

## **1. Diet and Exercise Experience with Pompe Disease**

June 17th, 2021

Pompe Alliance Patient Meeting

Vanessa O'Connell & Ryan Colburn

### **Expérience de la nutrition et de l'exercice avec la maladie de Pompe**

17 juin 2021

Réunion des patients de Pompe Alliance

Vanessa O'Connell et Ryan Colburn

## **2. Welcome**

I am not a Doctor, Physical Therapist or Dietician. I am living with Pompe Disease. I am trying to manage my disease daily, the best that I can. Preserving the physical capabilities that I have remaining is extremely important to me.

Many things with our disease are out of my control

but nutrition and exercise are things that I can control.

I attend every webinar and seminar that I can regarding Nutrition and Exercise in Pompe Disease... the following is some of what I've learned along the way

### **Bienvenue**

Je ne suis ni médecin, ni kinésithérapeute, ni diététicienne. Je vis avec la maladie de Pompe. J'essaie de gérer ma maladie au quotidien, du mieux que je peux. Préserver les capacités physiques qu'il me reste est extrêmement important pour moi.

Beaucoup de choses avec notre maladie sont hors de mon contrôle.

Mais l'alimentation et l'exercice sont des choses que je peux contrôler.

J'assiste à tous les webinaires et séminaires que je peux sur la nutrition et l'exercice dans la maladie de Pompe... voici ce que j'ai appris en cours de route

## **3. Pompe Recap**

Pompe disease is a rare metabolic disorder where there is an enzyme (a chemical) within the body that is supposed to break down stored energy into usable energy within a specific part of each cell. In Pompe, that enzyme doesn't fully do its job, so that stored energy, called glycogen, accumulates in that part of the cell, eventually causing issues within the cell.

The cells that most commonly store and use this type of energy are proximal\* muscles, which means they are typically the most impacted (even though Pompe itself is not a muscle disease). \*proximal: means close to the center of the body

Alternate names: Acid Maltase Deficiency, Glycogen Storage Type II.

Umbrella Classifications: Glycogen Storage Disease, Lysosomal Storage Disease, Rare Disease  
Adjacent Communities: Neuromuscular Disorders, Muscular Dystrophy

Studies have shown that nutrition and exercise are important in the management of metabolic disorders.

### Récapitulatif de Pompe

La maladie de Pompe est une maladie métabolique rare caractérisée par la présence d'une enzyme (substance chimique) dans l'organisme qui est censée décomposer l'énergie stockée en énergie utilisable dans une partie spécifique de chaque cellule.

Dans le cas de la maladie de Pompe, cette enzyme ne fait pas entièrement son travail, de sorte que l'énergie stockée, appelée glycogène, s'accumule dans cette partie de la cellule, ce qui finit par causer des problèmes dans la cellule.

Les cellules qui stockent et utilisent le plus souvent ce type d'énergie sont les muscles proximaux\*, ce qui signifie qu'ils sont généralement les plus touchés (même si la Pompe elle-même n'est pas une maladie musculaire). \*proximal : signifie proche du centre du corps.

Autres noms : Déficit en maltase acide, Glycogen Storage Type II.

Classifications générales : Maladie de stockage du glycogène, maladie de stockage lysosomale, maladie rare.

Communautés adjacentes : Troubles neuromusculaires, Dystrophie musculaire

Des études ont montré que la nutrition et l'exercice physique sont importants dans la gestion des troubles métaboliques.

#### 4.Pompe started talking early...

I showed some mild symptoms as a child such as poor posture, gait abnormality, soft speech and trouble gaining and maintaining weight.

Despite these indicators, I had a pretty normal childhood and was constantly active. When we were young, we rode our bikes, climbed trees and played outside until the street lights came on. I played football with my older brother, rode dirt bikes, ran track and played basketball in High School.

As a child growing up in a household with 4 older siblings and 2 parents, dinner time was quite busy. Special dinners weren't prepared and we pretty much ate whatever was served. There wasn't much thought given to protein or carb content and we didn't get much fresh fish living in the Mid West (not that we would have known to consider that anyway).

And life continued...

#### Pompe a commencé à parler tôt...

Enfant, j'ai présenté quelques symptômes légers tels qu'une mauvaise posture, une anomalie de la démarche, une élocution molle et des difficultés à prendre et à maintenir du poids.

Malgré ces indicateurs, j'ai eu une enfance plutôt normale et j'étais constamment active. Quand nous étions jeunes, nous faisons du vélo, grimpons aux arbres et jouions dehors jusqu'à ce que les lampadaires s'allument. Je jouais au football avec mon frère aîné, je faisais du vélo tout terrain, je courais sur la piste et je jouais au basket-ball au lycée.

En tant qu'enfant grandissant dans un foyer avec 4 frères et sœurs plus âgés et 2 parents, l'heure du dîner était assez chargée. Les dîners spéciaux n'étaient pas préparés et nous mangions à peu près tout ce qui était servi. On ne pensait pas beaucoup à la teneur en protéines ou en glucides et nous n'avions pas beaucoup de poisson frais dans le Midwest (nous n'aurions pas su y penser de toute façon).

Et la vie a continué...

### **5. When I started "hearing" Pompe in my body**

The progression of my symptoms was slow and steady over the years with my symptoms reaching a real clarity after the birth of my second son in 2003.

I was 41 years old at that time and during my pregnancy had increased weakness, trouble getting up from a chair, gait abnormality, hip and ankle pain and poor posture, all of which I attributed to giving birth at a later age.

