

## Escala de evaluación funcional de extremidades superiores en niños con distrofia muscular de Duchenne y Atrofia músculo espinal

### Upper limb functional assessment scale for children with Duchenne muscular dystrophy and Spinal muscular atrophy

Raúl G. Escobar<sup>a,b</sup>, Nayadet Lucero<sup>b</sup>, Carmen Solares<sup>c,d</sup>, Victoria Espinoza<sup>c,d</sup>,  
Odalie Moscoso<sup>b</sup>, Polín Olguín<sup>c,d</sup>, Karin T. Muñoz<sup>b,e</sup> y Ricardo Rosas<sup>c,d,\*</sup>

<sup>a</sup>Unidad de Neurología, División de Pediatría, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile

<sup>b</sup>Laboratorio de Neurorrehabilitación y Enfermedades Neuromusculares Pediátricas, Hospital Clínico, Red de Salud UC-CHRISTUS, Santiago, Chile

<sup>c</sup>Escuela de Psicología, Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile

<sup>d</sup>Centro de Desarrollo de Tecnologías de Inclusión de la Pontificia Universidad Católica de Chile (CEDETi UC), Santiago, Chile

<sup>e</sup>Escuela de Kinesiología, Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile

Recibido el 1 de mayo de 2016; aceptado el 13 de julio de 2016

#### Resumen

**Introducción:** La distrofia muscular de Duchenne (DMD) y la Atrofia músculo espinal (AME) determinan discapacidad y compromiso funcional progresivo. Se requiere de instrumentos fácilmente disponibles, que evalúen la funcionalidad, especialmente en etapas avanzadas de la enfermedad, para monitorizar evolución e impacto de intervenciones terapéuticas. **Objetivo:** Reportar el desarrollo de escala para evaluar la función de las extremidades superiores (EES) en pacientes con DMD y AME, y describir su proceso de validación que incluye autoentrenamiento para evaluadores. **Pacientes y Método:** El desarrollo de la escala incluyó revisión de escalas publicadas, aplicación exploratoria de escala inicial en niños sanos y con DMD, autoentrenamiento de evaluadores en aplicación de escala definitiva utilizando manual y vídeo tutorial y aplicación de escala en grupo de niños con DMD y AME. Se evaluó confiabilidad con coeficiente de Cronbach y de Kendall y concordancia con test-retest intra e inter-evaluadores, y validez con análisis de concordancia y factorial. **Resultados:** Se observó alto grado de confiabilidad, con alta consistencia interna ( $\alpha$  de Cronbach = 0,97) y concordancia interevaluadores ( $W$  de Kendall = 0,96) e intraevaluadores ( $r = 0,97$  a  $0,99$ ). La validez se demostró por la inexistencia de diferencias significativas entre resultados de distintos evaluadores con evaluador experto ( $F = 0,023$ ,  $p > 0,5$ ) y análisis factorial, que mostró que 4 factores explican el 85,44% de varianza total. **Conclusiones:** Esta escala de evaluación es un instrumento confiable y válido para evaluar la funcionalidad de EES en niños con DMD y AME. Además, es de fácil implementación por la posibilidad de autoentrenamiento y el uso de materiales simples y de bajo costo.

#### Palabras clave:

Enfermedades neuromusculares; Escala; Función; Distrofia muscular de Duchenne; Atrofia muscular espinal; Extremidades superiores.

Correspondencia:  
Raúl G. Escobar  
rescobar@med.puc.cl

Ricardo Rosas  
rrosas@uc.cl

## Abstract

**Introduction:** Duchenne muscular dystrophy (DMD) and Spinal muscular atrophy (SMA) causes significant disability and progressive functional impairment. Readily available instruments that assess functionality, especially in advanced stages of the disease, are required to monitor the progress of the disease and the impact of therapeutic interventions. **Objective:** To describe the development of a scale to evaluate upper limb function (UL) in patients with DMD and SMA, and describe its validation process, which includes self-training for evaluators. **Patients and Method:** The development of the scale included a review of published scales, an exploratory application of a pilot scale in healthy children and those with DMD, self-training of evaluators in applying the scale using a handbook and video tutorial, and assessment of a group of children with DMD and SMA using the final scale. Reliability was assessed using Cronbach and Kendall concordance and with intra and inter-rater test-retest, and validity with concordance and factorial analysis. **Results:** A high level of reliability was observed, with high internal consistency (Cronbach  $\alpha = 0.97$ ), and inter-rater (Kendall  $W = 0.96$ ) and intra-rater concordance ( $r = 0.97$  to  $0.99$ ). The validity was demonstrated by the absence of significant differences between results by different evaluators with an expert evaluator ( $F = 0.023$ ,  $P > .5$ ), and by the factor analysis that showed that four factors account for 85.44% of total variance. **Conclusions:** This scale is a reliable and valid tool for assessing UL functionality in children with DMD and SMA. It is also easily implementable due to the possibility of self-training and the use of simple and inexpensive materials.

