

Frambu 27.09.22

# XLH – hva med fysisk funksjon og trening?

**Wenche Frosthammer Wilhelmsen og Kristina Aamodt Rasmussen**

*Idrettspedagog og fysioterapeut*

# Hva har blitt gjort?

- Lest igjennom litteratur innenfor treningsfysiologi -artikler og lærebøker
- Lest igjennom en god del artikler om XLH -diagnosen med fokus på tema knyttet til fysisk funksjon
- Hatt et læringsopphold på TRS



# Så hva vet vi?

## (Inntrykk og tanker fra fysioterapeutene og idrettspedagog)

- Fysiske utfordringer XLH (fra teorien / litteratur)
- Kortvoksthet
- Deformiteter av vekt bærende lemmer
- Tannproblemer
- Ostomalasi – deformasjon av rørknokler grunnet mangel på mineraler i skjelettet
- Smerter i ledd og bein
- Stive ledd
- Muskelsmerter og svak muskulatur
- Chiarimalformasjon – hjernestammen-/lillehjernen presses ned i skallekroppen (hodepine, nedsatt balanse, ensidig svakhet, temperaturfølelse...)
- Gangforstyrrelser
- Nedsatt helse relatert livskvalitet
- Brudd
- Osteoartritt – forkalkninger i ledd
- Ekstraossø kalsifisering – benet utvekst i sene og ligamentfeste
- Entesopati – smerter i fester for sener og ligamenter
- Spinal stenose – innsnevring i spinalkanalen/ryggmargskanalen (vanligst i korsryggen) – risiko for trykk på ryggmargen og lammelser
- Hørselstap
- Funksjonshemming som påvirker evnen til å jobbe
- Osteomalasi – redusert innhold av kalsiumsalter – demineralisering av skjelettet

# Hva med fysisk aktivitet?

(Erfaringer fra personer med XLH)

## Fysisk aktivitet:

*(med fysisk aktivitet menes her all kroppslig bevegelse utover hvilenivå)*

## Påstand: Diagnosen er til hinder for fysisk aktivitet

- De fleste sier at de har vært fysisk aktive som barn, unge og voksne, men at de mangler spenst, hurtighet og styrke. De tilpasser aktivitetene ved å gå/løpe på mykt underlag
- De fleste beskriver at smerter ikke har begrenset dem i barndommen, men at dette har vært en økende utfordring i voksen alder. Det er smerter i skjelettet, muskler og sener
- I tillegg nevner flere uttalt tretthet/fatigue



# Hva med trening?



(Erfaringer fra personer med XLH)

## Trening:

*(Med trening menes her regelmessig fysisk aktivitet over tid, hvor varigheten er på minimum 30 min. med minst moderat intensitet (blir svett og andpusten) i den hensikt å forbedre fysisk form og/eller prestasjon)*

- 5 av 7 deltakere opplyser at de trener regelmessig 2-4 ganger i uken
- De som trener, trener utholdenhet og styrke. Utholdenhetstrening foregår ute på mykt underlag og ved trening i basseng. Av andre aktiviteter de trener på nevnes dans, svømming, yoga, sykling og klatring
- De unngår løping/bevegelse på hardt underlag, da dette gir smerter – spesielt i hofter og knær. De opplever trening som noe positivt – noe som gir velvære, men som også kan trigge smertene i ettertid
- De to som ikke trener har ikke overskudd/tid eller er for smertepreget til å klare å trene. Men de har LYST til å trene. Den ene begrenser seg også psykososialt og tørr ikke trene der andre trener selv om ønsket og lysten til å trene er sterkt tilstede. Begge oppgir at de har vært aktive tidligere både gjennom jobb og på fritiden.