By 2010, those symptoms remained and I finally sought a diagnosis. I saw Dr after Dr in search of an answer, and eventually they (incorrectly) diagnosed Muscular Dystrophy.

Looking back, I remember as a 14 year old going to my mom feeling like something wasn't quite right with my body, but she dismissed it, telling me different people have different body types... this after going to see the doctor at 4-5 years old for gait abnormality, and the doctors diagnosing me with a case of "her hips and legs are growing faster than the rest of her body" – really top notch doctoring there...

I remained untreated and became much weaker. I started walking with a cane due to frequent falls, and my balance was unstable. I used a manual wheelchair most of the time when leaving my home. I was depressed and my general health was headed downhill.

In Oct 2015, during a routine follow up at the local MDA clinic, the Dr. I was supposed to see called out sick... and the replacement wasn't so sure it was an MD...

In Nov 2015 I received my correct diagnosis of Pompe.

### **Quand j'ai commencé à "entendre" la Pompe dans mon corps.**

La progression de mes symptômes a été lente et régulière au fil des ans, mais mes symptômes ont atteint une réelle clarté après la naissance de mon deuxième fils en 2003.

J'avais 41 ans à l'époque et, pendant ma grossesse, j'ai ressenti une faiblesse accrue, des difficultés à me lever d'une chaise, une anomalie de la démarche, des douleurs à la hanche et à la cheville et une mauvaise posture, autant de symptômes que j'ai attribués au fait d'avoir accouché à un âge plus avancé.

En 2010, ces symptômes étaient toujours présents et j'ai finalement cherché un diagnostic. J'ai consulté plusieurs médecins à la recherche d'une réponse, et ils ont fini par diagnostiquer (à tort) une dystrophie musculaire.

Avec le recul, je me souviens qu'à l'âge de 14 ans, je suis allée voir ma mère avec l'impression que quelque chose n'allait pas dans mon corps, mais elle n'y a pas prêté attention, en me disant que les gens n'avaient pas tous le même type de corps... Ceci après avoir consulté un médecin à l'âge de 4-5 ans pour une anomalie de la démarche, et que les médecins m'aient diagnostiqué un cas de "ses hanches et ses jambes grandissent plus vite que le reste de son corps" - vraiment des médecins de haut niveau...

Je n'ai pas été traitée et je suis devenue beaucoup plus faible. J'ai commencé à marcher avec une canne à cause de mes chutes fréquentes et mon équilibre était instable. J'utilisais la plupart du

temps un fauteuil roulant manuel pour sortir de chez moi. J'étais déprimée et mon état de santé général se dégradait.

En octobre 2015, lors d'un suivi de routine à la clinique MDA locale, le docteur que je devais voir était malade... et le remplaçant n'était pas si sûr qu'il s'agissait d'un médecin....

En novembre 2015, j'ai reçu le diagnostic correct de Pompe.

#### **6. "Hearing" Pompe right away... Is pretty cool.**

Talking about how early our symptoms started when we look back isn't to scare anyone that progression is this dark cloud looming that turns on and off.

The take away we're going for is more like... we went 30-40 years between start of symptoms and actual diagnosis that enabled us to get on treatment.

We were blindly on a journey, with no ability to steer because we weren't aware that we were on this journey.

We broke bones, fell out of trees, played sports, scraped our knees, etc... and also have had happiness (and sadness), fulfilling careers, loving families, etc...

So we hope the takeaway is that in your journey, you've unlocked the most important parts – awareness, and an interest in getting educated about it. The empowerment that comes from that provides an incredible opportunity to manage the rest of your journey...

RC – as Vanessa said Many things with our disease are out of my control but nutrition and exercise are things that I can control.

#### **"Entendre" Pompe tout de suite... c'est plutôt cool.**

Parler de la précocité de nos symptômes quand nous regardons en arrière n'a pas pour but d'effrayer les gens en leur faisant croire que la progression est un nuage sombre qui s'allume et s'éteint.

Ce que nous voulons faire comprendre, c'est plutôt que... Il s'est écoulé 30 à 40 ans entre le début des symptômes et le diagnostic réel qui nous a permis de suivre un traitement.

Nous avons fait un voyage à l'aveuglette, sans pouvoir nous diriger, car nous n'étions pas conscients de faire ce voyage.

Nous nous sommes cassé des os, nous sommes tombés d'un arbre, nous avons fait du sport, nous nous sommes écorchés les genoux, etc... et nous avons également connu le bonheur (et la tristesse), des carrières épanouissantes, des familles aimantes, etc...

Nous espérons donc que votre parcours vous a permis de découvrir les éléments les plus importants : la prise de conscience et la volonté de s'informer sur le sujet. L'autonomisation qui en découle offre une opportunité incroyable de gérer le reste de votre parcours...

RC - comme Vanessa l'a dit, beaucoup de choses avec notre maladie sont hors de mon contrôle, mais la nutrition et l'exercice sont des choses que je peux contrôler.

#### **7. So, why nutrition and Exercise?**

~100 trillion cells in an adult human body

200+ types of cells -> glucose is a primary energy source, but not the only one

100k's of cells/fibrils per muscle

1000 lysosomes/cell

The top is what a healthy muscle fiber looks like under microscope.

