axlarna och fingrarna. Armbågslederna kan också vara påverkade. Stelhet i skulderregionen ger en förändrad kroppshållning och gång

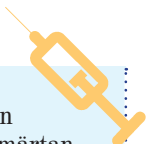
och ökar felbelastningen. Även när dessa förändringar inte är smärtsamma måste de uppmärksammas och behandlas under terapi.

Tilltagande *kontrakturer* i *fingrarna* försvårar användningen av händerna under dagliga aktiviteter. För att begränsa stelheten i fingrarna krävs fingergymnastik.

På grund av den omfattande sjukgymnastik som krävs för hela rörelseapparaten blir det ofta för lite tid kvar för *händerna*, så när det gäller detta område bör så vitt möjligt föräldrarna eller patienten själv utföra ett gymnastikprogram i hemmet. Detta program utarbetas i samarbete med sjukgymnasten. Patienterna brukar tolerera fingerövningar och fingerlekar rätt väl; besvär uppstår ofta under passiva sträck- och böjövningar. Det är därför lämpligt att ge värmebehandling före gymnastiken, vilket inte bara minskar besvären men även intensifierar behandlingen. *Värmebehandlingen* kan utgöras av handbad, dinkel- eller torvpackar och andra kommersiellt tillgängliga packar.

Om patienten klagar över smärtor, parestesier, svaghet och domningar i händerna kan även *karpaltunnelsyndrom* vara orsaken. Det är avgörande att en ortoped bedömer detta tillstånd genom en neurologisk undersökning.

Missbildning av *höfterna* är en av de svåra fysiska förändringar som med ökande ålder i betydande grad begränsar rörligheten för mukolipidos III-patienterna. Detta resulterar i ändrad benställning och påskyndar den naturliga förslitningen av ledytorna i höft- och knälederna. Detta orsakar inte så mycket besvär under barndomen. Hos vuxna kan smärtsamma inflammatoriska processer och förslitningar uppstå oftare och kraftigt begränsa rörligheten.



Vid avancerad förslitning i höftlederna är insättning av en *endoprotes*, som behandlar smärtan effektivt, indicerad. Lägg märke till att innan någon *höftoperation* utförs bör det klarläggas huruvida besvären härrör från ländryggen eller från höften, eftersom dessa utgör en funktionell enhet. Inskränkning av rörelseomfånget som inte beror på nötning och missbildning av höftleden men snarare på mjukvävnaderna förbättras inte av kirurgisk behandling.



Aktiv sjukgymnastik för bålén, skulder- och bäckenregionen och de nedre extremiteterna bör inkludera följande:

- Hållnings- och balansträning
- Gångträning
- Tjänjningsprogram
- Mobiliseringstekniker
- Övningar/behandling i vatten
- Medicinsk träningsbehandling / träning för uppbyggnad av muskler

Fötterna uppvisar ungefär samma förändringar som händerna. Tårna kan också bli böjda och stela. Liksom för händerna bör ett övningsprogram utarbetas för fötterna, tillsammans med sjukgymnasten, så att fotgymnastik kan utföras i hemmet. Många övningar kan också integreras med dagliga aktiviteter. Om rörligheten i fötterna försämras eller vid ökande besvär måste sjukgymnasten informeras så att han eller hon kan ändra behandlingsprogrammet.

Väl utprovade skor bidrar i hög grad till att avlasta fötterna. Om nödvändigt bör skorna bestå av ortopediska skor eller ortoser som är anpassade till fotens ställning. Förutom ledförändringarna är även förkortningen hos många av musklerna i de nedre extremiteterna orsaken till det begränsade rörelseomfånget. Knä- och höftlederna fastnar ofta i böjt läge och kan inte extenderas fullt. Häl-till-tå-rullning av foten är inte heller möjlig på ett optimalt sätt, på grund av förkortning i den posteriora vadmuskulaturen. Det är nödvändigt att förlänga musklerna med hjälp av olika tjänjningstekniker. Om patienten klarar av det är ett *tjänjningsprogram* som utförs i hemmet också lämpligt.

Hos äldre patienter med nedsatt fysisk förmåga och större risk för smärtor bör avslappningsåtgärder, smärtbehandling och *passiva metoder* användas som tillägg till eller ersättning för annan form för behandling. Dessa kan inkludera följande: värmepackar, *massage*, *bad*, *undervattensmassage*, *manuell terapi*, *elektroterapi* och *behandling på behandlingsbord med slyngor*.

FALLBESKRIVNINGAR

I. Aktiv rörelseterapi för Hurlers sjukdom med BMT

.....

Sjukgymnastikprogram för A.