## Keywords:

Neuromuscular diseases; Scale; Function; Duchenne muscular dystrophy; Spinal muscular atrophy; Upper limb.

## Introducción

Las enfermedades neuromusculares (ENM) son aquellas que afectan al sistema nervioso periférico generando pérdida de fuerza. En la edad pediátrica la mayoría de las ENM carecen de tratamiento curativo y determinan un compromiso funcional importante, que lleva a una discapacidad progresiva. Todo programa de rehabilitación neurológica que asista a este tipo de pacientes requiere instrumentos de monitorización del grado de funcionalidad, que permitan prevenir los trastornos secundarios, entregar un lenguaje de uso común entre los distintos profesionales a cargo y, especialmente, evaluar el efecto de diferentes terapias.

Entre las ENM en la edad pediátrica la distrofia muscular de Duchenne (DMD) y la Atrofia muscular espinal (AME) son las más representativas, siendo la DMD la más prevalente; ambas progresivas y altamente discapacitantes<sup>1,2</sup>. Para la DMD y la AME se han descrito diferentes instrumentos de evaluación funcional<sup>3-5</sup>. Destacan entre estos instrumentos aquellos que incluyen aspectos de la función motora que reflejan actividades de la vida diaria y que, por tanto, tendrían una relevancia clínica mayor al incluir el concepto de aspectos limitantes de la vida, dándole más importancia a los aspectos funcionales de mayor relevancia para el paciente.

Entre los instrumentos descritos están los basados en autorreporte<sup>6-8</sup>, que entregan información que permite dimensionar la habilidad del individuo respecto a su capacidad de interactuar con el medio y su nivel de independencia, pero tienen limitaciones importantes

al no poder controlar variables no equiparables. Por otro lado, están los instrumentos que se basan en la observación de un evaluador experimentado, con procedimientos estándares, y que siguen instrucciones precisas y poseen materiales definidos. Esto los hace más objetivos y especialmente útiles en evaluar de un modo más exacto la evolución de la enfermedad, además de entregar adecuados criterios finales, muy necesarios al evaluar efectividad de intervenciones terapéuticas. Sin embargo, algunos autores plantean que el hecho de aplicar estos instrumentos en lugares diferentes y sin un entrenamiento adecuado de los evaluadores puede afectar su confiabilidad final<sup>9,10</sup>. Lo anterior dificulta el uso generalizado de estos instrumentos, lo que se torna más complejo aún al considerar la necesidad de adecuaciones idiomáticas cuando los instrumentos son originalmente contruidos en idiomas distintos al lugar de aplicación<sup>10</sup>.

Durante los últimos años el advenimiento de nuevas terapias para DMD y SMA ha llevado a una serie de ensayos clínicos, que han requerido de instrumentos de evaluación funcional para evaluar su efectividad<sup>11-13</sup>. Esto ha permitido conocer la validez y confiabilidad de estos instrumentos los cuales, sin embargo, han estado centrados en etapas tempranas de la enfermedad previas a la pérdida del caminar<sup>10,14-16</sup>. Existen pocos instrumentos de evaluación para monitorizar la funcionalidad posterior a la pérdida de la marcha. La monitorización de fuerza, a través de dinamometría manual, puede dar cuenta objetiva de la progresión de la pérdida de fuerza en las ENM posterior a la pérdida de la marcha o un tiempo antes de que esto ocurra<sup>17,18</sup>.

Sin embargo, estas evaluaciones entregan información limitada de la funcionalidad global del paciente y tienen limitaciones importantes en su aplicación en estados más avanzados de la enfermedad. La evaluación funcional de las extremidades superiores (EESS) se ha planteado como una alternativa adecuada para este propósito, por lo que se han desarrollado instrumentos que intentan evaluar el efecto de la pérdida de fuerza en las habilidades de las EESS<sup>6,19-24</sup>.

El desarrollo de instrumentos para evaluar la evolución de las ENM, como la DMD y la AME, que entreguen información objetiva que permita evaluar el efecto de intervenciones terapéuticas, especialmente en etapas posteriores a la pérdida del caminar, es necesario para el manejo adecuado de estos pacientes. Dada su importancia, estos instrumentos deberían estar accesibles para los profesionales a cargo de pacientes con ENM, sin que esto suponga un gasto económico excesivo. Por ello estos instrumentos deberían ser diseñados con materiales de bajo costo y de fácil adquisición, contar con manuales e instructivos que favorezcan el autoaprendizaje y estar disponibles en el idioma materno del evaluador y de la población a evaluar.