The bottom is an affected muscle fiber

They're both from the same biopsy

The idea is that appropriate exercise will work to maintain the top while proper nutrition will work to slow down the progression shown in the bottom

### Alors, pourquoi la nutrition et l'exercice ?

~100 trillions de cellules dans un corps humain adulte

Plus de 200 types de cellules -> le glucose est une source d'énergie primaire, mais pas la seule.

100 000 cellules/fibrilles par muscle

1000 lysosomes par cellule

La photo du haut représente une fibre musculaire saine sous microscope.

Le bas est une fibre musculaire affectée.

Elles proviennent toutes deux de la même biopsie.

L'idée est qu'un exercice physique approprié permet de maintenir le haut de l'image, tandis qu'une alimentation adéquate permet de ralentir la progression de l'image du bas.

### 8. Some more on Muscles

Pompe does not directly prevent muscles from working or developing

There are a number of proteins that deal specifically with the growth and breakdown of muscles – GAA is not one of them. Muscular dystrophy is the disease category that captures those.

So, what's up with the muscles then?

Muscles (cells) are big users of glucose as an energy source, so when glycogen isn't breaking down to provide that, over time it can lead to issues with those tissues.

There's a hypothesis that it can reduce available energy to muscle cells (which seems true)

If the glycogen is not getting broken down (/fully) and used, it can build up

When the cells detect a limitation in available glucose, it triggers an order for more – this causes GYS1 (glycogen synthase) to “upregulate”

Muscles (cell/tissue) that do not get used will atrophy over time (this is true for everyone – Cast example)

Physical function starts in the brain... the brain controls everything we do in the body, by mapping the neurons and a firing sequence to an action. It is constantly reviewing and reallocating space (neuroplasticity), so the amount of brain real estate is proportional to how much we do something. We've always heard growing up that “practice makes perfect” and that's the same thing – the more you do something the more your brain allocates computing power to it, the less, the less. (Flute example)

### Un peu plus sur les Muscles

La Pompe n'empêche pas directement les muscles de fonctionner ou de se développer

Il existe un certain nombre de protéines qui s'occupent spécifiquement de la croissance et de la dégradation des muscles - la GAA n'en fait pas partie. La dystrophie musculaire est la catégorie de maladie qui les englobe.

Alors, que se passe-t-il avec les muscles ?

Les muscles (cellules) sont de gros consommateurs de glucose comme source d'énergie, donc lorsque le glycogène ne se décompose pas pour fournir cette énergie, cela peut, à la longue, entraîner des problèmes dans ces tissus.

Il existe une hypothèse selon laquelle cela peut réduire l'énergie disponible pour les cellules musculaires (ce qui semble vrai).

Si le glycogène n'est pas décomposé (/complètement) et utilisé, il peut s'accumuler.

Lorsque les cellules détectent une limitation de la quantité de glucose disponible, elles passent une commande pour en obtenir davantage, ce qui entraîne une "régulation positive" de la GYS1 (glycogène synthase).

Les muscles (cellules/tissus) qui ne sont pas utilisés s'atrophient avec le temps (c'est vrai pour tout le monde - exemple de Cast)

La fonction physique commence dans le cerveau... le cerveau contrôle tout ce que nous faisons dans le corps, en faisant correspondre les neurones et une séquence de tirs à une action. Il revoit et réaffecte constamment l'espace (neuroplasticité), de sorte que la quantité de biens immobiliers cérébraux est proportionnelle à la quantité de nos actions. Nous avons toujours entendu dire en grandissant que "c'est en forgeant qu'on devient forgeron" et c'est la même chose : plus vous faites quelque chose, plus votre cerveau lui alloue de la puissance de calcul, moins il en fait, moins il en fait. (Exemple de flûte)

## **9.Nutrition**

### **Alimentation**

#### **10.The Nutrition/Diet Hypothesis...**

The idea relative to Pompe is to try to affect the metabolism within the cell

Slow down glycogen build up by managing what we put into our body, ie. reducing the amount of sugar/carb/etc (aka stuff that breaks down into glucose, that is then stored as glycogen)

Potentially change the energy source for the cell (ie, prioritize non-glucose sources, such as fats)

Our take: What we put into our bodies is important for every other health and growth objective, so its a no brainer to eat well overall – what that means for Pompe, and how optimizing for it impacts the rest of the body is an ongoing discussion.

#### **L'hypothèse de la nutrition et du régime alimentaire...**

L'idée relative à la Pompe est d'essayer d'affecter le métabolisme à l'intérieur de la cellule.

Ralentir l'accumulation de glycogène en gérant ce que nous ingérons dans notre corps, c'est-à-dire en réduisant la quantité de sucre/carbone/etc (c'est-à-dire les substances qui se décomposent en glucose et qui sont ensuite stockées sous forme de glycogène)

changer potentiellement la source d'énergie de la cellule (c'est-à-dire donner la priorité aux sources autres que le glucose, comme les graisses).

Notre avis : Ce que nous mettons dans notre corps est important pour tous les autres objectifs de santé et de croissance, il est donc évident qu'il faut bien manger en général. Ce que cela signifie pour la Pompe et l'impact de son optimisation sur le reste du corps est une discussion en cours.

### **11. Some Details...**

Nutrition high in protein is what is recommended as protein can be an alternative source of energy, it decreases muscle protein breakdown and helps to maintain muscle mass.

Limit carbs to reduce the buildup of glycogen in the muscles. Try to avoid sugar and simple carbs. Protein from fish, eggs and dairy products are rich in an amino acid called Alanine. Alanine is important in the metabolism of glucose (or the ability of the body to breakdown glucose into energy.)