Behandlingskur på Kinder-Reha-Zentrum

Usedom:

4 veckor

Ålder: 9 år

Diagnos: MPS typ

I, tillstånd efter

benmärgstransplantation

vid 2 års ålder



Terapi:

- Aktiv rörelseterapi i gymnastiksalen
- Aktiv rörelseterapi i simbassängen
- Behandling av bröstkorgen
- Snoezelen-terapi

A:s förändrade kropps-konstitution hindrar henne under dagliga aktiviteter. Mentalt har hon utvecklats väl och kan utföra övningar självständigt och målmedvetet. Hon blir dock bara motiverad att utföra övningarna när de erbjuder henne en utmaning eller hon tycker de är roliga. Muskelstärkande träning eller terapier med många upprepningar eller obehagliga rörelser är inte möjliga.

Hon tappar snabbt koncentrationen och/eller blir utmattad, och behöver ta paus allt oftare. Här spelar andningen, som begränsas av den deformerade bröstkorgen, en viktig roll. Rygggradens abnorma kurvatur har dessvärre tilltagit under det senaste året.

Aktiv rörelseterapi i gymnastiksalen:

Den aktiva sjukgymnastiken har vi utformat på ett mycket mångsidigt sätt. För närvarande prioriteras stabiliseringen av bålen. Vi har försökt stärka muskelkorsetten, i synnerhet bukmuskulaturen. Om bål-muskulerna inte längre klarar att utföra statiskt arbete kan en korsett behövas längre fram.



Aktiv rörelseterapi med hjälp av en träningsbana.

Mål: Förbättrad rörlighet och koordination.

För att uppnå detta lät vi A utföra mattövningar på rygg och på mage och utföra olika övningar med Pezzi-bollar.



Aktiv rörelseterapi i vatten. Mål: Förbättrad kondition och rörlighet.

Vi främjade rörligheten i skulderregionen (och händerna) med hjälp av klättring, bänkdragning, gripövningar och lekar med händerna ovanför huvudet; A. kunde också spela tennis med ballonger med och utan trampolin. (Hopp var inte tillåtna på grund av förändringarna i ryggraden!) För att träna rörelsesekvenser hämtade från dagliga aktiviteter arbetade vi med en träningsbana där olika typer av koordinationsförmågor tränades: lägga sig ner / krypa / resa sig upp, klättra, gå framlänges / gå baklänges på olika underlag, balansövningar, och mycket mer. För att förbättra andningen byggde vi in tämjövningar och ägnade särskild uppmärksamhet åt utandningen under utförandet av rörelserna. Under ansträngning kan A. endast pressa ut luften.

Efter cirka 10 dagar uppvisade A. en ökad prestationsförmåga och behövde färre pauser under den 30 minuter långa behandlingsomgången. Hon utförde uppreppande koordinationsövningar snabbare och med större självförtroende, så att vi kunde öka svårighetsgraden. I det dagliga livet bör det ses till att A. får

lov att självständigt utföra ett stort antal rörelsesekvenser, som t.ex. att gå upp och ner för trappor, lägga sig ner/sätta sig och ställa sig upp, hämta nänting och sätta tillbaka det igen, delvis klä på sig själv, osv.

Aktiv rörelseterapi i simbassängen:

Denna behandling utfördes två gånger den första veckan och därefter dagligen (5 ggr i veckan). I vattnet uppnådde A. ett stort rörelseomfång utan intensiv ansträngning eller belastning av ryggraden och lederna. Andningen blev mycket lättare för henne. Denna terapi var därför lämplig för A., i synnerhet för att förbättra den fysiska konditionen och muskelkraften.

Med stöd av bara en simnudel fick A. konstant röra kroppen på rygg och på mage, samt balansera, vilket förbättrade tensionen i kroppen och bålens stabilitet.

Rörelseterapin i simbassängen inkluderade dessutom koordinationsövningar med olika hjälpmedel och övningar i stående ställning i bassängens grunda del.

Behandling av bröstkorgen:

På grund av bröstkorgens begränsade rörlighet utförde vi behandling av bröstkorgen två gånger i veckan. A. tar små andetag och hennes andningsfrekvens är därför ökad. Med hjälp av tämjning, skakning, manuella tekniker och vibrationer försökte vi vidga luftvägarna och öka bröstkorgens flexibilitet. Under övningarna för de små andetagerna måste A. själv ägna uppmärksamhet åt hur hon andades, i synnerhet utandningen.



Skruvande tånjning av bröstkorgen. Mål: Förbättring av bröstkorgens rörlighet och ventilationen i de olika lungdelarna.

Genom att koncentrera sig ordentligt kunde A. sedan andas djupare och andas ut utan att pressa ut luften. Under den aktiva terapin klarade hon dock inte att tänka på andningen.

Även om vi under fysioterapin inte kunde påverka de anatomiska förträngningarna i de övre luftvägarna hos A. så har dock hennes lungventilation och gasutbyte förbättrats.

Den intensiva fysioterapeutiska behandlingen under A:s behandlingskur förbättrade markant hennes fysiska konstitution och kondition. Vi kunde förstås inte påverka hennes skelettförändringar, såsom den korta bålen, ryggradens krökning eller höftdysplasien. Rörligheten i lederna, som varit nedsatt på grund av kontrakturer, i t.ex. axel-, armbågs- och fingerlederna, förbättrades delvis genom den intensiva terapin. A. kunde markant öka sin prestations- och koordinationsförmåga.



