

PSIHOMETRIČNE LASTNOSTI SLOVENSKEGA PREVODA VPRAŠALNIKA O KAKOVOSTI ŽIVLJENJA PRI BOLNIKI Z GENETSKO OBLIKO ŽIVČNO-MIŠIČNIH BOLEZNI

PSYCHOMETRIC PROPERTIES OF THE SLOVENIAN VERSION OF QUALITY OF LIFE QUESTIONNAIRE IN PATIENTS WITH A GENETIC FORM OF NEUROMUSCULAR DISEASES

Nika Lajlar¹, dr. med., doc. dr. Metka Moharič^{2,3}, dr. med., prof. dr. Gaj Vidmar^{2,3,4}, univ. dipl. psih.

¹Splošna bolnišnica Celje

²Univerzitetni rehabilitacijski inštitut Republike Slovenije – Soča

³Univerza v Ljubljani, Medicinska fakulteta

⁴Univerza na Primorskem, FAMNIT

Izvleček

Izhodišča:

Ocenjevanje kakovosti življenja postaja pomemben del obravnave bolnikov s kroničnimi obolenji. V raziskavi smo ocenili psihometrične lastnosti slovenske različice Vprašalnika o kakovosti življenja bolnikov z genetsko obliko živčno-mišičnih boleznih.

Metode:

V slovenščino smo prevedli vprašalnik ter preverili njegovo zanesljivost in veljavnost. Funkcijsko stanje bolnikov smo ocenili z Lestvico funkcijske neodvisnosti, kakovost življenja smo ocenili s Kratkim vprašalnikom o zdravju (SF-36v2) ter z Vprašalnikom o kakovosti življenja bolnikov z genetsko obliko živčno-mišičnih boleznih.

Rezultati:

V raziskavo smo vključili 98 bolnikov. Cronbachov koeficient alfa je za vse tri podlestvice Vprašalnika o kakovosti življenja bolnikov z genetsko obliko živčno-mišičnih boleznih znašal

Abstract

Background:

Assessing quality of life is becoming an important part of the treatment of patients with chronic diseases. The aim of our research was to determine the psychometric characteristics of the Slovenian version of The Quality of Life in Genetic Neuromuscular Disease Questionnaire.

Methods:

We translated the questionnaire and assessed reliability and validity of the Slovenian version. The functional status of patients was assessed with the Functional Independence Measure, their quality of life was assessed with the generic 36-Item Short Form Survey (SF-36) and with The Quality of Life in Genetic Neuromuscular Disease Questionnaire.

Results:

Ninety-eight participants were included in the study. Cronbach's alpha coefficient was ≥ 0.85 for all three scales. All correlations that assessed concurrent validity were medium to high.

vsaj 0,85. Vse povezanosti kot mere sočasne veljavnosti so bile srednje visoke do visoke.

Zaključek:

Slovenska različica Vprašalnika o kakovosti življenja bolnikov z genetsko obliko živčno-mišičnih boleznih se je izkazala za zanesljivo in veljavno.

Ključne besede:

z zdravjem povezana kakovost življenja; počasi potekajoče živčno-mišične bolezni; zanesljivost; veljavnost

Conclusion:

The Slovenian version of The Quality of Life in Genetic Neuromuscular Disease Questionnaire is sufficiently reliable and valid.

Key words:

health-related quality of life; slowly progressive neuro-muscular diseases; reliability; validity

UVOD

Živčno-mišične bolezni (ŽMB) so heterogena skupina boleznih, pri katerih pride do okvare perifernega živčevja na različnih mestih. Patološko dogajanje je lahko prisotno v telesu celic (amiotrofična lateralna skleroza – ALS), živčnem vlaknu (aksonske periferne nevropatije), Schwanovih celicah (kronična vnetna demielinizacijska poliradikulonevropatija), živčno-mišičnem stiku (miastenien gravis), mišici sami (mišične distrofije) ali sočasno na več mestih (1).

Veliko ŽMB je kroničnih in napredujočih. Pri večini ŽMB vzročnega zdravljenja še ne poznamo, cilj obravnave je upočasnitev upadanja funkcijskih zmognosti, preprečevanje sekundarnih zapletov, prilagoditev okolja, predpisovanje ustreznih pripomočkov in poučevanje bolnika, kako se da z boleznijo uspešneje in kakovostneje živeti (2-4). V zadnjih desetletjih sicer boljše razumemo nastanek nekaterih ŽMB (npr. spinalne mišične atrofije – SMA), odkrili so tudi nove načine zdravljenja (npr. genska terapija pri SMA) (5-6).

Organizacije, kot sta Evropska agencija za zdravila (*angl.* European Medicines Agency – EMA) in Ameriška uprava za hrano in zdravila (*angl.* Food and Drug Administration – FDA) v oceno novih načinov zdravljenja vključujejo bolnikovo oceno z zdravjem povezane kakovosti življenja (ZZPKŽ) (7). V medicini je tako kakovost življenja postala ena od ocen izida zdravljenja, pomembna pri razvoju in uvajanju novih načinov zdravljenja, prav tako pa pri obravnavi bolnikov z zaenkrat še neozdravljivimi boleznimi.