Some have found that eating smaller, more frequent meals during the day gives more energy and less G.I. issues. Also suggested is a little protein at each meal.

\*Daily Recommendations:

25-30% of daily intake in Protein

30-35% of daily intake in Fats (Good)

35-40% of daily intake in Carbs (Complex)

\*Duke University Medical Genetics Program

### **Quelques détails...**

Une alimentation riche en protéines est recommandée car les protéines peuvent être une source d'énergie alternative, elles diminuent la dégradation des protéines musculaires et aident à maintenir la masse musculaire.

Limitez les glucides pour réduire l'accumulation de glycogène dans les muscles. Essayez d'éviter le sucre et les glucides simples.

Les protéines du poisson, des œufs et des produits laitiers sont riches en un acide aminé appelé Alanine. L'alanine joue un rôle important dans le métabolisme du glucose (ou la capacité de l'organisme à transformer le glucose en énergie).

Certains ont constaté que le fait de manger des repas plus petits et plus fréquents au cours de la journée donne plus d'énergie et moins de problèmes d'IG. Il est également conseillé de consommer un peu de protéines à chaque repas.

\*Recommandations quotidiennes :

25-30% de l'apport journalier en protéines

30-35% de l'apport quotidien en graisses (bonnes)

35-40% de l'apport quotidien en glucides (complexes).

\*Programme de génétique médicale de l'université de Duke

### **12. Examples of high protein foods**

Skinless poultry

Lean meats

Canadian bacon

Egg whites

Fish-cod, flounder, tuna, salmon

Low fat dairy products

Nuts and nut butters

Protein water

### **Exemples d'aliments riches en protéines**

Volaille sans peau

Viandes maigres

Bacon canadien

Blancs d'œufs

Poisson - morue, flet, thon, saumon

Produits laitiers à faible teneur en matières grasses

Noix et beurres de noix

Eau protéinée

### **13. Quick protein snacks to have on hand:**

Sargento snack bites

Any hard cheese

Hummus (chickpeas)

Beef jerky, hard boiled eggs

Turkey sausage sticks

Yogurt (Greek)

Protein bars (Quest, RX...)

Protein shakes (Premier, Boost, Ensure...)

When choosing protein shakes or bars, opt for those made from animal, soy, nuts and whey protein also those which are low in carb content (sugar)

### **Des en-cas protéinés rapides à avoir sous la main :**

Sargento snack bites

Tout fromage à pâte dure

Houmous (pois chiches)

Viande de bœuf séchée, œufs durs

Bâtonnets de saucisse de dinde

Yogourt (grec)

Barres protéinées (Quest, RX...)

Shakes protéinés (Premier, Boost, Ensure...)

Lorsque vous choisissez des boissons ou des barres protéinées, optez pour celles qui sont faites à partir de protéines animales, de soja, de noix et de lactosérum, ainsi que pour celles qui ont une faible teneur en glucides (sucre).

### **14. Exercise / Exercice**

#### **My Exercise Experience...**

During those years I had the incorrect diagnosis, I felt my progression more than I ever had. I needed a change!

Since it was my physical capability that was declining, I started there. And I felt a little better. So I did more, and felt better still...Over a period of years, I worked up to a daily routine with cardio, stretching, gait and balance, and even strength and respiratory training. I do this between the gym, a home routine, along with yoga and Pilates work.

And as a result I have gained the confidence to leave the wheelchair and the cane behind. My balance is significantly improved and I feel stronger too. I have more stability and stamina as I move throughout my day!

VO – I even started working out during infusion!

### **Mon expérience de l'exercice...**

Pendant les années où j'ai reçu le mauvais diagnostic, j'ai ressenti ma progression plus que jamais. J'avais besoin d'un changement !

Comme c'était ma capacité physique qui déclinait, j'ai commencé par là. Et je me sentais un peu mieux. Alors j'en ai fait plus, et je me suis sentie encore mieux... Au fil des ans, j'ai mis en place un programme quotidien de cardio, d'étirements, de marche et d'équilibre, et même de musculation et d'entraînement respiratoire. Je fais tout cela à la fois à la salle de sport, à la maison et en faisant du yoga et du Pilates.

J'ai ainsi acquis la confiance nécessaire pour abandonner le fauteuil roulant et la canne. Mon équilibre s'est considérablement amélioré et je me sens plus forte aussi. J'ai plus de stabilité et d'endurance dans mes déplacements quotidiens !

VO - J'ai même commencé à faire du sport pendant la perfusion !

### **16.Expanded perspective**

We were both told that we should limit physical activity and not exercise.

It was thought to be harmful to the already damaged muscle tissue.

Keep in mind, this was relatively recent, so the majority of the literature you're reading about the disease is based on patients who likely received this same advice at one point.

It most likely comes from a misunderstanding of Pompe as a Muscular Dystrophy or Neuromuscular disease.

We both felt we got worse faster than we ever had during the time we followed this advice – and decided that wasn't for us, so we started slowly and realized we started feeling better, and then went farther with our training.