II. Rörelseterapi i vatten vid Sanfilippos sjukdom.

Fallbeskrivning: Sjukgymnastikprogram för J.

Behandlingskur på Kinder-Reha-Zentrum

Usedom:

3 ½ vecka

Ålder: 20 år

Diagnos: MPS typ III (fas 3) i avancerat stadium (avsaknad av kontroll i sittande)

Terapi:

- Passiv mobilisering efter undervattensmassage
- Aktiv rörelseterapi i vatten
- Behandling av bröstkorgen vid behov



Undervattensmassage med vattenstråle under tryck.
Mål: Avslappning och ökad känsel, förbättrad arteriell blodförsörjning till och venöst avflöde från vävnadsstrukturer på längre avstånd från hjärtat.

Efter undervattensmassagen utfördes passiv mobilisering på behandlingsbordet. Vi rörde passivt samtliga leder, även de små tå- och fingerlederna. Vi utförde rörelserna i så stor omfattning som rörelseomfånget tillät. Förutom ledrörligheten ägnade vi också uppmärksamhet åt muskelförkortningen och utförde här adekvata tånjningar.

J. har en större skada i vänster höft och vänster ben är kraftigt inåtroterat. Båda fötterna är bågförmade och nästan orörliga. Den bakre benmuskulaturen är förkortad. På grund av bristande vård av fötterna och tårna har detta område drabbats av svampangrepp.

Passiv mobilisering efter undervattensmassage:

Vi utförde undervattensmassage i cirka 25 minuter vid en vattentemperatur på 36 °C. J. låg i en terapeutisk simkrage och behövde inte använda badbyxor. Vattenstrålen fördes under svagt till medelstarkt tryck över armarna och benen, samt skulderregionerna och ryggen.

Denna behandling främjade metabolismen i huden, musklerna och bindväven och mjukade upp ledstrukturerna något. Behandlingen var mycket avslappnande för J.



Passiv mobilisering av en inaktiv patient efter förberedande undervattensmassage.

Mål: Bibehållande och förbättring av rörligheten i lederna, förbättrad arteriell blodförsörjning till och venöst avflöde från vävnadsstrukturer på längre avstånd från hjärtat.

Vi utförde undervattensmassage med efterföljande passiv mobilisering tre gånger i veckan. J:s rörlighet ökade. Tack vare den förbättrade metabolismen gick svampangreppen tillbaka och hudsåren läkte snabbare.



Rörelseterapi i vatten.

Mål: Främjande av ökad känsel och rörlighet (aktiv och passiv).

Aktiv rörelseterapi i vatten:

Två gånger i veckan gick vi med J. till aktiv rörelseterapi i simbassäng. Här använde J. blöja under badbyxorna för att förhindra kontaminering av vattnet. Vattentemperaturen var 31,5 °C och behandlingen varade i högst 30 minuter. Eftersom J. inte längre klarar att självständigt utföra specifika rörelser blir han snabbare avkyld.

De första övningarna i vattnet utfördes utan hjälpmedel. Meningen var att J. skulle känna hur det kändes att vara i vattnet, utan att bli osäker.

Därefter kunde vi använda en simnudel och simdynor för att låta J. förflytta sig i vattnet och provocera små rörelser för stabilisering av balansen. Vi kunde med hjälp av simhjälpmedel även mobilisera den nedre kroppshalvan, inklusive ländryggen, medan han låg på rygg och på mage.

Behandling av bröstkorgen:

Trots att J. alltid låg i halvliggande ställning och hans bröstkorg därför var tillplattad, hade han med tanke på sjukdomstillståndet en bättre lungfunktion än förväntat.

Hans luftvägar var alltid fria. I början av behandlingskuren behandlade vi bröstkorgen för att se om det var nödvändigt att mobilisera fastsittande slem. Detta skedde genom att J. låg på behandlingsbordet med bar överkropp och behandlades i rygg- och sidoläge med manuella tekniker, skakning och vibrationer. Hans goda lungfunktion bekräftades. Efter konsultation med läkaren lade vi denna del av behandlingen åt sidan. J. förblev infektionsfri under hela behandlingskuren, och ytterligare behandling av bröstkorgen var därför inte nödvändig.

I slutet av behandlingskuren var J. märkbart mer avslappnad än i början av rehabiliteringsåtgärderna. Hudens tillstånd och färg hade märkbart förbättrats. Denna behandling resulterade i förbättrad arteriell blodförsörjning och venöst avflöde, särskilt i perifera kroppsdelar.

Rörligheten ökade i nästan samtliga leder.

Vi måste förstås även erkänna att fysioterapin har sina begränsningar. Vi kan inte vända de degenerativa förändringarna i skelettet eller känsel förmågan. Med vår behandling försökte vi uppnå bästa möjliga hälsotillstånd för J. och på så sätt få honom att må så bra som möjligt.



III. Rörelseterapi vid Maroteaux-Lamys sjukdom

Fallbeskrivning: Sjukgymnastikprogram för J.