Jasne definicije kakovosti življenja ni. Na splošno velja, da je sestavljen večrazsežen pojem, ki vključuje objektivne in subjektivne elemente. Pri Svetovni zdravstveni organizaciji (SZO) so kakovost življenja opredelili kot posameznikovo zaznavanje družbenega položaja v življenju, povezanega s kulturo oz. s sistemom vrednot v okolju, v katerem živi, in z njegovimi osebnimi cilji, pričakovanji, merili in interesi (8). V medicini nas zanima predvsem ZZPKŽ, kot merilno orodje za njeno ocenjevanje pa se največkrat uporabljajo samoocenjevalni vprašalniki (9).

Pri izbiri vprašalnika moramo biti pozorni na to, kateri populaciji je namenjen, katera področja bolnikovega življenja ocenjuje, poznati moramo njegove psihometrične lastnosti in koliko časa potrebujemo za oceno za njihovo izpolnjevanje (10). V grobem lahko vprašalnike za oceno ZZPKŽ razdelimo v dve večji skupini: splošni oz. generični vprašalniki in za bolezen specifični vprašalniki (10-11).

Ena od prednosti uporabe generičnih vprašalnikov je možnost medsebojne primerjave bolnikov z različnimi bolezenskimi stanji oz. primerjava s populacijo zdravih oseb (12). Eden najpogosteje uporabljenih generičnih vprašalnikov za ocenjevanje ZZPKŽ je Kratki vprašalnik o zdravju SF-36v2 (*angl.* 36-item Short Form, SF-36v2) (13). Ena od pomanjkljivosti generičnih vprašalnikov je, da posamezni simptomi, specifični za bolezen, niso vključeni.

Za nekatere ŽMB tako že obstajajo specifični vprašalniki, kot npr. za amiotrofično lateralno sklerozo (ALS) ocenjevalni vprašalnik-40 (*angl.* ALS Assessment Questionnaire 40, ALSAQ-40) (14). Obstajajo tudi specifični vprašalniki, ki so namenjeni za ocenjevanje v večji skupini heterogenih boleznih, kot so npr. ŽMB (12). Eden takih je Vprašalnik o kakovosti življenja bolnikov z genetsko obliko počasi potekajoče ŽMB (*angl.* Quality of Life in genetic Neuromuscular Disease questionnaire - QoL-gNMD) (15).

V Sloveniji podatkov o kakovosti življenja pri bolnikih z ŽMB nimamo. V ta namen smo želeli pripraviti prevod angleškega vprašalnika QoL-gNMD ter preveriti njegove psihometrične lastnosti.

METODE

Preiskovanci

V raziskavo smo vključili bolnike z genetsko obliko počasi potekajočih ŽMB. Vključitvena merila so bila: genetsko ali klinično nedvoumno potrjena diagnoza počasi potekajoče ŽMB, starost nad 18 let, dovolj ohranjene kognitivne sposobnosti za razumevanje

navodil in pripravljenost na sodelovanje v raziskavi. Izključili smo bolnike z nezadostnim znanjem slovenskega jezika, kar bi lahko vplivalo na razumevanje vprašanj.

Vsi bolniki so v raziskavi sodelovali prostovoljno, pred vključitvijo so podpisali obveščeno soglasje. Raziskavo je odobrila Komisija Republike Slovenije za medicinsko etiko.

Ocenjevalna orodja

Bolniki so izpolnili splošni vprašalnik z demografskimi podatki, podatki o sposobnost hoje idr. Prisotnost depresivne simptomatike smo ocenili z Lestvico depresivnosti Centra za epidemiološke raziskave (*angl.* Center for Epidemiologic Studies Depression Scale, CES-D) (16, 17), funkcijsko stanje smo ocenili z Lestvico funkcijske neodvisnosti (*angl.* Functional Independence Measure – FIM) (18), kakovost življenja pa so bolniki ocenili s samoocenjevalnima vprašalnikoma SF-36v2 (19) in QoL-gNMD (15, 20).

Vprašalnik o kakovosti življenja bolnikov z genetsko obliko ŽMB QoL-gNMD je samoocenjevalni vprašalnik za ocenjevanje ZZPKŽ, sestavljen iz 26 vprašanj, z dvema do štirimi možnimi odgovori. Razdeljen je v tri lestvice: telesna simptomatika, samozaznavanje, dejavnosti in sodelovanje. Najvišji možni dosežki točk na posamezni lestvici so 18, 24 in 27 točk. Na začetku sta dve splošni vprašanji o bolnikovi kakovosti življenja in zdravja, ki bolnika seznanita z ocenjevano tematiko. Dosežek pri teh vprašanjih ne prispeva k skupnemu dosežku. Višji doseženi rezultat pomeni boljše kakovost življenja (20).

Vprašalnik QoL-gNMD so iz angleščine v slovenščino medsebojno neodvisno prevedle tri osebe z znanjem angleškega jezika, ki delujejo na področju fizikalne in rehabilitacijske medicine. Prevo-de smo uskladili in oblikovali enotno verzija vprašalnika. Sledil je prevod vprašalnika nazaj v angleški jezik (oseba z znanjem angleščine in s področja medicine, v sodelovanju s strokovnjakom, katerega materinščina je angleščina) in primerjava z izvornikom.

Kratki vprašalnik o zdravju SF-36v2 (*angl.* Short Form-36v2) (19) je generičen vprašalnik za ocenjevanje ZZPKŽ. Sestavljen je iz 36 vprašanj, ki so razporejena v osem lestvic, ki zajemajo telesno in duševno delovanje. Analiza dosežkov na posamezni lestvici se izvede po točno določenih navodilih (19).