There is a change happening around this thinking though, some quotes from more recent literature (but even though there is new thinking, it takes a long time for this knowledge to reach every doctor and patient):

“exercise training appears to be a safe, effective and inexpensive intervention to improve functional metrics of importance to the health of Pompe patients.”<sup>1</sup>

“a combination of aerobic, strength and core stability exercises is feasible, safe and beneficial to adults with Pompe disease.”<sup>2</sup>

“muscles affected by Pompe are indeed trainable.”<sup>3</sup>

Being active is important for managing Pompe

1 ATM study, Nutrition and exercise in Pompe disease, July 2019

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6642937/pdf/atm-07-13-282.pdf>

2 Van den Berg et al. OJRD, Safety and efficacy of exercise training in adults with Pompe disease July 2015 [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4506616/pdf/13023\\_2015\\_Article\\_303.pdf](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4506616/pdf/13023_2015_Article_303.pdf)

3 favejee thesis, 2019 : [https://repub.eur.nl/pub/118722/136594-Favejee\\_BNW\\_DEF\\_DPR.pdf](https://repub.eur.nl/pub/118722/136594-Favejee_BNW_DEF_DPR.pdf)

### **Une perspective élargie**

On nous a dit à tous les deux que nous devons limiter l'activité physique et ne pas faire d'exercice.

On pensait que cela pouvait nuire aux tissus musculaires déjà endommagés.

Gardez à l'esprit que cela était relativement récent, de sorte que la majorité de la littérature que vous lisez sur la maladie est basée sur des patients qui ont probablement reçu ce même conseil à un moment donné.

Cela vient très probablement d'une mauvaise compréhension de la Pompe en tant que dystrophie musculaire ou maladie neuromusculaire.

Nous avons tous les deux eu l'impression que notre état s'est aggravé plus vite que jamais pendant la période où nous avons suivi ce conseil - et nous avons décidé que ce n'était pas pour nous, alors nous avons commencé lentement et nous avons réalisé que nous commençons à nous sentir mieux, et nous sommes allés plus loin dans notre entraînement.

Il y a cependant un changement autour de cette pensée, quelques citations tirées de la littérature plus récente (mais même s'il y a une nouvelle pensée, il faut beaucoup de temps pour que ces connaissances atteignent chaque médecin et chaque patient) :

"L'entraînement par l'exercice semble être une intervention sûre, efficace et peu coûteuse pour améliorer les paramètres fonctionnels importants pour la santé des patients atteints de Pompe" <sup>1</sup>.

"Une combinaison d'exercices d'aérobic, de force et de stabilité du tronc est faisable, sûre et bénéfique pour les adultes atteints de la maladie de Pompe." <sup>2</sup>

"Les muscles affectés par la maladie de Pompe peuvent effectivement être entraînés." <sup>3</sup>

Il est important d'être actif pour gérer la maladie de Pompe

1 Étude ATM, Nutrition et exercice dans la maladie de Pompe, juillet 2019

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6642937/pdf/atm-07-13-282.pdf>

2 Van den Berg et al. OJRD, Safety and efficacy of exercise training in adults with Pompe disease juillet 2015

[https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4506616/pdf/13023\\_2015\\_Article\\_303.pdf](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4506616/pdf/13023_2015_Article_303.pdf)

3 thèse de favejee, 2019 : [https://repub.eur.nl/pub/118722/136594-Favejee\\_BNW\\_DEF\\_DPR.pdf](https://repub.eur.nl/pub/118722/136594-Favejee_BNW_DEF_DPR.pdf)

### **17.Exercise is great for the body, soul and brain!**

ERT (and eventually GT) alone are important pieces – they set the stage for a “normally” functioning metabolic process, but they can not do the work to improve overall function alone... Exercise as an important additional therapy to consider

Working on fitness and strength to maintain your health are important parts of achieving your lifestyle and independence goals

Progression and loss of function can be a slippery slope... so...

Keep Active and Keep Moving!

### **L'exercice est excellent pour le corps, l'âme et le cerveau !**

L'ERT (et éventuellement la GT) sont à eux seuls des éléments importants - ils préparent le terrain pour un processus métabolique fonctionnant "normalement", mais ils ne peuvent pas à eux seuls améliorer le fonctionnement général... L'exercice est une thérapie supplémentaire importante à envisager.

Le travail sur la forme physique et la force pour maintenir votre santé est un élément important pour atteindre votre style de vie et vos objectifs d'indépendance.

La progression et la perte de fonction peuvent être une pente glissante... alors...

Restez actif et continuez à bouger !

### **18. Exercise Recommendations**

Pompe can cause selective muscle weakness leading to coordination problems, weak core stability, pain and posture problems (Scoliosis).

Appropriate exercise can help!

Improved capability with daily activities like walking, running, climbing stairs, getting out of chairs, raising arms, posture, breathing, etc is possible with training that includes aerobic endurance, muscle strength training, stretching and generally exercises targeting daily activities.

This can be done at home, or with the support of Physical Therapy, massage therapy.

Recommendations for Pompe Disease

Cardio-30 minutes a day 5-7 times a week

Flexibility/stretching and core, daily 5-7 times a week

Balance and Gait, daily 5-7 times a week

Resistance training/Strengthening, 3-4 times a week

#### **Recommandations d'exercices**

La Pompe peut provoquer une faiblesse musculaire sélective entraînant des problèmes de coordination, une faible stabilité du tronc, des douleurs et des problèmes de posture (Scoliose).

Un exercice approprié peut aider !

Il est possible d'améliorer les capacités dans les activités quotidiennes telles que marcher, courir, monter les escaliers, se lever d'une chaise, lever les bras, avoir une bonne posture, respirer, etc. grâce à un entraînement qui comprend de l'endurance aérobique, de la musculation, des étirements et, en général, des exercices ciblant les activités quotidiennes.