Los objetivos de este estudio son reportar el desarrollo de una escala construida para evaluar específicamente función de EESS, su aplicación en pacientes con DMD y AME, y describir el proceso de validación de la misma, el cual incluye autoentrenamiento para evaluadores

## Pacientes y Método

### Diseño y construcción de la escala

Inicialmente se revisaron otras escalas diseñadas específicamente o adaptadas para evaluar funcionalidad en ENM<sup>5,6,21-23,25-28</sup>. Luego, un grupo de expertos (neurólogo pediátrico especialista en ENM, neurólogo pediátrico especialista en neurorrehabilitación, terapeuta ocupacional, kinesiólogo), con vasta experiencia en el manejo de pacientes pediátricos con ENM, revisaron los ítems destinados a evaluar funcionalidad de EESS, eligiendo un listado inicial de 17 ítems. Luego se agregaron 4 ítems adicionales, con el objetivo de reflejar limitaciones en las actividades de la vida diaria (AVD) en pacientes con ENM no ambulantes. El listado incluyó un total de 21 ítems, los que fueron luego aplicados a 8 niños sanos (edad entre 5 y 12 años) y luego a 4 niños portadores de ENM (edad entre 10 y 16 años). A 8 ítems se les hicieron modificaciones de acuerdo a las evaluaciones efectuadas, quedando así configurado el listado final.

La versión final de la escala incluyó 21 ítems, los cuales fueron agrupados en 4 dimensiones, en forma

similar a lo propuesto por Mayhew<sup>29</sup>. Cada ítem puede ser puntuado de 0 a 5, salvo 5 de ellos que puntúan entre 0 y 4. La escala tiene un puntaje total que fluctúa entre 0 y 120.

Posteriormente, se escribió un manual detallado respecto a la aplicación de la escala y la implementación del kit necesario para ello. Adicionalmente, para contar con un modelo, se filmó la aplicación de la escala a un adulto sano. Este vídeo fue observado por 4 terapeutas, y en función de sus comentarios, se realizaron modificaciones en el manual, con el objeto de obtener una adecuada concordancia entre las imágenes y las instrucciones.

La terapeuta ocupacional (TO) que participó en el diseño de la escala evaluó un total de 10 pacientes con ENM (entre 10 y 19 años de edad), en 2 sesiones, separadas cada una de ellas por 2 semanas. Estas sesiones fueron filmadas para que posteriormente la aplicación de la escala en estos pacientes fuera puntuada por otros evaluadores. Previo a la aplicación de la escala la TO aplicó el índice de Barthel (IB) a cada uno de los pacientes en la primera sesión<sup>30</sup>. El IB es una escala de 10 ítems que mide independencia funcional en los dominios de cuidado personal y movilidad. El puntaje total varía entre 0, que es total dependencia, a 100, que es total independencia. La validez y confiabilidad del IB ha sido claramente establecida<sup>31,32</sup>.

### Entrenamiento de evaluadores

Finalizado lo anterior, 5 terapeutas con experiencia en el trabajo con niños con discapacidad neurológica (2 TO y 3 kinesiólogos), se autoentrenaron en la aplicación de la escala utilizando el manual y el vídeo (ambos disponibles en: <http://www.cedeti.cl/recursos-tecnologicos/escala-defuncionalidad/funcionalidad-enfermedades-neuromusculares/>). La frecuencia y el tiempo de revisión del material fue determinado por cada terapeuta; además, pudieron realizar preguntas aclaratorias a la TO que participó en el diseño de la escala.

### Confiabilidad interevaluadores

Terminada la fase de autoentrenamiento los evaluadores recibieron la filmación de la evaluación de cada uno de los niños evaluados por la TO, además de un set de la pauta de aplicación de la escala. Los evaluadores realizaron las evaluaciones de manera consecutiva, finalizando un proceso antes de iniciar el siguiente. Cada uno de los 5 evaluadores aplicó la escala a los 10 pacientes, hasta concluir las 50 evaluaciones (5 evaluaciones para cada uno de los 10 pacientes). Transcurridas 8 semanas de la primera ronda de evaluaciones todos los evaluadores repitieron las evaluaciones de la misma manera, para así completar 2 evaluaciones (test, re-test) para cada uno de los 10 pacientes.