Behandlingskur på Kinder-Reha-Zentrum

Usedom:

3 ½ vecka

Ålder: 7 år

Längd: 94 cm

Diagnos: MPS typ VI

(enzymsubstitutionsbehandling under de senaste 4 månaderna vid tidpunkten för terapi).

Terapi:

- Aktiv rörelseterapi / sjukgymnastik
- Passiv mobilisering
- Aktiv rörelseterapi i vatten
- Andningsterapi i grupp
- Snoezelen-terapi



J. är mindre än jämnåriga barn, men har en god kropps-konstitution. Han har inga eller endast smärre nedsättningar av styrkan, men uppvisar en förändrad kroppsstruktur, särskilt i skulderregionen. Fingrarnas rörelseomfång och därmed även finmotoriken är kraftigt nedsatt. Hans mentala förmåga är normal. Han besväras framförallt av hans dåliga syn på grund av skada på synnerven, hans försämrade andning på grund av förträngningar i halsen och den nedsatta

rörligheten i händerna.

Under terapin uppvisade J. god uthållighet, så att vi kunde genomföra två aktiva behandlingssessioner dagligen.

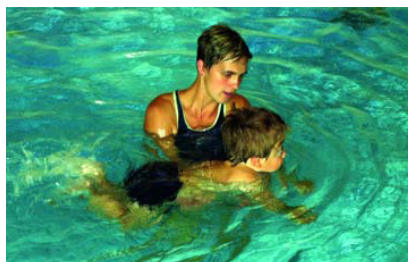
Terapin i gymnastiksalen bestod av både passiva och aktiva element. De aktiva övningarna inriktades i synnerhet på koordinationsträning, orientering i rummet och reaktioner på förändringar i den närliggande omgivningen. Med tanke på J:s synnedsättning är komplexa rörelseövningar till hjälp för att skapa större självförtroende i främmande miljöer. Häri ingick: snabb vridning och vändning, positionsförändringar, rörelseförändringar, balansering, klättring och även lekar. Vi har undvikit större hopp för att inte provocera problem i halsryggen.



Exempel på rörelseterapi:
Balansövning.



Exempel på rörelseterapi:
Lek under en utmanande koordinationsövning på Posturomed (rörligt underlag).



Undervisning i simrörelser i rygg- och magläge.
Mål: Att kunna simma självständigt utan hjälpmedel.

En lika viktig del av behandlingen utgjordes av *passiv mobilisering*, särskilt av händerna, och tånjning av skulderregionen. Eftersom behandling av händerna är tidskrävande rekommenderar vi att föräldrarna integrerar dessa övningar med de dagliga aktiviteterna. Vi demonstrerade passiv mobilisering av handen för modern och övade detta tillsammans med henne. Programmet kan utföras i hemmet under en vilopaus medan man läser en saga eller när barnet tittar på barnprogram på TV. Barnets rum erbjuder flera möjligheter till understödjande aktiviteter, som t.ex. leka med byggklotsar eller modellera. Eftersom J. håller på mycket både med dagliga aktiviteter och med terapi borde en normal omfattning av "terapeutisk" lek vara tillräcklig.

Rörelseterapi i vatten var en viktig del av behandlingsprogrammet. J:s fysiska kondition förbättrades utan extra belastning av ledstrukturerna. Hans kondition förbättrades märkbart. Tidsperioderna för ansträngningarna förlängdes. Eftersom det finns en möjlighet att J., trots hans förändrade kroppsstruktur, kan lära sig simma, övade vi ofta rörelserna vid bröstsim. För närvarande behöver J. fortfarande en simnudel som hjälpmedel.

Vi använde den grunda behandlingsbassängen (60 cm djup) för att öva balansen och olika färdigheter med diverse hjälpmedel.

På grund av andningsproblemen under längre ansträngningar var det meningen att J. skulle delta i *andningsterapi i grupp för 4-åringar*. Hans fysiska prestationsförmåga motsvarar ungefär den hos denna åldersgrupp. Eftersom J:s mentala utveckling är mycket mer avancerad kände han sig dock inte väl till mods. Vi fick därför avbryta gruppterapin. Det är här tydligt att integrering i en grupp dessvärre även kan vara förenad med svårigheter.

En ytterligare del av den individuella terapin var *Snoezelen-terapi*. J. är ett mycket aktivt barn och hade svårt att genast slappna av. Vi utförde därefter koncentrationsövningar med honom, och färdighetslekar för att träna upp finmotoriken.

Hans fingrar blev fort trötta, så att specifika fasthållningar blev alltmer inexakta ju längre övningen varade. Efter några omgångar förbättrades J:s förmåga och uthållighet.

Vi ägnade en större del av terapin åt visuell varseblivning. Genom att koncentrera sig kunde J. med ökande framgång känna igen upprepade bilder och sekvenser, trots den nedsatta synförmågan.