# Symptomer og patofysiologi for XLH<sup>1</sup>

Barn	Barn og voksne	Voksne	
Forsinket og disproporsjonal vekst	Kortvokst	Brudd - pseudobrudd	
Craniosynostose	Deformiteter av vekt bærende lemmer	Osteoartritt	
Rakitt	Tannabsesser	Ekstraossøs kalsifisering inkluderer: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Entesofytter – benet utvekst området ved sene- og ligamentfestet</li> <li>• Entesopati – smerter i fester for sener og ligamenter</li> <li>• Spinal stenose</li> </ul>	
Forsinket motorisk utvikling og gangforstyrrelser - vaggende	Mye hull i tennene		
	Osteomalasi		
	Ben og leddsmerter		
	Stive ledd		Hørselstap
	Muskelsmerter og muskelsvakhet		Funksjonshemming som påvirker evnen til å jobbe
	Chiari malformasjon		
	Gangforstyrrelser		
<b>Rakitt</b>	Nedsatt HRQoL	<b>Osteomalasi</b>	

reduisert innhold av kalsiumsalter – demineralisering av skjelettet

Kilde: XLH, X-linked hypophosphataemia. 1. Adapted from Beck-Nielsen et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14(1):58.

# Total belastning; påvirkning av skjelett og muskulatur - utfordringer/konsekvenser?

- Brudd
- Feilstillinger/deformiteter
- Akser –bøyde rørknokler, skjev/svai rygg, plattfot
- Svekkelse av muskulatur
- Betennelser
- Kroppsvekt og disproporsjonal fordeling av fett i kroppen
- Kortere bein
- Manglende bevegelseserfaring
- Smerter
- Økt trettbarhet



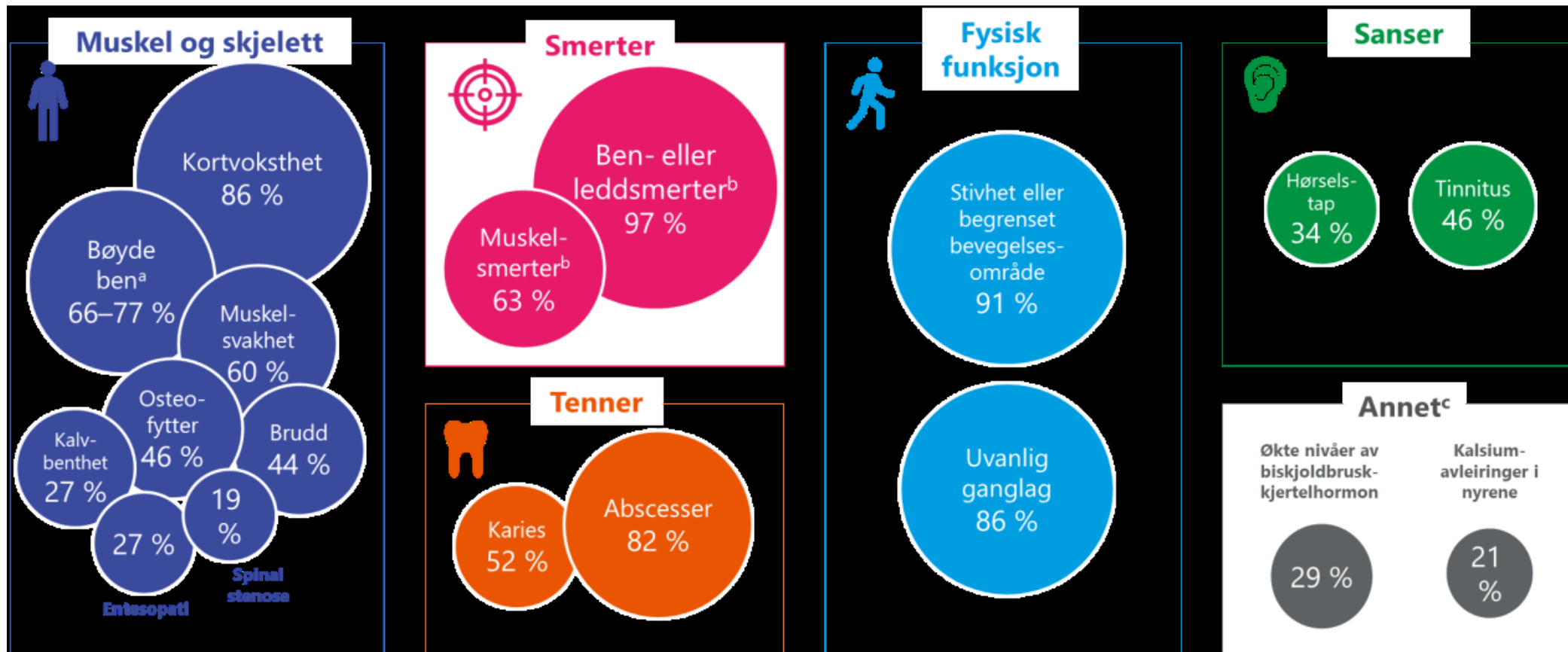
# Mental helse/psykologiske faktorer og utfordringer