Z Lestvico funkcijske neodvisnosti ocenjujemo funkcioniranje oz. samostojno aktivnost osebe. Sestavljena je iz motoričnega (18 aktivnosti) in kognitivnega dela (5 aktivnosti). Ocenjujejo se dnevne aktivnosti, kot so hranjenje, umivanje, oblačenje, uporaba stranišča in nadzor sfinktrov. Vsako aktivnost ocenimo z oceno od 1 do 7, pri čemer ocena 7 pomeni, da je bolnik popolnoma samostojen, pri oceni 1 pa bolnik aktivnosti sam ne zmore izvesti in je povsem odvisen od pomoči (18).

Lestvica depresivnosti Centra za epidemiološke raziskave CES-D (*angl.* Center for Epidemiological Studies Depression Scale) je samoocenjevalni vprašalnik, sestavljen iz 20 vprašanj, s katerim ugotavljamo morda prisotno depresivno simptomatiko. Vprašanja se nanašajo na počutje v zadnjem tednu. Bolniki ocenijo prisotnost simptomov na 4-stopenjski lestvici, glede na pogostost pojavljanja

(redko, občasno, pogosto, večinoma). Doseženi rezultati so možni od 0 do 60 točk. Višji dosežek pomeni bolj izraženo depresivno simptomatiko. Dosežek 16 točk je določen kot mejna vrednost za prisotnost kliničnih znakov depresije in potrebno nadaljnjo diagnostično obravnavo (16-17).

Statistična analiza podatkov

Za vse opisne spremenljivke smo izdelali frekvenčne porazdelitve, za številске pa izračunali opisne statistike. Zanesljivost lestvic QoL-gNMD z vidika notranje skladnosti smo ocenili v skladu s klasično testno teorijo (KTT; *angl.* Classical Test Theory) in teorijo odgovora na postavko (TOP; *angl.* Item Response Theory). V okviru KTT smo ocenili Cronbachov koeficient alfa, Guttmanov koeficient lambda-2 in koeficiente diskriminativnosti (KD) postavk (*angl.* Corrected Item-Total Correlations). V okviru TOP smo uporabili neparametrični pristop Mokkenovega lestvičenja (*angl.* Mokken Scaling). Za postavke in lestvice smo ocenili indeks lestvičljivosti (H; *angl.* Scalability Coefficient) s pripadajočo standardno napako (SE). Sočasno veljavnost QoL-gNMD smo preverjali s povezanostjo (Pearsonovim r in Spearmanovim r_o) dosežkov na lestvicah (vrednotenih v skladu z Raschevo analizo) z dosežki na lestvicah vprašalnika SF-36v2. Diskriminativno veljavnost smo preverjali v smislu povezanosti dosežkov na lestvicah QoL-gNMD (vrednotenih v skladu z Raschevo analizo) z demografskimi in kliničnimi značilnostmi ter stopnjo funkcioniranja, pri čemer smo uporabili test t in enosmerno analizo variance (ANOVA) za preverjanje razlike med povprečji ter Pearsonov r in Spearmanov r_o za oceno povezanosti.

REZULTATI

V raziskavo smo vključili 98 bolnikov s počasi potekajočo obliko ŽMB, od tega 65 (66 %) žensk. Značilnosti bolnikov so prikazane v Tabeli 1. Na QoL-gNMD je povprečen dosežek, spremenjen z Raschevo analizo, na lestvici Telesna simptomatika znašal 43,5; na lestvici Samozaznavanje 51,6 in na lestvici Dejavnosti in sodelovanje 49,9.

Zanesljivost

Cronbachov koeficient alfa za vse tri lestvice znaša $\geq 0,85$, Guttmanov koeficient lambda-2 $\geq 0,86$, koeficient diskriminativnosti vseh postavk pa $\geq 0,46$. Izključitev nobene od postavk ne bi pomembno vplivala na spremembo zanesljivosti. Mokkenov indeks lestvičljivosti (H) je znašal 0,55 za lestvico Telesne simptomatike; 0,49 za Samozaznavanje in 0,54 za lestvico Dejavnosti in sodelovanja.

Sočasna veljavnost

Vse povezanosti med dosežki na lestvicah QoL-gNMD in SF-36v2 so srednje visoke do visoke. S SF-36v2 je v splošnem najvišje povezana lestvica Dejavnosti in sodelovanje, še posebej visoko z lestvicami Telesna zmogljivost ($r_o = 0,74$), Omejitve telesne zmogljivosti ($r_o = 0,70$) in Čustvene težave ($r_o = 0,71$). Najnižja je povezava med lestvicami Telesna simptomatika in Telesna zmogljivost ($r_o = 0,31$). Rezultati so prikazani v Tabeli 2.

Tabela 1: Klinične značilnosti bolnikov.**Table 1:** Clinical characteristics of the patients.

Opisne lastnosti/ Categorical variables		Skupno število/ Number	Število/ Number	Delež (%) / Percentage (%)
Diagnoza	HMSN	98	46	47
	SMA		8	8
	DBMD		2	2
	RMD		11	11
	FSH		9	9
	MD		22	22
Zakonski stan	Samski	98	34	35
	Partner/poročen		55	56
	Neznan		9	9
Način hoje	Samostojno	98	51	52
	S pripomočkom		23	24
	Nezmožen		24	25
Depresivna simptomatika	Ne	90	63	70
	Da		27	30
Številski lastnosti/ Numerical variables		<i>N</i>	Povprečje (mediana) / Mean (median)	Razpon / Range
Starost (leta)		98	54 (55)	19 - 80
Trajanje bolezni od diagnoze (leta)		96	24 (20)	1 - 63
Trajanje simptomov (leta)		96	31 (25)	4 - 68
FIM motorični		98	75 (82)	18 - 91
FIM kognitivni		98	34 (35)	29 - 35
FIM skupni		98	109 (116)	43 - 126
CES-D		90	14 (11)	0 - 48

Legenda/Legend: HMSN – dedna motorična in senzorična nevropatija / hereditary motor sensory neuropathy, SMA – spinalna mišična atrofija / spinal muscular atrophy, DBMD – mišična distrofija Duchenne-Becker / Duchenne-Becker muscular dystrophy, RMD – ramensko-medenična oblika mišične distrofije / Limb-girdle muscular dystrophy, FSH – facioscapulohumeralna oblika mišične distrofije / Facioscapulohumeral muscular dystrophy, MD – miotonična distrofija / Myotonic dystrophy

Diskriminativna veljavnost

Na vseh treh lestvicah so razlike v povprečnem dosežku glede na način hoje statistično značilne. Na lestvici Telesne simptomatike so imeli v povprečju najnižje dosežke bolniki, ki hodijo s pripomočkom (37,6), najvišje pa tisti, ki niso zmožni hoje (46,3). Tudi na lestvici Samoznavanja so imeli v povprečju najnižje dosežke bolniki, ki hodijo s pripomočkom (46,2), najvišje so imeli tisti, ki hodijo samostojno (54,9). Na lestvici Dejavnosti in sodelovanja so imeli v povprečju najnižje dosežke bolniki, ki niso zmožni hoje (43,8), najvišje pa tisti, ki hodijo samostojno (54,6).

Razlike so bile statistično značilne tudi glede na zakonski stan in prisotnost depresivne simptomatike. Samski bolniki so na vseh

treh lestvicah v povprečju dosegli višje rezultate kot poročeni oz. tisti v partnerskem razmerju. Bolniki z depresivno simptomatiko so na vseh treh lestvicah v povprečju dosegli nižje rezultate kot bolniki brez depresivne simptomatike.

Znatnih povezanosti dosežkov na lestvicah s trajanjem bolezni in trajanjem simptomov ni bilo. Tudi povezanosti dosežkov na lestvici telesne simptomatike z ocenami FIM so bile v splošnem zelo nizke. Povezanosti dosežkov na lestvici Samoznavanja z ocenami FIM so bile nekoliko višje, daleč najbolj izrazite pa so bile pozitivne povezanosti dosežkov na lestvici Dejavnosti in sodelovanja z ocenami FIM (z motorično in skupno bolj kot s kognitivno). Natančneje te rezultate prikazujeta Tabeli 3 in 4.

Tabela 2: Povezanost dosežkov na lestvicah SF-36v2 in QoL-gNMD.**Table 2:** Correlations between SF-36v2 and QoL-gNMD domain scores.

SF-36v2 lestvice/ SF-36v2 domain	QoL-gNMD lestvice/QoL-gNMD domain			
		Telesna simptomatika/Impact of Physical Symptoms	Samozaznavanje/ Self-perception	Dejavnosti in sodelovanje/ Activities and Social Participation
Samooocena zdravja	<i>r</i>	0,659	0,504	0,479
	<i>ro</i>	0,670	0,508	0,456
Samooocena kakovosti	<i>r</i>	0,618	0,541	0,563
	<i>ro</i>	0,613	0,560	0,544
Telesna zmogljivost	<i>r</i>	0,340	0,576	0,757
	<i>ro</i>	0,309	0,535	0,735
Omejitve telesne zmogljivosti	<i>r</i>	0,600	0,586	0,732
	<i>ro</i>	0,598	0,569	0,700
Telesna bolečina	<i>r</i>	0,653	0,424	0,447
	<i>ro</i>	0,641	0,431	0,472
Splošno zdravje	<i>r</i>	0,635	0,612	0,605
	<i>ro</i>	0,629	0,610	0,573
Telesna skupna	<i>r</i>	0,564	0,544	0,697
	<i>ro</i>	0,562	0,515	0,654
Vitalnost	<i>r</i>	0,666	0,616	0,524
	<i>ro</i>	0,675	0,636	0,503
Socialno funkcioniranje	<i>r</i>	0,536	0,624	0,630
	<i>ro</i>	0,511	0,638	0,643
Čustvene težave	<i>r</i>	0,654	0,597	0,710
	<i>ro</i>	0,628	0,592	0,712
Duševno zdravje	<i>r</i>	0,502	0,668	0,517
	<i>ro</i>	0,491	0,690	0,516
Čustvena skupna	<i>r</i>	0,648	0,680	0,587
	<i>ro</i>	0,616	0,692	0,591

Opomba/Note: za vse povezanosti je $p < 0,001$ / $p < 0.001$ for all correlations.

Legenda/Legend: *r* – Pearsonov korelacijski koeficient / Pearson correlation coefficient, *ro* – Spearmanov korelacijski koeficient / Spearman's correlation coefficient.