Denna intensiva terapi som utfördes under J:s behandlingskur kan förstås inte genomföras på samma sätt i hemmet. Det är därför nödvändigt att ställa upp huvudpunkter för den fysioterapeutiska vården och att regelbundet kritiskt granska dem.

Vi försökte minska begränsningarna som orsakats av kontrakturer och öka J:s fysiska prestationsförmåga. De sjukdomsorsakade förändringarna av hans kroppsstruktur sätter dock gränser för vårt arbete.



Förklaringar av fysioterapeutiska begrepp

Övningar för andningsgymnastik:

Övningar för andningsgymnastik utgörs av rörelser av bålen och extremiteterna, som i sin tur medför att revbenen höjs och sänks, vilket åstadkommer en djupare in- och utandning. De används för att främja bröstkorgens rörlighet, motverka infektioner i lungorna, öka vitalkapaciteten och lösgöra sekret. För detta används: aktiva och passiva tånjningar, manuella tekniker (t.ex. manuella abdominella tekniker (TY: "Päckegriffe") och vibrationer), eller rörelser med hjälpmedel (stänger, ringar, theraband), tånjlägen och tånjställningar och kroppslägen som underlättar andningen.

Behandlingsbassäng:

Behandlingsbassängen används för rörelsebehandling i vatten. I vatten väger kroppen bara 10 % av sin ursprungliga vikt. Rörelser utförs lättare, och kan hos patienter med inkompleta pareser överhuvudtaget endast utföras i vatten. Motivationen till att röra sig ökar tack vare att rörelserna underlättas och smärtan minskar. Behandlingsbassängen är ett bra och lämpligt tillägg till "torr behandling". Nackdel: Avväjningsrörelser sker lättare men är svårare att känna igen.

Bobath-konceptet för barn:

Behandlingen används för att initiera fysiologiska rörelsemönster

och undertrycka onormala rörelsemönster. Barn med cerebrala koordinationsstörningar, sensoriska-motoriska störningar och genetiskt betingade funktionshinder behandlas enligt detta koncept. Rörelsesekvenserna observeras noga under behandlingens gång och anpassas till det aktuella utvecklingsstadiet. Barnet stimuleras via sina olika system för sensorisk varseblivning till att utföra rörelser, patologiska rörelsemönster undertrycks av sjukgymnasten och fysiologiska rörelser utlöses.

(Exempel: Huvudkontroll, hand-till-hand-koordination, sitta, krypa, m.m.)

Tånjningsprogram:

Tånjningsprogram förbättrar tånjbarheten hos elastiska strukturer och ökar på så sätt rörelseområdet. Tånjningsprogram bör utföras 2–3 ggr i veckan under 10–15 minuter åt gången. Man skiljer mellan dynamiska tånjningar, passiva statiska tånjningar, spännings-/avslappningstånjningar och aktiva statiska tånjningar. Dynamiska tånjningar är korta och svängande och utförs ofta inom sporter. Passiva dynamiska tånjningar är långa, varar i 15–30 sekunder, men upprepas bara 2–4 gånger. De utgör en effektiv tånjningsmetod, där smärta undviks men "dragnings" tillåts. Vid spännings-/avslappningstånjningar hålls det tånjningsläget kvar i 3–8

sekunder med isometrisk spänning, därefter sker avslappning, och sedan hålls tånjningsläget på nytt i 10 sekunder. Denna terapeutiska tånjningsmetod används i synnerhet för förkortade muskler och upprepas också 2–4 gånger. Vid aktiva statiska tånjningar antas ett tånjningsläge som sedan förstärks genom motpartens spänning under 10–20 sekunder. 2–3 upprepningar räcker.

Elektroterapi:

Elektroterapi används för att lindra smärta, förbättra cirkulationen, öka metabolismen, stärka musklerna eller slappna av musklerna. Beroende på sjukdomssymtomen används särskilda elektriska strömmar och elektroder.

Ergoterapi:

Via särskilda dagliga övningar får personen hjälp att lära sig de färdigheter som krävs i det dagliga livet och som gått förlorade på grund av sjukdom, skada eller funktionshinder.

Zonterapi på fötterna:

Denna terapi utnyttjar förmågan till regeneration som finns hos en människa. För varje organ, vävnad och led i kroppen finns en motsvarande reflexzon på fotsulan. Genom speciella manipulationsmetoder främjas cirkulationen i reflexzonerna på foten och reflexzonerna ordnas. Denna terapi används vid organproblem, huvudvärk, allergiska sjukdomar (t.ex. astma) och statiska muskulära-neurologiska dysfunktioner (t.ex. ischias, blockader). Den kan med fördel kombineras med andra terapiformer.

Gångträning:

Målet för gångträningen är att å ena sidan uppnå och behålla ett fysiologiskt, harmoniskt gångmönster och att å andra

sidan förhindra eller behandla onormala gångmönster. Gångträningen tar upp fotens position, belastningen på foten, hål-till-tå-rullning, steglängd, stegrytm, stegbredd, knän, höfter, bäcken, bål, axelleder, armbågar och armsvängning.

Användning av hjälpmedel lärs också ut under gångträning.