## Pacientes

La muestra fue no aleatoria intencionada y la formaron 10 sujetos, de los cuales 8 eran portadores de DMD y 2 de AME, en seguimiento por al menos 4 años en el Laboratorio de Neurorehabilitación y Enfermedades Neuromusculares Pediátricas del Hospital Clínico de la Universidad Católica de Chile, todos con diagnóstico confirmado por estudio genético-molecular. La edad promedio de los sujetos fue 12,8 años (rango: 9,4 a 19,1). Uno de los pacientes con AME era mujer. Tres de los 10 participantes mantenían ambulación independiente, los 3 con DMD y en tratamiento corticoide. Los otros 5 pacientes con DMD habían suspendido corticoides desde la pérdida del caminar, al menos un año antes.

Todos los participantes completaron sus evaluaciones basales sin dificultad y en forma segura. El tiempo promedio de las evaluaciones fue de 20 min (rango: 15 a 23) y no hubo evidencia de fatiga en ninguno de los sujetos.

El estudio fue aprobado por el comité de ética de la Facultad de Medicina de la Pontificia Universidad Católica de Chile.

## Análisis estadísticos

Se evaluó validez y confiabilidad de la escala con diversos análisis que se detallan en la sección de *Resultados*. Para todas las pruebas estadísticas se consideró como significativo valores de  $p$  inferiores a 0,05. Para los análisis se utilizó paquete estadístico SPSS® versión 22.

## Resultados

### Confiabilidad de la escala

La primera fuente de confiabilidad de la escala es una medida de consistencia interna, analizada por medio del coeficiente alfa de Cronbach. El resultado obtenido es  $\alpha = 0,97$ , lo que indica una consistencia interna muy alta.

La segunda es una medida de objetividad, que permite determinar cuán consistentemente evalúan jueces los mismos casos con ella. Para esto se les presentó un total de 3 videos de casos ficticios a 5 jueces. Las evaluaciones fueron sometidas a un análisis de concordancia mediante el coeficiente  $W$  de Kendall, obteniéndose un resultado de  $W = 0,96$ , lo que indica una alta y muy significativa concordancia entre jueces ( $p < 0,01$ ).

La tercera es una medida de test-retest intrajueces. Seis jueces debieron evaluar 10 videos de niños reales con una diferencia de 2 meses. La correlación de Pearson promedio de los jueces entre la primera y la segunda evaluación es entre 0,97 y 0,99 (tabla 1), lo que indica una alta consistencia entre las evaluaciones de los jueces.

La tercera es una medida de test-retest intrajueces. Seis jueces debieron evaluar 10 videos de niños reales con una diferencia de 2 meses. La correlación de Pearson promedio de los jueces entre la primera y la segunda evaluación es entre 0,97 y 0,99 (tabla 1), lo que indica una alta consistencia entre las evaluaciones de los jueces.

### Validez de la escala

La primera evidencia, que se refiere a la validez de contenido de la escala, está asegurada por el proceso de construcción de sus ítems a cargo de expertos, el cual fue previamente descrito en la sección de *Pacientes y método*. Además, el análisis de contenidos fue realizado por un grupo de expertos ajeno al equipo a cargo de la construcción.

La segunda fuente de evidencia de validez, que puede ser considerada como evidencia de validez concurrente, es la concordancia de los resultados de la escala aplicada por jueces, con la evaluación realizada por el evaluador 1, el cual es un profesional considerado como el juez experto, y para estos efectos, como el patrón de medida. Al comparar las medias de los 5 jueces con este experto, se obtuvo una diferencia no significativa ( $F = 0,023$ ,  $p > 0,5$ ).

Una tercera fuente de evidencia, que apoya la validez concurrente, es la obtenida al comparar los resultados de la escala con el IB, el cual mostró un puntaje

**Tabla 1. Índice de correlación de Pearson intraevaluadores**

Evaluador	S1	S2	S3	S4	S5	S6	S7	S8	S9	S10	TS
Evaluador 1	0,99	0,98	1,00	1,00	0,99	0,79	0,97	1,00	1,00	0,88	0,98
Evaluador 2	0,99	1,00	0,67	0,96	0,98	0,79	0,94	0,92	0,95	0,89	0,97
Evaluador 3	0,98	0,98	1,00	0,97	0,99	0,99	0,95	0,85	1,00	0,81	0,98
Evaluador 4	1,00	0,97	0,94	0,99	0,97	0,98	0,98	1,00	1,00	0,95	0,99
Evaluador 5	0,95	1,00	1,00	0,94	0,92	0,98	0,95	0,98	0,97	0,98	0,97
Evaluador 6	0,99	0,97	0,45	0,99	0,97	1,00	0,94	0,99	1,00	0,77	0,97

En la tabla se detalla el índice de correlación de Pearson ( $r$ ) entre la primera y la segunda evaluación de los sujetos para cada evaluador. En la columna "TS" se muestra la correlación entre la primera y segunda evaluación del conjunto de todos los sujetos para cada evaluador. S1: sujeto 1; S2: sujeto 2; S3: sujeto 3; S4: sujeto 4; S5: sujeto 5; S6: sujeto 6; S7: sujeto 7; S8: sujeto 8; S9: sujeto 9; S10: sujeto 10; TS: todos los sujetos.

promedio de 48 entre los 10 pacientes (rango 20 a 90). Aun cuando el IB contiene aspectos no evaluados por nuestra escala, la correlación fue muy alta y significativa ( $r = 0,93$ ).

Por último, contamos con evidencia de validez de constructo de la escala por medio del análisis factorial (tabla 2). Al analizar factorialmente la escala se obtienen 4 factores que explican el 85,44% de la varianza total. El primer factor es de funcionalidad proximal, el segundo de funcionalidad media, el tercero de funcionalidad distal y el cuarto de funcionalidad mixta. En el primero cargan muy significativamente todos los ítems de funcionalidad de hombros y ponerse una camiseta. En el segundo manos a la boca, trasladar peso desde los muslos a la mesa o a la altura de los hombros con las 2

manos, levantar y trasladar latas, desplazar peso de un círculo a otro, trazar trayecto en una hoja, llevar una lata llena de bebida a la boca, llevar una cuchara a la boca, peinarse y lavarse los dientes. En el tercero rasgar papel y levantar con agarre de 2 puntos de apoyo (pinza término-terminal) y abrir la tapa de un recipiente. En el cuarto, por último, los más importantes son agarrar 5 monedas y abrir una botella.

Es interesante observar que los ítems complejos de la escala, es decir, aquellos que tienen pesos factoriales significativos en más de un factor, son justamente los que evalúan la funcionalidad para actividades cotidianas, como ponerse una camiseta, llevar una lata llena de bebida a la boca, llevar una cuchara a la boca, peinarse y lavarse los dientes.

**Tabla 2. Análisis factorial de la escala**

Ítem	Componente de funcionalidad			
	Proximal	Media	Distal	Mixta
Abducción hombros hasta la altura de los hombros (D)	0,91	0,32	0,11	0,02
Abducción hombros sobre la altura de los hombros (D)	0,95	0,22	0,12	0,01
Flexión de hombros hasta la altura de los hombros (D)	0,94	0,26	0,12	0,01
Flexión de hombros sobre la altura de los hombros (D)	0,95	0,24	0,12	0,02
Abducción hombros hasta la altura de los hombros (I)	0,91	0,32	0,11	0,02
Abducción hombros sobre la altura de los hombros (I)	0,95	0,22	0,12	0,01
Flexión de hombros hasta la altura de los hombros (I)	0,94	0,26	0,12	0,01
Flexión de hombros sobre la altura de los hombros (I)	0,95	0,24	0,12	0,02
Manos a la boca	0,28	0,77	0,40	0,01
Trasladar peso desde los muslos a la mesa o a la altura de los hombros con las 2 manos	0,35	0,84	0,26	-0,01
Levantar y trasladar latas	0,25	0,72	0,39	0,09
Rasgar papel	0,45	0,06	0,75	0,17
Desplazar peso de un círculo a otro	0,41	0,79	0,20	0,10
Trazar trayecto en hoja	0,19	0,87	0,06	-0,23
Encender la luz presionando el interruptor	-0,20	-0,36	0,04	0,43
Agarrar 5 monedas	-0,01	0,40	-0,27	0,55
Levanta con agarre de 3 puntos de apoyo (pinza trípode)	0,05	0,30	0,92	-0,05
Levanta con agarre de 2 puntos de apoyo (pinza término-terminal)	0,09	0,43	0,86	-0,06
Ponerse una camiseta	0,74	0,54	0,23	0,07
Llevar lata llena de bebida a la boca	0,50	0,78	0,30	-0,03
Llevar cuchara a la boca	0,35	0,71	0,49	0,04
Peinarse	0,51	0,68	0,46	0,04
Lavarse los dientes	0,48	0,65	0,40	-0,01
Abrir una botella	0,17	-0,07	0,15	0,71
Abrir la tapa de un recipiente	0,06	0,29	0,92	0,05

Matriz rotada análisis factorial.