Cet entraînement peut être effectué à domicile ou avec l'aide d'une physiothérapie ou d'une massothérapie.

Recommandations pour la maladie de Pompe

Cardio 30 minutes par jour 5 à 7 fois par semaine

Flexibilité/étirement et travail du tronc, tous les jours, 5 à 7 fois par semaine.

Équilibre et démarche, tous les jours, 5 à 7 fois par semaine.

Entraînement en résistance/renforcement, 3-4 fois par semaine

### **19. How do I begin?**

Doctor can refer you to a physical therapist (think insurance sponsored personal trainer)

It's important to find a Physical Therapist that is willing to learn, and can help adapt a routine to your abilities and goals.

We have both had Physical therapists that we didn't mesh with or didn't feel like we were getting anything from.

Think of it finding the right therapist like an interview process

Some Pompe folks find that weekly visits to their therapist helps keep them focused and achieve their goals while others visit every few months to tweak their routine or get help and advice.

There are some Physical Therapists that also specialize in Gait and Balance. Some balance exercises can also be completed while seated as well as strength training and cardio while seated.

Some areas to focus on:

Core stabilizing-flexibility and strengthening of abdominal and lumbar region  
Exercises that coordinate the movement of arms, legs and spine are very important  
Strengthening hip flexors, hip abductors and knee extension exercises will help with walking performance.

Pompe is a spectrum with everyone being affected somewhat differently. Find what works for you.

### **Par où commencer ?**

Le médecin peut vous adresser à un kinésithérapeute (pensez à un entraîneur personnel parrainé par l'assurance).

Il est important de trouver un kinésithérapeute qui soit prêt à apprendre et qui puisse vous aider à adapter une routine à vos capacités et à vos objectifs.

Nous avons tous deux eu des kinésithérapeutes avec lesquels nous ne nous entendions pas ou qui ne nous donnaient pas l'impression de nous apporter quelque chose.

Pensez à trouver le bon thérapeute comme à un processus d'entretien.

Certains habitants de Pompe trouvent que des visites hebdomadaires chez leur thérapeute les aident à rester concentrés et à atteindre leurs objectifs, tandis que d'autres viennent tous les deux mois pour modifier leur routine ou obtenir de l'aide et des conseils.

Certains kinésithérapeutes sont également spécialisés dans la marche et l'équilibre. Certains exercices d'équilibre peuvent également être effectués en position assise, de même que des exercices de musculation et de cardio en position assise.

Quelques domaines à privilégier :

Stabilisation du tronc - souplesse et renforcement de la région abdominale et lombaire.

Les exercices qui coordonnent les mouvements des bras, des jambes et de la colonne vertébrale sont très importants.

Le renforcement des fléchisseurs et des abducteurs de la hanche et les exercices d'extension du genou aideront à améliorer les performances de marche.

La Pompe est un spectre, chaque personne étant affectée différemment. Trouvez ce qui fonctionne pour vous.

## **20. Exercise during ERT**

One theory that hasn't been proven yet is fasting and exercising while infusing.

If we eat a large meal while we are getting our infusion (or at anytime) more of our blood is shunted to the stomach and gut, to transport away the absorbed, newly digested metabolites. This leaves less blood for the rest of the body.

If we are actively using our muscles for strengthening/exercising instead of digesting food, then in theory the protein that we are putting into our veins/bloodstream would go to those muscles instead.

### **Exercice pendant l'ERT**

Une théorie qui n'a pas encore été prouvée est celle du jeûne et de l'exercice physique pendant la perfusion.

Si nous mangeons un repas copieux pendant que nous recevons notre perfusion (ou à n'importe quel moment), une plus grande partie de notre sang est déviée vers l'estomac et l'intestin, pour transporter les métabolites absorbés et nouvellement digérés. Il reste donc moins de sang pour le reste du corps.

Si nous utilisons activement nos muscles pour nous renforcer ou faire de l'exercice au lieu de digérer les aliments, alors, en théorie, les protéines que nous introduisons dans nos veines ou notre circulation sanguine iront plutôt dans ces muscles.

**Charlie's Garden would like to take this opportunity to share this document !**

**The effects of sub-maximal aerobic exercise in adults with late-onset Pompe disease (LOPD)** [Ayfer Kahraman](#) [Elaine M. Murphy](#) [Robin H. Lachmann](#) [Chris Hendriksz](#) [Stephen Dando](#) [Mark Roberts](#) [Edward Silk](#) DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ymgme.2016.11.172>

- [Abstract](#) [Full Text](#)

Effectiveness of enzyme replacement therapy (ERT) is well documented in patients with LOPD.

Positive effects of sub-maximal ( $\leq 70\%$ HRmax) exercise in LOPD are also emerging.

This pilot study explored whether an individualised, sub-maximal exercise program alongside ERT improved walking (6-minute walking test (6MWT)), respiratory function (Forced Vital Capacity (FVC)) and overall functional ability (Quick Motor Function Test (QMFT)) over 6 months.

Adults (n=11) with LOPD, on ERT for at least 12 months, able to walk  $\geq$  50m, and able to safely transfer were randomized to either cycling-between or cycling-during ERT infusions with an individualised cycling prescription.

Outcome measures were assessed at baseline, 3 and 6 months.

Significant changes were observed in mean walking distance in the cycling-during ERT group (n=4) (mean baseline= 397m, end-point= 497m, change= +101m). These patients improved their walking distance by +26%, +179%, +18%, and +6% respectively (Minimal Clinically Important Difference (MCID) = 6%). In the cycling-between ERT group (n=7) mean walking distance remained stable (baseline= 428m, end-point= 429m).

In the cycling-during ERT group two patients significantly improved FVC by 6% and 16% (MCID = 6%). In the cycling-between ERT group two patients significantly improved their FVC by 8% and 10% (MCID = 6%). Changes in mean FVC were not significant in either group.

Overall functional ability (QMFT) improved in both groups. In LOPD, sub-maximal exercise during ERT significantly affects walking distance. Exercise, either during or between infusions, in addition to ERT, demonstrates stabilization of disease over 6 months with modest functional improvements. This pilot study supports previous findings regarding the positive effects of ERT and exercise on pulmonary function and functional activities. (This study was funded by Sanofi Genzyme.)

**Charlie's Garden souhaite profiter de cette occasion pour partager ce document !**

Les effets de l'exercice aérobique sous-maximal chez les adultes atteints de la maladie de Pompe tardive (MPLP) [Ayfer Kahraman](#) [Elaine M. Murphy](#) [Robin H. Lachmann](#) [Chris Hendriksz](#) [Stephen Dando](#) [Mark Roberts](#) [Edward Silk](#) DOI : <http://dx.doi.org/10.1016/j.ymgme.2016.11.172>

[Abstract](#) [Texte intégral](#)

L'efficacité de l'enzymothérapie substitutive (ERT) est bien documentée chez les patients atteints de LOPD.

Les effets positifs de l'exercice sub-maximal ( $\leq 70\%HR_{max}$ ) dans la LOPD émergent également.

Cette étude pilote a examiné si un programme d'exercice sub-maximal individualisé en parallèle de l'ERT améliorait la marche (test de marche de 6 minutes (6MWT)), la fonction respiratoire (capacité vitale forcée (FVC)) et la capacité fonctionnelle globale (test rapide de la fonction motrice (QMFT)) sur 6 mois.

Des adultes (n=11) souffrant de LOPD, sous ERT depuis au moins 12 mois, capables de marcher  $\geq 50m$ , et capables de se transférer en toute sécurité ont été randomisés pour faire du vélo entre ou pendant les perfusions d'ERT avec une prescription de vélo individualisée.

Les mesures des résultats ont été évaluées au départ, à 3 et 6 mois.

Des changements significatifs ont été observés dans la distance moyenne de marche dans le groupe de cyclisme pendant l'ERT (n=4) (moyenne au départ= 397m, point final= 497m, changement= +101m). Ces patients ont amélioré leur distance de marche de +26%, +179%, +18% et +6% respectivement (différence minimale d'importance clinique (DMIC) = 6%). Dans le groupe "cyclisme entre deux ERT" (n=7), la distance moyenne de marche est restée stable (base= 428m, point final= 429m).

Dans le groupe " cyclisme pendant l'ERT ", deux patients ont amélioré significativement leur CVF de 6 % et 16 % (MCID = 6 %). Dans le groupe de cyclisme entre les ERT, deux patients ont amélioré significativement leur CVF de 8% et 10% (MCID = 6%). Les changements dans la CVF moyenne n'étaient pas significatifs dans les deux groupes.

La capacité fonctionnelle globale (QMFT) s'est améliorée dans les deux groupes. Dans la LOPD, l'exercice sub-maximal pendant l'ERT affecte significativement la distance de marche. L'exercice, soit pendant ou entre les perfusions, en plus de l'ERT, démontre une stabilisation de la maladie sur 6 mois avec des améliorations fonctionnelles modestes. Cette étude pilote confirme les résultats précédents concernant les effets positifs de l'ERT et de l'exercice sur la fonction pulmonaire et les activités fonctionnelles. (Cette étude a été financée par Sanofi Genzyme).

## **21. Adapt your routine to your goals**

Everyone experiences life and also Pompe differently. Its important to figure out what works for your unique situation. Talking about it with others in the community can help. Here's some examples:

Some find that Pilates and Yoga are excellent sources of exercise for Pompe as they combine stretching, balancing, flexibility, strengthening as well as breath work and meditation.

Others use the resistance of a pool, walking laps or swimming.

Various forms of stationary bike, whether upright, recumbent or arm bike.

Weights or resistance machines work for others (reducing weight and building up reps to reduce the risk of injury)

Resistance bands or loops are common tools and easy to travel with as well as adaptable to lots of different movements (even while watching TV or working)

One patient that is extremely active works out with bands while traveling, gym classes when home, surfs, dives swims, runs and bike rides.

Still another has physical therapy with blood flow restriction training 2 times a week and walks or uses an elliptical ARC trainer a few times a week.

Another walks on the treadmill daily

### **Adaptez votre routine à vos objectifs**

Chacun vit la vie et Pompe différemment. Il est important de trouver ce qui fonctionne pour votre situation unique. En parler avec d'autres personnes de la communauté peut aider. Voici quelques exemples :

Certains trouvent que le Pilates et le Yoga sont d'excellentes sources d'exercice pour la Pompe car ils combinent étirement, équilibre, flexibilité, renforcement ainsi que travail sur la respiration et méditation.

D'autres utilisent la résistance d'une piscine, en faisant des longueurs ou en nageant.

Diverses formes de vélo stationnaire, qu'il soit droit, couché ou à bras.

Les poids ou les machines à résistance fonctionnent pour d'autres (en réduisant le poids et en augmentant le nombre de répétitions pour réduire le risque de blessure).