RAZPRAVA

Želeli smo prevesti in nato v raziskavi oceniti psihometrične lastnosti slovenske različice vprašalnika QoL-gNMD. Vprašalnik je bil v dostopni literaturi uporabljen le dvakrat (15, 20). Raziskav o psihometričnih lastnostih prevodov v druge jezike še niso objavili. Obstajajo sicer tudi drugi vprašalniki, ki ocenjujejo ZZPKŽ pri ŽMB. Ahlstorm je razvil Vprašalnik o kakovosti življenja (*angl.* Quality of Life Profile Questionnaire), ki pa ni bil nikoli ustrezno ovrednoten (15, 21). Vincent in sod. so preverili psihometrične lastnosti vprašalnika o z zdravjem povezani kakovosti življenja pri bolnikih s pridobljeno ali genetsko obliko ŽMB (*angl.* Individualized Neuromuscular Quality of Life Questionnaire, INQoL), pri

razvoju vprašalnika pa so uporabili klasično testno teorijo (*angl.* classical test theory, CTT) (22). Zaradi pomanjkljivosti omenjenih vprašalnikov je Dany s sod. razvil vprašalnik, namenjen bolnikom s počasi napredujočimi genetskimi oblikami ŽMB, zasnovan na teoriji odgovora na postavko, za prevod katerega smo se odločili v naši raziskavi.

Slovenska različica vprašalnika QoL-gNMD se je izkazala za zanesljivo in veljavno obliko vprašalnika za ocenjevanje kakovosti življenja pri bolnikih z genetsko obliko počasi potekajočih ŽMB.

Zanesljivost z vidika notranje skladnosti smo v slopu KKT preverjali s Cronbachovim koeficientom alfa, Guttmanovim

Tabela 3: Dosežki na posameznih lestvicah QoL-gNMD glede na spol, zakonski stan in depresivno simptomatiko.**Table 3:** Outcome of QoL-gNMD domains with respect to gender, marital status and depressive symptoms.

		Telesna simptomatika/ Impact of Physical Symptoms		Samozaznavanje/ Self-perception		Dejavnosti in sodelovanje/ Activities and Social Participation	
		Povprečje	Stand. odklon	Povprečje	Stand. odklon	Povprečje	Stand. odklon
Spol/ Gender	ženske	42,3	9,1	51,8	8,6	49,2	8,9
	moški	45,8	10,1	51,1	10,8	51,3	10,0
	p (test t)	0,090		0,706		0,288	
Zakonski stan/ Marital status	samski	47,1	9,3	54,2	8,1	52,0	7,5
	partner/ poročen	41,4	9,5	50,1	10,2	48,6	10,4
	p (test t)	0,007		0,050		0,076	
Depresivna simptomatika/ Depressive symptoms	ne	46,2	8,9	54,6	8,2	52,3	8,9
	da	38,1	9,0	44,2	8,0	43,8	7,1
	p (test t)	< 0,001		< 0,001		< 0,001	

Tabela 4: Povezanosti med dosežki na posameznih lestvicah QoL-gNMD in trajanjem bolezni ter ocenami na Lestvici funkcijske neodvisnosti (FIM).**Table 4:** Correlations of QoL-gNMD domain scores with disease duration and Functional Independence Measure (FIM) scale scores.

		Telesna simptomatika/ Impact of Physical Symptoms		Samozaznavanje/ Self-perception		Dejavnosti in sodelovanje/ Activities and Social Participation	
		r (p)	(95% CI)	r (p)	(95% CI)	r (p)	(95% CI)
Trajanje bolezni od diagnoze / Disease duration	r (p)	0,02	(0,828)	-0,08	(0,450)	-0,19	(0,061)
	r_o (p)	0,04	(0,676)	-0,10	(0,357)	-0,19	(0,071)
Trajanje simptomov / Symptoms duration	r (p)	-0,10	(0,313)	-0,13	(0,220)	-0,24	(0,017)
	r_o (p)	-0,10	(0,343)	-0,17	(0,098)	-0,24	(0,019)
FIM motorični / Motor FIM	r (p)	-0,08	(0,429)	0,18	(0,081)	0,45	(< 0,001)
	r_o (p)	0,15	(0,132)	0,36	(< 0,001)	0,63	(< 0,001)
FIM kognitivni / Cognitive FIM	r (p)	0,28	(0,005)	0,18	(0,075)	0,24	(0,016)
	r_o (p)	0,33	(0,001)	0,19	(0,056)	0,32	(0,001)
FIM skupni / Total FIM	r (p)	-0,06	(0,541)	0,18	(0,075)	0,46	(< 0,001)
	r_o (p)	0,17	(0,092)	0,35	(< 0,001)	0,62	(< 0,001)

Legenda/Legend: r – Pearsonov korelacijski koeficient / Pearson correlation coefficient, r_o – Spearmanov korelacijski koeficient / Spearman correlation coefficient.

koeficientom lambda-2 in koeficientom diskriminativnosti postavk. V primerjavi z rezultati, objavljenimi v raziskavi Dany-ja s sod., je Cronbachov koeficient alfa primerljiv oz. višji pri vseh treh domenah (15). Delitve vrednosti α v razrede so namenjene zgolj lažjemu sporazumevanju, visoko notranje skladni so npr. standardizirani skupinski testi inteligentnosti, ki imajo vrednost α okoli 0,95; o zmerni notranji skladnosti govorimo pri vrednostih α okoli 0,85 (ki jo dosega večina standardiziranih testov v psihologiji in zdravstvu); srednje visoka vrednost α je okoli 0,75 (opažena npr. pri objektivnih testih znanja); notranja skladnost je nizka, če je vrednost α okoli 0,65 (23). V naši raziskavi smo dodatno določevali še Guttmanov koeficient lambda-2; vse vrednosti posameznih lestvic so znašale $>0,86$. Nobena postavka ni imela problematične vrednosti diskriminativnosti. Vse ocene kažejo na zelo visoko zanesljivost vseh lestvic z vidika notranje skladnosti in odlično diskriminativnost vseh postavk.

Avtorji QoL-gNMD kot eno od prednosti njihovega vprašalnika v primerjavi z ostalimi, ki ocenjujejo ZZPKŽ pri bolnikih z ŽMB, navajajo uporabo teorije odgovora na postavko (TOP) pri konstrukciji vprašalnika (15). TOP temelji na modelu odnosa med latentno lastnostjo in odgovorom na postavko ter posledično omogoča neodvisno ocenjevanje parametrov postavk in oseb ter lokalno oceno napake merjenja (24). V sklopu TOP smo določevali enorazsežnost testnih postavk, kjer nam vrednosti postavk H med 0,3 in $<0,4$ govorijo o šibkem, vrednost med 0,4 in $<0,5$ o zmernem in vrednost nad 0,5 o dobrem lestvičenju (25). V našem primeru so vse postavke imele vrednost $H > 0,39$, nasploh pa vse tri lestvice $H > 0,49$. Kot najbolj problematično se je v članku o konstrukciji vprašalnika in kasnejši validaciji izkazalo vprašanje o pogostem uriniranju ($H = 0,23 \pm 0,08$), ki so ga sestavljavci vseeno vključili v vprašalnik, saj se jim je zdelo klinično zelo pomembno (15, 20).

Vprašanje se glasi: Ali morate zaradi svoje živčno-mišične bolezni pogosto urinirati? Klinično je pomembno, saj imajo motnje uriniranja pomemben vpliv na zmanjšano kakovost življenja (26-27). Vseeno pa se nam je vprašanje zdelo nekoliko problematično. Večina raziskav, ki raziskuje kakovost življenja, se osredini na urinsko inkontinenco (stresno, urgentno, mešanega tipa), naše vprašanje pa se navezuje le na pogosto uriniranje. Navezuje se tudi na težave, ki so vezane le na ŽMB, ne pa na pogosto uriniranje iz drugih razlogov (nokturija pri benigni hiperplaziji prostate, okužba sečil, sladkorna bolezen); ljudem je težko opredeliti pravi vzrok oz. bi bila potrebna obširnejša diagnostika, ki je večina bolnikov ni imela. Velikokrat se tako za ocenjevanje te problematike uporabljajo specifični vprašalniki, ki ocenjujejo druga področja bolnikovega življenja, kot npr. spolnost (28), in ne vključujejo vprašanj, kot so težave pri premikanju v domu drugih, ki so vključena v QoL-gNMD.

Sočasno veljavnost smo preverjali s povezanostmi med dvema vprašalnikoma, ki ocenjujeta kakovost življenja: QoL-gNMD in SF-36v2. Francoski raziskovalci so sočasno veljavnost primerjali z WHOQOL-BREF vprašalnikom, ki je razdeljen v štiri lestvice: Telesno zdravje, Psihološka, Socialna razmerja in Okolje. Ugotovili so visoko povezanost domene Telesno zdravje na WHOQOL-

-BREF s Telesno simptomatiko ($r = 0,72$), Samozaznavanje (0,64) in Dejavnosti in sodelovanje (0,56) (20).

V naši raziskavi smo se odločili za primerjavo QoL-gNMD z generičnim vprašalnikom SF-36v2, ki še vedno velja za enega najpogosteje uporabljenih vprašalnikov za ugotavljanje kakovosti življenja, uporabljen pa je bil tudi v posameznih raziskavah pri bolnikih z ŽMB (13, 29). Slabosti vprašalnika SF-36v2, ki se lahko pojavljajo pri bolnikih z ŽMB, izhajajo iz tega, da se veliko postavk nanaša na zmožnost hoje, kar je lahko problematično predvsem pri bolnikih, ki so pri gibanju odvisni od uporabe invalidskega vozička, poročajo pa tudi o učinku stropa in tal (10, 30).

V naši raziskavi je bila lestvica Dejavnosti in sodelovanje (QoL-gNMD) visoko povezana z lestvicami SF-36v2: Telesna zmogljivost ($r = 0,74$), Omejitve telesne zmogljivosti ($r = 0,70$) in Čustvene težave ($r = 0,71$). Povezava s prvima dvema je pričakovana, saj se vprašanja lestvice Dejavnosti in sodelovanje osredinjajo na težave pri gibanju doma, zunaj doma, sodelovanju pri aktivnostih. Pogosto imajo težave s tem bolniki, ki imajo hujšo telesno okvaro in so pri gibanju odvisni od uporabe pripomočka ali invalidskega vozička. Ista skupina oseb bo imela tudi težave pri dvigovanju in prenašanju težjih predmetov, daljši hoji, kopanju, kar so področja, ki jih preiskuje lestvica Telesna zmogljivost. Najverjetneje je ta skupina določene aktivnosti izvajala prilagojeno in postorila manj, kot bi hoteli, kar preiskuje lestvica Omejitve telesne zmogljivosti.

Visoka je bila tudi povezanost z lestvico Čustvene težave. Čustvene težave so sicer širok pojem, veliko ljudi si pod tem pojmom predstavlja depresivno simptomatiko. Le-ta je bila na našem vzorcu bolnikov dokazana pri 30 %. Pri ljudeh z depresijo lahko pride do zmanjšane telesne dejavnosti, manjšega števila socialnih stikov, poveča se možnost manjše zmožnosti bolnikov (31). Če to upoštevamo, lahko bolniki, ki morajo prilagoditi aktivnosti zaradi čustvenih težav, dosegajo tudi slabše rezultate na lestvici Dejavnosti in sodelovanje.