- Dårlig selvbilde
- Mobbing
- Depresjon
- Slitenhet, tretthet, uopplagthet etc..





# Andel voksne som meldte at de opplever tegn og symptomer knyttet til XLH.



# Fordeler ved regelmessig fysisk aktivitet

- regelmessig fysisk aktivitet gir betydelige helsegevinster.
- noe fysisk aktivitet er bedre enn ingen fysisk aktivitet.
- ved å bli mer aktiv gjennom dagen på relativt enkle måter, kan folk lett oppnå de anbefalte aktivitetsnivåene.
  - styrker muskulatur, hjerte- og lungefunksjon
  - styrker skjelettet og funksjonell helse
  - redusere risikoen for hypertensjon, koronar hjertesykdom, hjerneslag, diabetes, ulike typer kreft (inkludert brystkreft og tykktarmskreft) og depresjon
  - redusere risikoen for fall så vel som hofte- eller vertebrale brudd
  - bidrar til å opprettholde en sunn kroppsvekt (øker forbrenningen og reduserer sultfølelsen)



# Bevis på helsegevinster ved regelmessig fysisk aktivitet hos voksne og eldre:

- reduserer risiko for dødelighet av alle årsaker
- reduserer risiko for dødelighet av hjerte- og karsykdommer
- reduserer risiko for hypertensjon
- reduserer stedsspesifikke kreftformer (blære, bryst, tykktarm, endometrie, esofageal adenokarsinom, kreft i mage og nyre)
- reduserer risiko for utvikling av type 2 diabetes
- forhindrer fall
- styrker mental helse (reduuerte symptomer på angst og depresjon)
- styrker kognitiv helse
- bedrer søvn

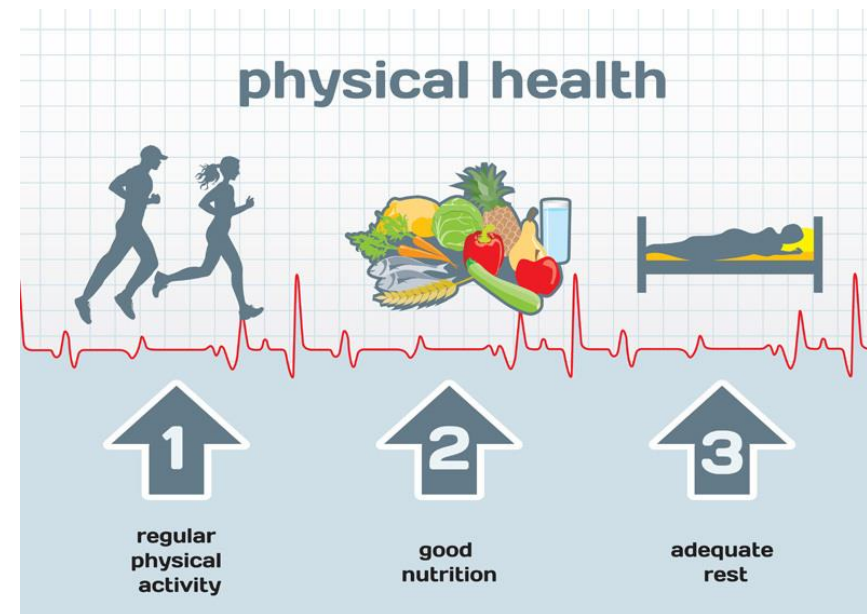
# Fysisk aktivitet og trening og betydning av XLH? FITT + VP faktor...