Hållnings- och balansträning:

Hållningsträning används för att hjälpa patienten att bemästra de motoriska kraven i det dagliga livet (sitta, gå, stå, rörelser vid dagliga aktiviteter) med målsättningen att åstadkomma en optimal belastning av alla kroppens strukturer. Det viktiga är att överföra rörelsemönstret till det dagliga livet. Rörelsebeteenden i dagliga situationer analyseras och modifieras om nödvändigt.

Inhalation:

Under inhalation bildas en aerosol av läkemedel och vatten för medicinskt bruk som transporteras in i luftvägarna med varje andetag. Målet är att befukta, minska svullnaden hos och lösgöra sekret från bronkialslemhinnan. Läkemedel för behandling av infektioner och inflammationer kan också tillföras. Administreringen sker med hjälp av inhalatorer, sprayer, doseringsaerosoler och ultraljudsaerosoler.

Kolonmassage:

Kolonmassage är en reflexterapimetod som verkar genom manuell stimulering av fem kolonpunkter som är funktionellt förbundna med andra bukorgan. Dessa punkter letas fram i tur och ordning och masseras med cirkulära rörelser som motsvarar andningsrytmen (i cirka 2 minuter per punkt). Kolonmassage påverkar bukorganens vegetativa tonus och tjocktarmens peristaltik. Den utförs en gång dagligen vid behov.

Lymfdränage:

Borttransport av vävnadsvätska som åstadkommes genom varsam manuell sammanpressning av vävnaden, övervägande på kroppsytan. Handgreppen inriktas härvid längs med lymfkärlens banor. Lymfdränage används mot ödem av skilda orsaker, svullnader och även mot migrän.

Manuell terapi:

Manuell terapi används för att finna och behandla dysfunktionella tillstånd i rörelseapparaten, med målsättningen att upprätthålla eller återställa normal funktion i leden och alla funktionellt och strukturellt relaterade vävnader. Den består av olika behandlingsmetoder:

- *Behandling av akuta smärttillstånd* genom traktion, rörelse i det smärtfria rörelseområdet, mjukdelsmetoder för behandling av smärta
- *Behandling av kronisk smärta* genom att utlösa ett nytt inflammationstrauma och därefter på bästa möjliga sätt få detta att läka genom att minska belastningarna vid degenerativa förändringar genom t.ex. mobilisering av bröstryggen + stabilisering av ländryggen samt hållningsträning
- *Avslappningsbehandling* efter skador och spänningstillstånd med hjälp av traktion och mjukdelsmetoder i det smärtfria rörelseområdet
- *Vävnadsspecifika funktionella åtgärder* i början av läkningsprocessen med hjälp av spänningsövningar för muskelvävnad, stimulering genom dragning av vävnaden i senor och ligament, kompression för broskvävnad och begränsade rörelser i det smärtfria rörelseområdet
- *Mobiliserande behandling* utförs för att bibehålla befintlig rörlighet, fördröja försvinnande av och återställa begränsad rörlighet med hjälp av tånjningar, mobilisering av leder och lösning av adhererande ligament, bursor eller nerver

- *Stabiliserande behandling* för koordinerad muskelkontroll, från behandling med hjälpmedel såsom band, korsett, bälte eller ortoser till styrketräning enligt medicinsk träningsbehandling

Massage:

Massage är en behandlingsmetod avsedd för att påverka spänningstillstånd och hudens och musklernas näringstillstånd och för behandling av kontrakturer, ärr och cirkulationsstörningar genom tånjning och stimulering genom dragning och tryck. Den verkar genom att främja cirkulationen, lindra svullnad, lindra smärta och åstadkomma avslappning förutom att den verkar på inre organ via reflexbågar.

Medicinsk träningsbehandling:

Medicinsk träningsbehandling motsvarar i stort sett så kallad uppbyggnadsträning. Denna används för att återställa bästa möjliga muskelfunktion, dvs. styrka, uthållighet och koordination, och bästa möjliga ledfunktion hos alla involverade strukturer. Dagliga och sportspecifika rörelsemönster lärs in så att upprepade skador förebyggs. Uppbyggnadsträningen består av mobilisering, stabilisering, träning för funktionell muskeluppbyggnad och muskelträning med belastning.

Träningselementen inkluderar statisk och dynamisk styrketräning, uthållighet, rörlighet och tånjningsmetoder.

Mobiliseringstekniker:

Mobiliseringstekniker utförs för att bibehålla befintlig rörlighet, fördröja försvinnande av och återställa begränsad rörlighet. I detta ingår muskeltånjningar, mobilisering av leder och lösning av adhererande ligament, bursor (slemsäckar) och nerver.

Ortoser:

Ortoser är bote- eller hjälpmedel avsedda för funktionell kompensation för defekter i rörelseapparaten. De utgörs bland annat av skenor, bandage, korsetter, ryggstöd, abduktionsskena, innerskor och inlägg.

Osteopati:

Osteopati är en manuell metod för diagnostisering och behandling av vävnadsspänningar i hela kroppen. Målet är att återställa kroppens självreglerande mekanismer och på så sätt stimulera till naturlig regeneration och reparation. Varsamma manuella metoder används huvudsakligen. Det är en komplex behandling som kan indelas i tre nivåer: muskuloskeletal nivå (rörelseapparaten), visceral nivå (inre organ) och kraniell nivå (huvudet).

Passiva metoder:

Passiva metoder är åtgärder som utförs på patienten. Inom fysioterapi utförs traktion och passiva rörelser.

Traktion: Ledytorna i en led dras isär under dragning och ledkapseln åtstramas därmed.

Passiva rörelser: Lederna rörs utan hjälp av något volontärt muskelarbete. Målet här är profylax mot och begränsning av kontrakturer såväl som mobilisering eller undersökning av ledens rörlighet.

PNF-tekniker (proprioceptiv neuromuskulär facilitering):

Dessa är komplexa rörelser avsedda att främja det neuromuskulära systemet. De används framförallt vid pareser, koordinationsstörningar och muskelsvaghet. Genom samlade rörelser i sammanhängande muskelgrupper (inklusive rotationsrörelser) försöker man åstadkomma maximal stimulering av motorneuronen. På detta sätt förbättras koordinationen, muskelstyrkan och

rörelseomfånget.

Snoezelen-terapi:

Snoezelen är ett påhittat ord som är sammansatt av de holländska verben för att sniffa, lukta (snuffelen) och dåsa, slappna av (doezelen). I speciella rum med speciella hjälpmedel stimuleras sinnena för att öppna upp en sensorisk värld.

Sportterapi:

Sportterapi innebär understödjande och fortsättning av fysioterapi med hjälp av träningsmetoder och -medel som används inom sporter.

Övningar enligt Brunkow:

Vid övningar enligt Brunkow placeras extremiteterna i särskilda positioner. Muskelspänningen propageras hela vägen in till bälten via en tänkt eller faktiskt genomförd pressande eller påskjutande rörelse med händerna och/eller fötterna. Detta åstadkommer i sin tur en ofrivillig upprättnings av bälten med isometrisk spänning i hela kroppen. Denna behandling kan utökas ganska väl med grunderna i andra koncept. Övningarna enligt Brunkow är särskilt lämpliga för stabilisering vid sjukdomar i ryggraden.

Ridterapi:

Terapeutisk ridning består av tre oberoende arbetsområden som delvis överlappar varandra:

- Hippoterapi
- Pedagogisk kurativ ridning och pedagogisk kurativ voltige
- Ridning och voltige för personer med funktionshinder

Hippoterapi utförs av sjukgymnaster med lämplig specialutbildning. Hästen används som ett "levande motionsredskap". Patienten reagerar på hästens ryggrorelser. Andra impulser, som t.ex. tempovariationer, böjda linjer, skritt-

halt, kan utlösas. Under dessa procedurer normaliseras muskeltonus, balansen förbättras, bål- och huvudkontrollen främjas och rörelsekänslan tränas.

Pedagogisk kurativ ridning och pedagogisk kurativ voltige (vanligen i grupper) används för att träna barn och ungdomar med beteendestörningar och nedsatt intelligens. Fysiska funktionshinder föreligger inte. Terapin utförs av en pedagogisk expert med specialutbildning.

Ridning och voltige för personer med fysiska funktionshinder är en metod för fysisk och psykosocial rehabilitering som utförs av experter med rid- och specialutbildning.

Behandling på behandlingsbord med slyngor:

Behandlingsbord med slyngor är en anordning med vilken patienten kan uppleva viktlöshet i hela kroppen eller i delar av kroppen. Med hjälp av speciella blockanordningar och slyngor dras kroppens olika delar uppåt och hängs upp. När patientens vikt minskas och det inte föreligger något friktionsmotstånd kan patienten utföra rörelser som annars, på grund av smärtor eller muskelsvaghet, inte skulle vara möjliga. Koordinationsträning och mobilisering av leder, tänjning, stabilisering och utsträckning av ryggraden samt avslappning är möjliga under stabil upphängning.

Behandling och massage av bröstkorgen:

Behandling av bröstkorgen utförs manuellt eller med hjälp av en vibrationsapparat (t.ex. en Vibramat) för att lösgöra sekret. Härvid utnyttjas klappning, bankning, vibrationer, tänjningslägen och manuella abdominella tekniker (TY: "Päckegriffe"). Det lösgjorda sekretet hostas sedan upp.

Övningar/behandling i vatten:

Övningar i vatten främjar balans och koordination. De ökar förmågan att slappna av och förmedlar rörelseglädje. Målet med behandlingen är att åstadkomma största möjliga grad av oberoende i vattnet för patienten. Övningarna utförs med så lite fasthållning som möjligt. Patienten försöker att styra sin kropp mot horisontellt och vertikalt riktade krafter och röra sig med dessa på ett självständigt och inriktat sätt.

Ultraljudsbehandling:

Ljudvågor åstadkommer en mekanisk vibrationseffekt. Denna mikromassage verkar ner till ett djup på 8 cm. Ljudvågorna reflekteras av ben. Ultraljudet verkar genom att lindra smärta, öka permeabiliteten, lösgöra adherenser, främja cirkulationen och få muskler att slappna av. Det har en positiv effekt på vävnadsregeneration och benläkning.

Undervattensmassage:

Undervattensmassage är en massagebehandling för hela kroppen eller individuella områden, i vatten med hjälp av en jetstråle med trycksatt varmt vatten. Stimuleringsstyrkan kan doseras och styrs av den individuella patientens känslighet och fysiska uthållighet. På detta sätt främjas metabolismen i vävnaderna och behandlingen resulterar även i smärtlindring, vegetativ-psykisk avslappning och lösning av vävnadsadherenser och ärrbildningar.

Vojta:

Vojta är ett behandlingssystem för återställning av medfödda rörelsemönster som gått förlorade på grund av hjärnskada eller trauma. Denna metod utnyttjas huvudsakligen vid neurologiska rörelsestörningar hos barn eller för vuxna med neurologiska sjukdomar eller neuromuskulära störningar. Målet är att initiera eller upprätthålla fysiologiska rörelsesekvenser innan patologiskt förändrade ersättningsmönster blir uttalade. Vojta baseras på principen om reflektorisk förflyttning. Genom att utöva tryck på vissa punkter på kroppen (triggerzoner) kan reflektoriska rörelser utlösas. Övningsprogrammet som utarbetas måste utföras regelbundet även av föräldrarna.

Värmebehandlingar:

Värmebehandlingar verkar genom att främja cirkulationen, öka muskeltonus, lindra smärta, ge avslappning och stimulera immunsystemet. Här ingår följande: fango- och torvpackar, varma rullar, varma bad, värmekuddar (linfrö- eller frökuddar) och applicering av hetluft.

Medicinska förklaringar

Hypoplasi av dens: Strukturell missbildning av den första halskotan med resulterande instabilitet vid rörelser i övergången mellan huvud och nacke.

Dysostosis multiplex: Flertaliga störningar av bentillväxten på grund av skada på tillväxtbrosket i skelettet.

Minska tonus: Slappna av

Endoprote: Konstgjord led tillverkad av syntetiskt material (metall, keramik etc.) som sätts in i kroppen.

Genua valga: Kobenthet

Genua vara: Hjulbenthet

Gibbus: Puckel

Bråck: Bristning i mjukdelar med frambuktande organ genom anatomiskt befintliga hålrum

Höftdysplasi: Medfödd missbildning av acetabulum och/eller femurhuvudet med risk för att femurhuvudet glider ut ur leden

Höftledsluxation: Luxation av femurhuvudet (förskjutning ut ur acetabulum)

Leddysplasi: Missbildning eller felaktig utveckling av en led med felaktig form och funktionsnedsättning (se även höftdysplasi)

Hyperlordos: Ökad framåtriktad krökning i ländryggraden (svankrygg) (se även lordos)

Karpaltunnelsyndrom: Mekanisk kompression av medianusnerven i karpaltunneln (i handleden) som ger upphov till känselstörningar i handflatan och de första tre fingrarna och även kan leda till atrofi (näringsbrist, tillbakabildning) av tummuskulerna.

Karpaltunnelsyndrom ingår ofta i den kliniska bilden vid MPS typ I, II, VI och mukolipidos. Symtomen är smärta, domningar, muskelsvaghet och stickningar i fingrarna, särskilt nattetid. De uppstår på grund av tryck på medianusnerven som löper över handleden i den så kallade karpaltunneln, till fingrarna. Den försörjer framförallt tummen, pekfingret och långfingret. Nerven omges av senor och ligament i vilka material även inlagras. Med tiden blir dessa vävnader så förtjockade att de, i kombination med de förtjockade ändarna på radius och ulna, kan ge ett ökat tryck i karpaltunneln och således även på nerven. Genom att undersöka den elektriska fortledningsförmågan i nerven (elektromyogram, nervledningshastighet, sensory evoked potential), kan karpaltunnelsyndromet diagnostiseras.

Förutom användning av skena nattetid kan vid påvisad nervskada ett kirurgiskt ingrepp utföras där det breda ligamentet i handleden delas så att trycket i karpaltunneln lättas.

Kontraktur: Försämring av funktionen och rörligheten i leder orsakad av muskelförkortning, skrumpning av ledkapslar eller felvuxna ledytor.

Kyfos: Bakåtriktad konvex krökning av ryggraden

Ländlordos: Svankrygg

Lordos: Framåtriktad konvex krökning av ryggraden

Myokardiell hypertrofi: Förtjockning av hjärtmuskeln

Fenotyp: Klinisk manifestation av arvsanlag

Skolios: Krökning av ryggraden i sidled

Stenos: Förträngning

Subluxation: Begynnande luxation (vridning ur led) av en led, med ledytorna fortfarande i kontakt med varandra