## Discusión y conclusiones

En este artículo describimos una escala de evaluación de funcionalidad de EESS en niños con falta de fuerza secundaria a 2 de las más frecuentes ENM en edad pediátrica, DMD y AME. La aplicación de la escala requiere un proceso de autoentrenamiento y del uso de materiales de bajo costo y de fácil adquisición para la creación de los estímulos utilizados durante la aplicación. Esta escala evidencia ser altamente confiable, y muestra una alta concordancia intra y entre evaluadores.

La necesidad de contar con un instrumento de evaluación de funcionalidad de EESS en pacientes que presentan pérdida progresiva de fuerzas, especialmente en etapas cercanas o posteriores a la pérdida del caminar, se debe a que estos niños presentan un importante grado de falta de fuerzas, especialmente axial y en las extremidades inferiores. Esto determina que las actividades que mejor pueden realizar estos pacientes son aquellas que implican el uso de sus extremidades superiores, las cuales usualmente no son consideradas en la mayoría de las escalas de funcionalidad existentes<sup>16-18</sup>.

En la selección de los ítems se incluyeron aspectos que no fueran la exclusiva expresión de fuerza muscular, sino que reflejaran la habilidad para ejecutar acciones funcionales. Para esto seleccionamos aquellas pruebas ya comunicadas en la literatura y que nos parecieron más representativas de funcionalidad asociada a fuerza<sup>5,6,21-23,25-28</sup>. La escala así construida evidenció una excelente confiabilidad, al mostrar una consistencia interna muy alta ( $\alpha$  de Cronbach de 0,97), lo que nos indica que evalúa de un modo muy consistente.

Puesto que la pérdida de fuerza en las enfermedades musculares y de segunda motoneurona se caracteriza por una progresión desde proximal hacia distal, agrupar los ítems de una escala de evaluación funcional para este tipo de enfermedades debiera considerar este aspecto si se pretende diferenciar distintos grados de compromiso en fuerza expresado en funcionalidad. Mayhew et al. sugieren una agrupación de ítems en 3 niveles: alto, medio y distal<sup>29</sup>. Sin embargo, es importante considerar que la funcionalidad de acciones específicas se ve afectada por las estrategias compensatorias que desarrolla cada paciente a través del tiempo de evolución de su enfermedad, y no solo se altera por la falta de fuerzas en ciertos segmentos corporales como en los hombros, los codos y/o las muñecas. Por ello, nos pareció importante considerar acciones funcionales representadas por AVD básicas y que involucraran diferentes segmentos de las extremidades superiores. Nuestra escala, por tanto, quedó construida en 4 dimensiones: proximal, media, distal y funcionalidad mixta.

El análisis factorial de la escala no solo mostró su validez al evidenciar que 4 factores explican el 85% de la varianza total, sino que se observó también la presencia de ítems con pesos factoriales significativos en más de un factor. Todos estos ítems complejos corresponden a la dimensión de funcionalidad mixta. Por otra parte, la alta correlación de la escala ( $r = 0,97$ ) con otro instrumento ampliamente utilizado en la evaluación de las AVD en DMD, como es el IB<sup>33,34</sup>, aporta mayor evidencia a la validez de la misma. Además, el IB ha mostrado un importante efecto piso al aplicarse a pacientes con DMD muy débiles y con escasa motilidad, sugiriéndose la necesidad de utilizar instrumentos capaces de evaluar adecuadamente la funcionalidad en pacientes con alto grado de compromiso funcional<sup>35</sup>, aspecto que nuestra escala muestra ser capaz de evaluar.

La literatura sugiere que el uso de instrumentos de evaluación funcional, que se basan en la observación clínica, requiere de entrenamiento específico del evaluador para lograr una adecuada confiabilidad y consistencia<sup>9,10,28,36,37</sup>. Este aspecto limita su utilización, puesto que la disponibilidad de entrenamiento no siempre está al alcance de los evaluadores de forma expedita. Nuestra escala, aplicada por evaluadores autoentrenados, mostró una alta concordancia interevaluadores con un coeficiente W de Kendall de 0,96 ( $p < 0,001$ ) y una correlación intrajueces en promedio mayor a 0,97, lo que evidencia la efectividad de la estrategia de autoaprendizaje. Los altos niveles de confiabilidad obtenidos en la aplicación de la escala permiten obviar la necesidad de entrenamiento, más allá de autoentrenamiento, para su correcta aplicación. Otra ventaja que presenta la escala se refiere a la fácil implementación de la batería a utilizar, al estar formada por elementos construidos con materiales accesibles y de bajo costo. Por último, la escala se encuentra en español, superando otra limitación también destacada en la literatura y que hace referencia a la carencia de instrumentos desarrollados en nuestro idioma o a la traducción de instrumentos que han sido validados en otros idiomas<sup>10</sup>.

El número acotado de sujetos participantes puede considerarse una debilidad del estudio, en especial en el caso de AME. Sin embargo, esto no le quita fuerza a los hallazgos encontrados, ya que no se observó diferencia en los resultados obtenidos entre aquellos pacientes que mantenían la ambulación respecto de aquellos que la habían perdido. Tampoco se observó diferencia entre los niños con DMD respecto a los niños con AME. Por tanto, esta escala es capaz de entregar información objetiva sobre la funcionalidad de EESS en estos pacientes, incluso en distintas etapas de la evolución de estas enfermedades. Futuros estudios que incluyan un mayor número de pacientes, tanto

con DMD como con AME en diferentes etapas de la evolución de la enfermedad, y otros tipos de miopatías con compromiso importante de fuerzas, en especial de EESS, serán de alta relevancia.

En resumen, esta escala es un instrumento confiable y válido para evaluar funcionalidad de EESS en niños con DMD y AME entre 9 y 19 años. Además, es de fácil implementación, debido a la posibilidad de autoentrenamiento y al uso de materiales simples y de bajo costo.

### Responsabilidades éticas

**Protección de personas y animales:** Los autores declaran que los procedimientos seguidos se conformaron a las normas éticas del comité de experimentación humana responsable y de acuerdo con la Asociación Médica Mundial y la Declaración de Helsinki.

**Confidencialidad de los datos:** Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

**Derecho a la privacidad y consentimiento informado:** Los autores han obtenido el consentimiento in-

formado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

### Financiación

Proyecto financiado por la Vicerrectoría de Investigación, Centros de Investigación Interdisciplinarias UC, Pontificia Universidad Católica de Chile.

### Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

### Agradecimientos

Agradecemos a los terapeutas Rodolfo Aviles, Vanesa Bron, Miguel Jorquera, Loreto Quezada, María Paz Salinas y Bernardita Severin; todos miembros del Laboratorio de Neurorehabilitación y Enfermedades Neuromusculares del Hospital Clínico de la P. Universidad Católica de Chile, por su ayuda en determinar la confiabilidad y validez de la escala.

### Referencias

- Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: Diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol.* 2010;9:77-93.
- Lunn MR, Wang CH. Spinal muscular atrophy. *Lancet.* 2008;371:2120-33.
- Mercuri E, Mayhew A, Muntoni F, et al. Towards harmonization of outcome measures for DMD and SMA within TREAT-NMD. *Neuromuscul Disord.* 2008;18:894-903.
- Iannaccone S, AmSMART Group. Outcome measures for pediatric spinal muscular atrophy. *Arch Neurol.* 2002;59:1445-50.
- Main M, Kairon H, Mercuri E, Muntoni F. The Hammersmith Functional Motor Scale for children with spinal muscular atrophy: A scale to test ability and monitor progress in children with limited ambulation. *Eur J Paediatr Neurol.* 2003;7:155-9.
- Steffensen B, Hyde S, Lyager S, Mattsson E. Validity of the EK scale: A functional assessment of non-ambulatory individuals with Duchenne muscular dystrophy or Spinal muscular atrophy. *Physiother Res Int.* 2001;6:119-34.
- Vandervelde L, Van den Bergh PY, Penta M, Thonnard JL. Validation of the ABILHAND questionnaire to measure manual ability in children and adults with neuromuscular disorders. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2010;81:506-12.
- Vandervelde L, Van den Bergh PY, Goemans N, Thonnard JL. Activity limitations in patients with neuromuscular disorders: A responsiveness study of the ACTIVLIM questionnaire. *Neuromuscul Disord.* 2009;19:99-103.
- Mazzone ES, Messina S, Vasco G, et al. Reliability of the North Star Ambulatory Assessment in a multicentric setting. *Neuromuscul Disord.* 2009;19:458-61.
- Scott E, Eagle M, Mayhew A, et al. Development of a functional Assessment Scale for ambulatory boys with Duchenne muscular dystrophy. *Physiother Res Int.* 2012;17:101-9.
- Voit T, Topaloglu H, Straub V, et al. Safety and efficacy of drisapersen for the treatment of Duchenne muscular dystrophy (DEMAND II): An exploratory, randomized, placebo-controlled phase 2 study. *Lancet Neurol.* 2014;13:987-96.
- Bushby K, Finkel R, Wong B, et al. Ataluren treatment of patients with nonsense mutation dystrophinopathy. *Muscle Nerve.* 2014;50:477-87.
- Chiriboga CA, Swoboda KJ, Darras BT, et al. Results from a phase 1 study of nusinersen (ISIS-SMNrx) in children with spinal muscular atrophy. *Neurology.* 2016;86:1-8.
- Bérard C, Payan C, Hodgkinson Fermanian J. A motor function measure scale for neuromuscular diseases. Construction and validation study. *Neuromuscul Disord.* 2005;15:463-70.
- Vuillerot C, Girardot F, Payan C, et al. Monitoring changes and predicting loss of ambulation in Duchenne muscular dystrophy with the Motor Function Measure. *Dev Med Child Neurol.* 2010;52:60-5.
- Mazzone ES, Vasco G, Palermo C, et al. A critical review of functional assessment tools for upper limbs in Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol.* 2012;54:879-85.
- Merlini L, Mazzone ES, Solari A, Morandi L. Reliability of handheld dynamometry in spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve.* 2002;26:64-70.
- Stuberg WA, Metcalf WK. Reliability of quantitative muscle testing in healthy children and in children with Duchenne muscular dystrophy using a hand-held dynamometer. *Phys Ther.* 1988;68:977-82.
- Lord JP, Portwood MM, Lieberman JS,

- Fowler WM Jr, Berck P. Upper extremity functional rating for patients with Duchenne muscular dystrophy. *Arch Phys Med Rehabil.* 1987;68:151-4.
20. Hiller LB, Wade CK. Upper extremity functional assessment scales in children with Duchenne muscular dystrophy: A comparison. *Arch Phys Med Rehabil.* 1992;73:527-34.
21. Brooke MH, Griggs RC, Mendell JR, Fenichel GM, Shumate JB, Pellegrino RJ. Clinical trial in Duchenne dystrophy. I. The design of the protocol. *Muscle Nerve.* 1981;4:186-97.
22. Mazzone E, Bianco F, Martinelli D, et al. Assessing upper limb function in nonambulant SMA patients: Development of a new module. *Neuromuscul Disord.* 2011;21:406-12.
23. Pane M, Mazzone ES, Fanelli L, et al. Reliability of the performance of upper limb assessment in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord.* 2014;24:201-6.
24. Uchikawa K, Liu M, Hanayama K, Tsuji T, Fujiwara T, Chino N. Functional status and muscle strength in people with Duchenne muscular dystrophy living in the community. *J Rehabil Med.* 2004;36:124-9.
25. Vignos PJ Jr, Spencer GE Jr, Archibald KC. Management of progressive muscular dystrophy in childhood. *JAMA.* 1963;184:89-96.
26. Nelson L, Owens H, Hynan LS, Iannaccone ST, the AmSMART Group. The gross motor function measure is a valid and sensitive outcome measure for spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord.* 2006;16:374-80.
27. Krosschell KJ, Maczulski JA, Crawford TO, Scott C, Swoboda KJ. A modified Hammersmith functional motor scale for use in multi-center research on spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord.* 2006;17:693-7.
28. O'Hagen JM, Glanzman AM, McDermott MP, et al. An expanded version of the Hammersmith Functional Motor Scale for SMA II and III patients. *Neuromuscul Disord.* 2007;17:693-7.
29. Mayhew A, Mazzone ES, Eagle M, et al. Development of the performance of the upper limb module for Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol.* 2013;55:1038-45.
30. Mahoney FI, Barthel DW. Functional evaluation: The Barthel index. *Md State Med J.* 1965;14:61-5.
31. Jacelon CS. The Barthel index and other indices of functional ability. *Rehabil Nurs.* 1986;11:9-11.
32. Shinar D, Gross CR, Bronstein KS, et al. Reliability of the activity of daily living scale and its use in telephone interview. *Arch Phys Med Rehabil.* 1987;68:723-8.
33. Nair KPS, Vasanth A, Gourie-Devi M, et al. Disabilities in children with Duchenne muscular dystrophy: A profile. *J Rehabil Med.* 2001;33:147-9.
34. Brunberotti MA, Sobreira C, Rodrigues-Júnior AL, et al. Correlations of Egen klassifikation and Barthel Index scores with pulmonary function parameters in Duchenne muscular dystrophy. *Heart Lung.* 2007;36:132-9.
35. Lue YJ, Lin RF, Chen SS, Lu YM. Measurement of the functional status of patients with different types of muscular dystrophy. *Kaohsiung J Med Sci.* 2009;25:325-33.
36. Ryan JW, Phillips CY, Prescott PA. Interrater reliability: The underdeveloped role of rater training. *Appl Nurs Res.* 1988;1:148-50.
37. Castorr AH, Thompson KO, Ryan JW, Phillips CY, Prescott PA, Soeken KL. The process of rater training for observational instruments: Implications for interrater reliability. *Res Nurs Health.* 1990;13:311-8.