Enkelt forklart kan man si at all aktivitet som tar sikte på å øke eller vedlikeholde den fysiske yteevnen kan regnes som trening.

- **F**rekvens –valg av frekvens/ hvor ofte man skal trene/ være fysisk aktiv i en gitt tidsperiode
- **I**ntensitet – valg av intensitet/ hvor lett, moderat eller tung aktiviteten skal være
- **T**id – valg av varighet/ tiden aktiviteten skal holde på
- **T**ype aktivitet – valg av type aktivitet
  
- **V**olum – mengden aktivitet
- **P**rogresjon – framgang/øke belastning = **FITT + VP faktor**

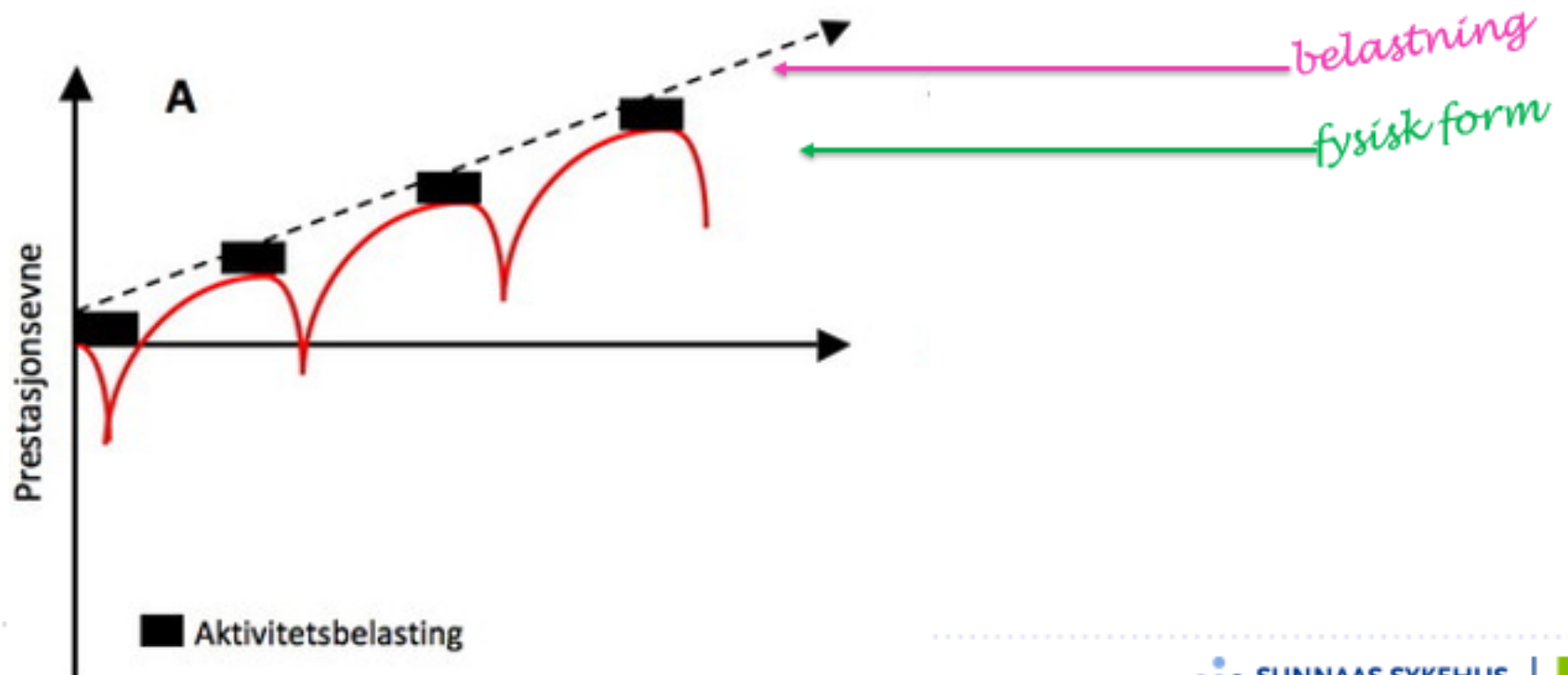
# Treningsformer... hvordan trene med XLH?