Sicer so bile vse povezanosti med lestvicama srednje visoke do visoke. Sklenemo lahko, da vprašalnika QoL-gNMD in SF-36v2 merita podobne konstrukte, a ne identičnih.

Diskriminativno veljavnost smo preverjali v smislu povezanosti dosežkov na lestvicah QoL-gNMD z demografskimi in kliničnimi značilnostmi ter stopnjo samostojnega funkcioniranja, ocenjevano s FIM lestvico. Ugotovili smo, da se skupine glede na zmožnost samostojne hoje razlikujejo po povprečnih doseženih vrednostih posameznih domen. Prav tako so se razlikovali dosežki glede na zakonski stan, samski so dosegali v povprečju več točk, kar je naspotno ugotovitvam Boströmove pri bolnikih z mišično distrofijo, kjer so ugotovili slabšo kakovost življenja pri samskih bolnikih (32). Uporabljen vprašalnik za ocenjevanje kakovosti življenja v njihovi raziskavi je bil Subjektivna ocena kakovosti življenja (*angl.* The subjective estimation of quality of life – SQoL), ki se z vprašanji bolj nanaša na socialni, psihološki in medosebni vidik dobrega počutja in se morda ne osredini toliko na gibalno oviranost in telesno funkcijo, ki je bolj poudarjena v vprašalniku

QoL-gNMD; zato bi lahko prišlo do boljše kakovosti življenja pri bolnikih, ki so v partnerskem razmerju.

Bolniki z depresivno simptomatiko so pri vseh treh lestvicah vprašalnika QoL-gNMD dosegali v povprečju nižje rezultate v primerjavi z bolniki brez depresivne simptomatike. Znano je, da je depresija povezana z zmanjšano kakovostjo življenja, o čemer poročajo raziskave na različnih populacijah bolnikov (33-34).

Povezanosti dosežkov na lestvici Telesna simptomatika (QoL-gNMD) z ocenami FIM so bile v splošnem zelo nizke (Tabela 4). Vprašanja lestvice za oceno telesne simptomatike se bolj nanašajo na potreben počitek, bolečine, spanec, česar pa z lestvico FIM ne ocenjujemo neposredno. Iz Tabele 4 je razvidno, da so bile pozitivne povezanosti dosežkov na lestvici Dejavnosti in sodelovanje z ocenami FIM predvsem motoričnega dela ($r = 0,63$). Veliko vprašanj te lestvice se nanaša na sposobnost premikanja doma, zunaj lastnega doma in dostopnost do stranišča v ustanovah. Pogosto imajo s tem težave bolniki, ki so odvisni od uporabe invalidskega vozička oz. niso več samostojni pri hoji, kar se pojavlja pri napredovali bolezni oz. hujši telesni oviranosti. Ti bolniki pri izvajanju dnevnih aktivnostih niso povsem samostojni in potrebujejo pomoč, kar nam ocenjuje motorični del FIM lestvice, zato so povezanosti tukaj pričakovane. V osnovi gre za dva vprašalnika, ki ocenjujeta različno problematiko, vendar bolniki, ki dosegajo nižje dosežke na motoričnem delu in skupnem seštevku lestvice FIM, tudi slabše ocenijo določene vidike kakovosti življenja.

ZAKLJUČEK

Slovenska različica vprašalnika QoL-gNMD se je izkazala za zanesljivo in veljavno obliko vprašalnika za ocenjevanje kakovosti življenja pri bolnikih z genetsko obliko počasi potekajočih ŽMB. Na področju rehabilitacije se lahko uporablja pri ocenjevanju učinkovitosti rehabilitacijskih postopkov in spremljanju bolnikov na daljše obdobje. Z razvojem novih oblik zdravljenja bo postala uporabna tudi za preverjanje njihove učinkovitosti.

Literatura:

- Morrison BM. Neuromuscular diseases. *Semin Neurol.* 2016;36(5):409–18.
- Zupan A. Rehabilitacija bolnikov z živčno-mišičnimi boleznimi. *Rehabilitacija.* 2010;9(1):128–37.
- Ball LJ, Fager S, Fried-Oken M. Augmentative and alternative communication for people with progressive neuromuscular disease. *Phys Med Rehabil Clin N Am.* 2012;23(3):689–99.
- Vignos PJ. Physical models of rehabilitation in neuromuscular disease. *Muscle Nerve.* 1983;6(5):323–38.
- Lefebvre S, Bürglen L, Reboullet S, Clemont O, Burlet P, Viollet L, et al. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. *Cell.* 1995;80(1):155–65.
- Schorling DC, Pechmann A, Kirschner J. Advances in treatment of spinal muscular atrophy – new phenotypes, new challenges, new implications for care. *J Neuromuscul Dis.* 2020;7(1):1–13.
- Bottomley A, Jones D, Claassens L. Patient-reported outcomes: assessment and current perspectives of the guidelines of the Food and Drug Administration and the reflection paper of the European Medicines Agency. *Eur J Cancer.* 2009;45(3):347–53.
- Kuralt T, Goljar N. Kakovost življenja oseb po možganski kapi po zaključeni rehabilitaciji. *Rehabilitacija.* 2009;8(1):9–16.
- Dany A, Rapin A, Réveillère C, Calmus A, Tiffreau V, Morrone I, et al. Exploring quality of life in people with slowly-progressive neuromuscular disease. *Disabil Rehabil.* 2017;39(13):1262–70.
- Burns TM, Graham CD, Rose MR, Simmons Z. Quality of life and measures of quality of life in patients with neuromuscular disorders. *Muscle Nerve.* 2012;46(1):9–25.
- Patrick DL, Deyo RA. Generic and disease-specific measures in assessing health status and quality of life. *Med Care.* 1989;27(3):217–32.
- Andresen EM, Meyers AR. Health-related quality of life outcomes measures. *Arch Phys Med Rehabil.* 2000;81 12 Suppl 2:30–45.
- Ware JE. SF-36 Health Survey update. *Spine.* 2000;25(24):3130–9.
- Fitzpatrick R, Brennan CJC. Development and validation of a short measure of health status for individuals with amyotrophic lateral sclerosis / motor neurone disease : the ALSAQ-40. *J Neurol.* 1999;246 Suppl 3:III16-21.
- Dany A, Barbe C, Rapin A, Réveillère C, Hardouin JB, Morrone I, et al. Construction of a Quality of Life Questionnaire for slowly progressive neuromuscular disease. *Qual Life Res.* 2015;24(11):2615–23.
- Devins GM, Orme CM, Costello CG, Binik YM, Frizzell B, Stam HJ, et al. Measuring depressive symptoms in illness populations: psychometric properties of the Center for Epidemiologic Studies Depression (CES-D) Scale. *Psychol Health.* 1988;2(2):139–56.
- Smarr KL, Keefer AL. Measures of depression and depressive symptoms: Beck Depression Inventory-II (BDI-II), Center for Epidemiologic Studies Depression Scale (CES-D), Geriatric Depression Scale (GDS), Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS), and Patient Health Questionnaire-9 (PHQ-9). *Arthritis Care Res (Hoboken).* 2011;63 Suppl 11:454-66.
- Öksüz Ç, Kilinc M, Aksu S. Predictors of health-related quality of life in adult ambulatory independence neuromuscular disease patients. *Neurosciences (Riyadh).* 2009;14(4):355–9.
- Ware J, Kosinski M, Bjorner J, Turner-Bowker D, Gandek B, Maruish M. User's manual for the SF-36v2® Health Survey. 3rd ed. Lincoln: QualityMetric Incorporated; 2007.
- Dany A, Rapin A, Lavrard B, Saoût V, Réveillère C, Bassez G, et al. The quality of life in genetic neuromuscular disease questionnaire: Rasch validation of the French version. *Muscle Nerve.* 2017;56(6):1085–91.
- Nätterlund B, Ahlström G. Activities of daily living and quality of life in person with muscular dystrophy. *J Rehabil Med.* 2001;33(5):206–11.
- Vincet KA, Carr AJ, Walburn J, Scott DL, Rose MR. Construction and validation of a quality of life questionnaire for neuromuscular disease (INQoL). *Neurology.* 2007;68(13):1051–7.
- Vidmar G, Jakovljević M. Psihometrične lastnosti ocenjevalnih instrumentov. *Rehabilitacija.* 2016;15 Suppl 1:7.

24. So G, Pe M. An empirical comparison of Item Response Theory and Classical Test Theory. *Horizons Psychol.* 2008;17(3):5–24.
25. Sijtsma K, van der Ark LA. A tutorial on how to do a Mokken scale analysis on your test and questionnaire data. *Br J Math Stat Psychol.* 2017;70(1):137–58.
26. Abrams P, Kelleher CJ, Kerr LA, Rogers RG. Overactive bladder significantly affects quality of life. *Am J Manag Care.* 2000;6 Suppl 11:580–90.
27. Coyne KS, Payne C, Bhattacharyya SK, Revicki DA, Thompson C, Corey R, et al. The impact of urinary urgency and frequency on health-related quality of life in overactive bladders: results from a national community survey. *Value Heal.* 2004;7(4):455–63.
28. Rogers RG, Coates KW, Kammerer-Doak D, Khalsa S, Qualls C. A short form of the Pelvic Organ Prolapse/Urinary Incontinence Sexual Questionnaire (PISQ-12). *Int Urogynecol J.* 2003;14(3):164–8.
29. Boyer F, Morrone I, Laffont I, Dizien O, Etienne JC, Novella JL. Health related quality of life in people with hereditary neuromuscular diseases: an investigation of test-retest agreement with comparison between two generic questionnaires, the Nottingham health profile and the short form-36 items. *Neuromuscul Disord.* 2006;16(2):99–106.
30. Andresen EM, Fouts BS, Romeis JC, Brownson CA. Performance of health-related quality-of-life instruments in a spinal cord injured population. *Arch Phys Med Rehabil.* 1999;80(8):877–84.
31. Penninx BW, Leveille S, Ferrucci L, van Eijk JT, Guralnik JM. Exploring the effect of depression on physical disability: longitudinal evidence from the established populations for epidemiologic studies of the elderly. *Am J Public Health.* 1999;89(9):1346–52.
32. Boström K, Ahlstrom G. Quality of life in patients with muscular dystrophy and their next of kin. *Int J Rehabil Res.* 2005;28(2):103–9.
33. Sivertsen H, Bjørkløf GH, Engedal K, Selbæk G, Helvik AS. Depression and quality of life in older persons: a review. *Dement Geriatr Cogn Disord.* 2015;40(5–6):311–39.
34. Lou JS, Reeves A, Benice T, Sexton G. Fatigue and depression are associated with poor quality of life in ALS. *Neurology.* 2003;60(1):122–3.