

Querin Giorgia¹, Da Re Elisa¹, Martinelli Ilaria¹, Bello Luca¹, Bertolin Cinzia¹, Pareyson Davide², Mariotti Caterina², Pegoraro Elena¹, Sorarù Gianni¹.

¹Department of Neurosciences, University of Padova, Padova, Italy.

²Clinic of Central and Peripheral Degenerative Neuropathies Unit, Department of Clinical Neurosciences, IRCCS Foundation, BC. Besta[^] Neurological Institute, Milan, Italy

OBJECTIVES

The Spinal and Bulbar Muscular Atrophy Functional Rating Scale (SBMAFRS) is an established rating instrument used to assess the functional status of patients with Spinal and Bulbar Muscular Atrophy (SBMA).

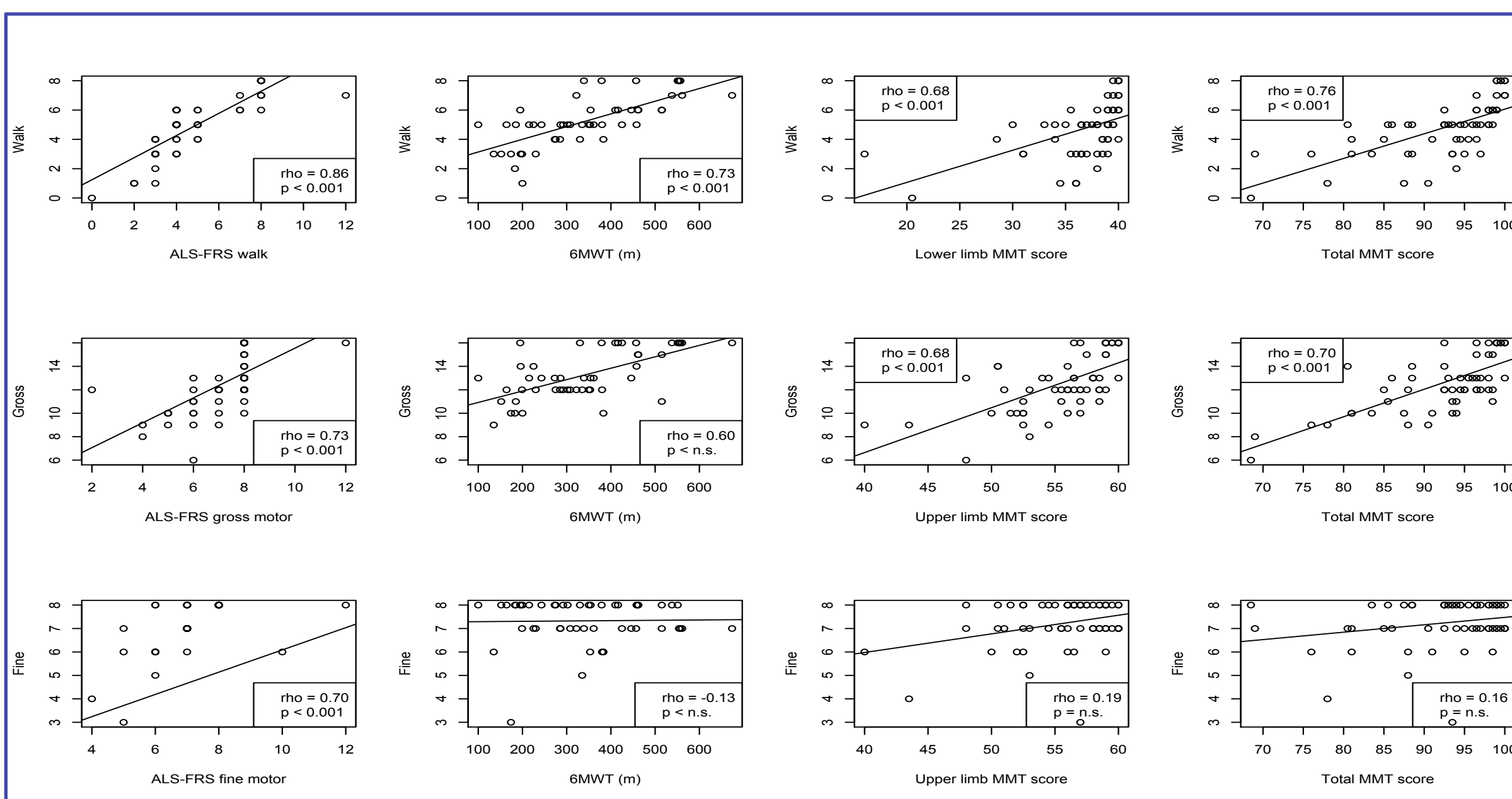
Our aim was to validate an Italian version of the scale.

METHODS

- We administered the SBMAFRS to 60 SBMA patients during routine follow up clinical evaluations.
- To estimate the test stability, the scale was re-administered to a subset of 39 randomly selected patients after 8 weeks.
- The patients underwent clinical evaluation including 6-minute-walk and muscle force evaluation. ALSFRS total score and subscales scores, and forced vital capacity, were performed.
- Psychometric analysis included reliability assessment and factorial analysis. To evaluate convergent validity, correlations between SBMAFRS items and muscular force assessed by manual testing,

RESULTS

- Internal consistency as measured by Cronbach's alpha (total scale 0.85) was high.
- Test-retest reliability assessed by Spearman's rho was also high.
- Principal component analysis with varimax rotation yielded a four-factor solution accounting for approximately 79% of the variance.
- The scale total score and subscales score were strongly correlated with respective items and subscores of the ALSFRS, with respiratory function and with the 6-minute-walk test.



Convergence analysis. Significant correlations were found between SBMAFRS subscale scores and selected clinical parameters.

Distretto bulbare	Linguaggio / Fonazione / articolazione della parola	Normale	4
		Voce nasale/palatale	3
		Eloquio intelleggibile seppur con alterazioni evidenti della fonazione.	2
		Poco intelleggibile anche con ripetizioni.	1
		Comunicazione non vocale.	0
	Controllo della salivazione	Normale	4
		Lieve ma definito eccesso di saliva nella bocca; può avere una perdita notturna (meno di una volta a settimana)	3
		Saliva moderatamente eccessiva; può avere una certa perdita (più di una volta a settimana)	2
		Marcato eccesso di saliva con una certa perdita durante il giorno	1
		Marcata perdita; richiede costantemente l'uso di fazzoletti	0
	Deglutizione	Nessuna difficoltà.	4
		Iniziali problemi alimentari - occasionalmente va per traverso	3
		Evita cibi con particolari consistenze	2
		Modifica costantemente la consistenza dei cibi	1
Non in grado di deglutire (alimentazione esclusivamente parenterale o enterale).		0	
Lingua	Non atrofia.	4	
	Atrofia linguale con motilità linguale conservata fino ai margini della bocca.	3	
	La punta della lingua raggiunge i quattro margini della bocca, ma con evidente limitazione/rallentamento.	2	
	La punta della lingua non raggiunge il margine della bocca.	1	
	Non motilità attiva della lingua.	0	
Buccinatore / Gonfiare le guance	L'aria non esce quando le guance gonfie sono premute dall'esterno.	4	
	L'aria esce quando le guance gonfie sono premute dall'esterno.	3	
	Le guance possono essere gonfiate, ma solo parzialmente	2	
	Benche le labbra possano avvicinarsi, le gote non possono essere gonfiate.	1	
	Impossibilità delle labbra ad avvicinarsi tra loro.	0	
Distretto arti superiori	Scrittura	Normale.	4
		Rallentato o approssimato; tutte le parole sono leggibili.	3
		Graduale rallentamento nella scrittura di una lunga frase, non tutte le parole sono leggibili.	2
		Difficoltà nella scrittura anche di una frase breve.	1
		Incapacità di scrivere anche lettere semplici.	0
Tagliare il cibo/usare utensili	Normale.	4	
	Talvolta rallentato e goffo, ma non richiede aiuto	3	
	Può tagliare la maggior parte dei cibi, anche se in modo rallentato e goffo; e necessario un certo aiuto	2	
	Il cibo deve essere tagliato da altri, ma riesce ancora a portarsi cibo alla bocca da solo.	1	
	Deve essere nutrito.	0	
Controllo del tronco	Vestirsi e Igiene	Funzione normale	4
		Parziale limitazione, ma possibile in ortostatismo seppur con lentezza.	3
		Parziale limitazione, con necessità di sedersi o di appoggiarsi.	2
		Assistenza intermittente o metodi sostitutivi	1
		Dipendenza totale.	0
	Alzarsi dalla posizione seduta	Funzione normale.	4
		Qualche difficoltà, ma eseguibile senza sostegno.	3
		In grado di alzarsi da solo, ma solo con sostegno/appoggio.	2
	Alzarsi dalla posizione supina	Necessità di assistenza per alzarsi.	1
		Non riesce ad alzarsi da una sedia.	0
Chinare il capo	Funzione normale.	4	
	Qualche difficoltà, ma eseguibile con maggior lentezza senza sostegno.	3	
	In grado di alzarsi da solo, ma solo con sostegno/appoggio/ sforzo maggiore (ad es., assumendo prima decubito laterale).	2	
	Necessità di assistenza per alzarsi.	1	
	Non riesce ad alzarsi dalla posizione supina.	0	
Distretto arti inferiori	Deambulazione / cammino	Raggiunge la posizione eretta del capo pienamente.	4
		Raggiunge la posizione eretta del capo solo parzialmente.	3
		Raggiunge la posizione eretta del capo con sforzo importante.	2
		Fa fatica a mantenere il capo eretto, ma può chinarlo in avanti da seduto.	1
		Impossibile chinare il capo anche in posizione seduta.	0
	Fare le scale	Nessun problema nel cammino o nella corsa.	4
		Nessun problema nel cammino, non possibile la corsa.	3
		Utilizzo saltuario di ausili della deambulazione (ad es., stampelle).	2
		Utilizzo costante di ausili della deambulazione (ad es., stampelle).	1
		Non possibile la deambulazione.	0
Funzione respiratoria	Dispnea	Nessun problema.	4
		Lieve instabilità o fatica	3
		Necessità di assistenza (compreso il mancorrente).	2
		Necessità di assistenza da parte di un'altra persona.	1
		Non può farlo.	0
Funzione respiratoria	Dispnea	Assente	4
		Quando cammina.	3
		Da sforzi lievi: mangiando, lavandosi, vestendosi.	2
		Dispnea a riposo	1
		Significativa difficoltà, da considerare l'uso di ventilazione meccanica assistita	0

CONCLUSIONS

We performed an Italian validation of the only existing disease-specific functional rating scale for SBMA patients. Our analysis confirms that SBMAFRS is an effective tool for the global evaluation of SBMA patients and that it could unify the information obtained from other clinical parameters into a single tool.

We demonstrated it to be reliable and stable in its internal consistency after translation and easy to administer to the patients. It will be necessary to apply the scale in longitudinal studies and in larger populations to permanently confirm its reliability.

Our study fits in the project of creating a net of European centers working on SBMA and of collecting accurate data that will help in better understanding the clinical features of the diseases as well planning reliable clinical trials.

REFERENCES

- Hashizume A, Katsuno M, Suzuki K, et al. A functional scale for spinal and bulbar muscular atrophy: Cross-sectional and longitudinal study (2015). *Neuromusc Disord* 25:554:562. doi: 10.1016/j.nmd.2015.03.008.
- Pareyson D, Fratta P, Pradat PF, et al. Towards a European Registry and Biorepository for Patients with Spinal and Bulbar Muscular Atrophy (2016). *J Mol Neurosci* doi 10.1007/s12031-015- 0704-5.