- Utholdenhetstrening
- Styrketrening
- Bevegelighetstrening



# Hva skjer med kroppen når man trener... og hvilken innvirkning vil trening ha på XLH?

Ved stor motstand/belastning brytes muskelcellene ned og musklene "svarer" med å bygge seg opp igjen til litt bedre enn før....!



# Fysioterapi ved XLH

- Hva kan tenkes at fysioterapeut ved fysikalsk institutt kan tilby
  - Individuell undersøkelse og nysgjerrighet og søken på hva diagnosen kan innebære
  - Individuell behandling og/eller individuell tilrettelagt og veiledet trening
  - Veiledet trening i gruppe
    - Avklar egne forventninger med fysioterapeuten
  - Kommunale treningsgrupper veiledet og ledet av fysioterapeut; eks «Sterk og stødig», eller tilsvarende gruppetrening.

# Artikkel «An Evidence-based Physical Therapy Prescription for Adults With X-Linked Hypophosphatemia»

Skrevet av Kanamalla m.fl og publisert i Journal of Endocrine Society, juni 2022.

- Ønsket å utvikle evidensbasert fysioterapi program basert på tidligere kontrollerte kliniske studier
- Programmet varte i 12 uker
  - Styrkeprogram; øv rettet mot hofter, knær, ankler og rygg. Øv for styrke og stabilitet i skulder
  - Balanseøvelser; ut fra nivå som bl.a bedret hoftestabilitet og leddsans for å bedre balanse, redusere fare for fall, øke trygghet.
- Målinger ble gjort på
  - fysiske og funksjonelle ferdigheter
  - Leddets evne til bevegelse (ROM)
  - Oppnåelse og engstelser
- Resultater
  - Ble motivert for å øke kompleksitet og intensitet i øvelsene gjennom de 12 ukene
  - Varierende energi- og smertenivå gjennom de ulike dagene og ukene
  - Begge rapporterte økt trygghet i aktiviteter de tidligere fryktet
  - Bedre balanse i test, men også funksjonelt i ulendt terreng
  - Mindre fallrisiko og mindre engstelse
  - Bedre gangfunksjon og økt mobilitet



# Hvilke utfordringer ved XLH kan påvirkes av fysioterapi?

Utgangspunkt i artikkel og erfaringer/symptomer fra «læringsoppholdet»

Hva kan fysioterapeuten bidra med?