Les bandes ou boucles de résistance sont des outils courants, faciles à transporter et adaptables à de nombreux mouvements différents (même en regardant la télévision ou en travaillant).

Un patient extrêmement actif s'entraîne avec des bandes lorsqu'il voyage, prend des cours de gymnastique à la maison, fait du surf, de la plongée, de la natation, de la course à pied et du vélo.

Un autre encore suit une thérapie physique avec un entraînement à la restriction du flux sanguin 2 fois par semaine et marche ou utilise un appareil elliptique ARC trainer quelques fois par semaine.

Un autre marche quotidiennement sur un tapis roulant.

## **22. Some quotes from the community (about exercise)**

"It's a lot of work to maintain but its important to me to maintain a somewhat normal lifestyle."

"You get a feel for what your body can handle or not. Doing something is better than nothing. Just smile and keep those Pompe Muscles moving."

"I basically try not to let my weakness stop me from doing anything."

"The more I exercise the better I feel about myself, it raises my self esteem."

"Staying active makes me feel like I'm more in control of this disease than it's in control of me."

### **Quelques citations de la communauté (sur l'exercice)**

"C'est beaucoup de travail à maintenir, mais c'est important pour moi de conserver un mode de vie un peu normal."

"Vous vous rendez compte de ce que votre corps peut supporter ou non. Faire quelque chose est mieux que de ne rien faire. Il suffit de sourire et de faire bouger les muscles de Pompe."

"J'essaie essentiellement de ne pas laisser ma faiblesse m'empêcher de faire quoi que ce soit."

"Plus je fais de l'exercice, plus je me sens bien dans ma peau, cela augmente mon estime de soi."

"Rester actif me donne l'impression que je contrôle davantage cette maladie qu'elle ne me contrôle."

## **23. Thank You**

Vanessa O'Connell

vanessaocconnell1@Hotmail.com

+1.407.341.0398

Ryan Colburn  
ryanicolburn@gmail.com  
+1.310.995.1660

#### References :

Novel of a thesis on exercise in Pompe, really good read: [https://repub.eur.nl/pub/118722/136594-Favejee\\_BNW\\_DEF\\_DPR.pdf](https://repub.eur.nl/pub/118722/136594-Favejee_BNW_DEF_DPR.pdf)

Safety and efficacy of exercise training in adults with Pompe disease: Evaluation of endurance, muscle strength and core stability before and after a 12 week training program

[https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4506616/pdf/13023\\_2015\\_Article\\_303.pdf](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4506616/pdf/13023_2015_Article_303.pdf)

Nutrition and exercise in Pompe Disease

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6642937/pdf/atm-07-13-282.pdf>

Modification of the natural history of adult-onset acid maltase deficiency by nutrition and exercise therapy <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/mus.20665>

Exercise training alone or in combination with high-protein diet in patients with late onset Pompe disease: results of a cross over study

[https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7276068/pdf/13023\\_2020\\_Article\\_1416.pdf](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7276068/pdf/13023_2020_Article_1416.pdf)

General Pompe management guidance (note the date on these...)

Pompe Disease: Diagnosis and Management. Evidence-Based Guidelines from Canadian Expert Panel

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27055517/> (2016)

Diagnosis and management of Pompe disease <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25118547/> (2014)

Pompe disease diagnosis and management guideline

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3110959/pdf/16702877.pdf> (2006)

**Merci.**

Vanessa O'Connell

[vanessaconnell1@Hotmail.com](mailto:vanessaconnell1@Hotmail.com)

+1.407.341.0398

Ryan Colburn

[ryanicolburn@gmail.com](mailto:ryanicolburn@gmail.com)

+1.310.995.1660

#### Références

Roman d'une thèse sur l'exercice dans la maladie de Pompe, très bonne lecture :

[https://repub.eur.nl/pub/118722/136594-Favejee\\_BNW\\_DEF\\_DPR.pdf](https://repub.eur.nl/pub/118722/136594-Favejee_BNW_DEF_DPR.pdf)

Sécurité et efficacité de l'entraînement physique chez les adultes atteints de la maladie de Pompe : Évaluation de l'endurance, de la force musculaire et de la stabilité centrale avant et après un programme d'entraînement de 12 semaines

[https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4506616/pdf/13023\\_2015\\_Article\\_303.pdf](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4506616/pdf/13023_2015_Article_303.pdf)

Nutrition et exercice dans la maladie de Pompe

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6642937/pdf/atm-07-13-282.pdf>

Modification de l'histoire naturelle du déficit en maltase acide à l'âge adulte par la nutrition et l'exercice physique <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/mus.20665>

Entraînement physique seul ou en association avec un régime hyperprotéiné chez les patients atteints de la maladie de Pompe à début tardif : résultats d'une étude croisée

[https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7276068/pdf/13023\\_2020\\_Article\\_1416.pdf](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7276068/pdf/13023_2020_Article_1416.pdf)

Conseils généraux sur la prise en charge de la maladie de Pompe (notez la date sur ceux-ci...)

La maladie de Pompe : Diagnostic et prise en charge. Lignes directrices fondées sur des données probantes du groupe d'experts canadiens <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27055517/> (2016).

Diagnostic et prise en charge de la maladie de Pompe <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25118547/> (2014)

Directive sur le diagnostic et la prise en charge de la maladie de Pompe

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3110959/pdf/16702877.pdf> (2006)