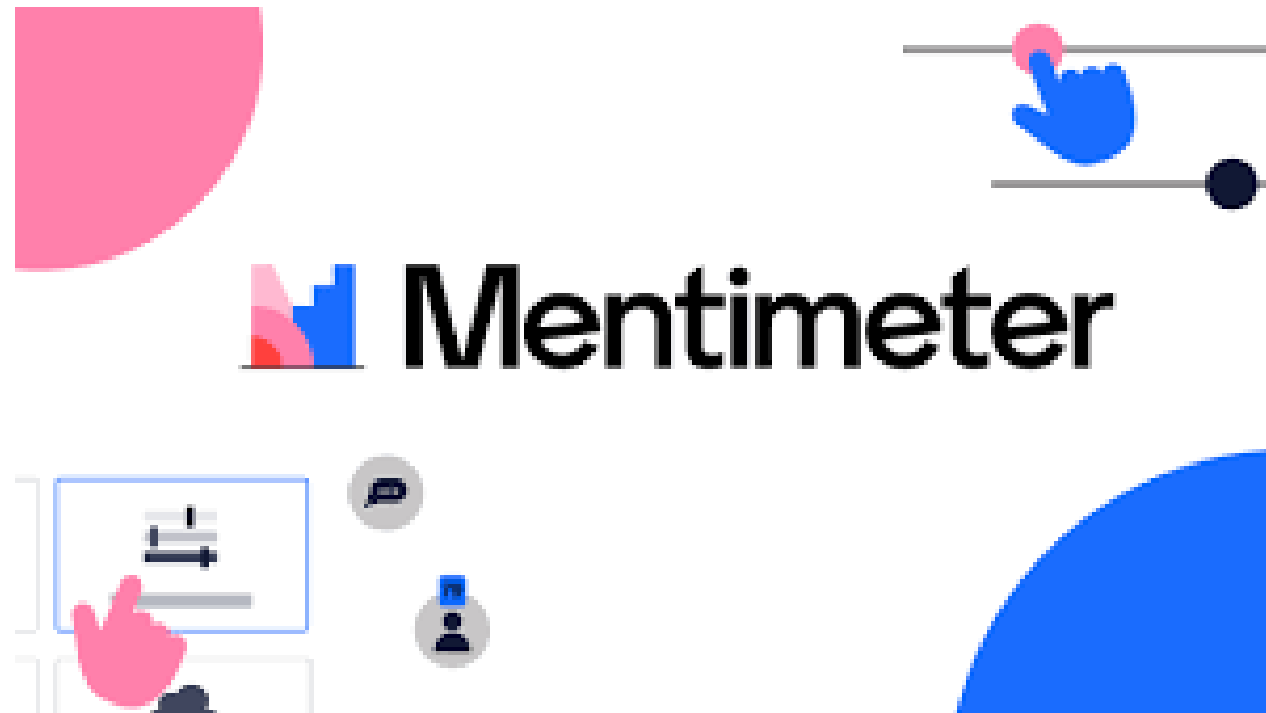
- Deformiteter av vekt bærende lemmer og deformasjon av rørknokler endrer akseforhold i vekt bærende ledd
- Stive ledd
- Osteoartritt
- Spinal stenose; fysioterapi for opptrening og øvelser inntil smertegrense, veiledning av avlastende teknikker.
- Chiarimalformasjon og konsekvenser av dette
  - Balanseproblematikk, sideulikheter i styrkeforhold, inntil det evt blir aktuelt med operasjon.
- Muskelsmerter
- Svak muskulatur; systematisk og regelmessig trening kan gi økt styrke, evt bidra til å vedlikeholde den muskelstyrken man har

Her håper vi på mer forskning, og i forhåpentligvis i større grupper.

# Konklusjon så langt

- Stor variasjon i sykdomsbildet
- Påvirkning av fysisk funksjon vil være individuelt betinget med tanke på skeletal byrde (brudd, smerter, mobilitet), muskelsvekkelse og psykososiale forhold
- I utgangspunktet anbefales alle å være fysisk aktive og utøve regelmessig trening (jmf. Helsedirektoratets anbefalinger)
- Treningsform (Frekvens, intensitet, tid (varighet), type trening, volum (mengde trening) og progresjon (framgang) **(FITT + VP faktor)** må tilpasses den enkeltes forutsetninger (totale kapasitet) for fysisk aktivitet og trening
- Trening i samarbeid med fysioterapeut kan bidra til trygghet.

Gå til [www.menti.com](https://www.menti.com) og bruk koden **3837 7972**





TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser er en del av

 Nasjonal kompetansetjeneste for  
**SJELDNE DIAGNOSER**

<https://helsenorge.no/sjeldnediagnoser>

- Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser
- Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer
- Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser
- NevSom - Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier
- Nevromuskulært kompetansesenter
- Norsk senter for cystisk fibrose
- Senter for sjeldne diagnoser
- TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser
- **TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser**