

## **Contenuto del *Minimal dataset* per la raccolta dati nella SBMA**

**1) DATI PERSONALI:** Nome e Cognome; data e luogo di nascita, sesso, residenza, telefono e email

### **2) INFORMAZIONI SULLA FAMIGLIA:**

- a. Numero di familiari maschi affetti; Quanti di loro sono viventi e quanti hanno avuto conferma genetica
- b. Numero di familiari maschi pre-sintomatici affetti (confermati geneticamente)
- c. Numero di familiari femmine portatrici
- d. Numero di figli del probando

### **3) DIAGNOSI:**

- 3.1 Conferma genetica con il numero delle ripetizioni; nome e luogo del laboratorio di genetica che ha fornito la conferma.
- 3.2 Sintomi all'esordio della malattia ed età dell'esordio: tremori alle mani, crampi, debolezza muscolare, stenia, tremore, disartria, disfagia, aumento della CK, diabete, altro.
- 3.3) Disponibilità di materiale biologico: DNA, siero/plasma, linfociti immortalizzati, biopsia muscolare, fibroblasti, cellule iPS, altro

### **4) VISTA**

#### **4.1 Sintomi/Tappe cruciali delle attività quotidiane:**

- a. Tremore alle mani (consapevolezza del paziente)
- b. Crampi
- c. Debolezza Muscolare consapevolezza del paziente di debolezza muscolare in qualsiasi parte del corpo)
- d. Disartria (impossibilità di articolare correttamente le parole ed avere una parlata comprensibile solo dovendo ripetere)
- e. Disfagia (paziente soffoca di tanto in tanto durante i pasti)
- f. Necessità del corrimano (impossibilità di salire le scale senza l'uso di un corrimano)
- g. Utilizzo di un bastone (paziente utilizza un bastone costantemente quando è fuori da casa)
- h. L'uso di sostegni bilaterali/telaio (paziente utilizza supporto bilaterale/telaio costantemente quando è lontano da casa)
- i. Uso di sedia a rotelle (paziente usa una sedia a rotelle quando è fuori di casa)
- j. Polmonite (che ha richiesto ricovero in Ospedale)

#### **4.2 Terapie concomitanti: sia per Kennedy che altre**

#### **4.3 Partecipazione a studi clinici e di ricerca (in passato e al presente)**

#### **4.4 Altre patologie (diabete, ridotta tolleranza al glucosio, ipertensione, patologie del fegato, altro)**

#### **4.5 Valutazione Clinica**

- i. Lato dominante (Destro/Sinistro)
- ii. Peso, Altezza, circonferenza giro vita
- iii. Coinvolgimento del Sistema Nervoso
  1. Spinale
    - a. Crampi
    - b. Dolore muscolare

- c. Stenia (Punteggi MRC a destra e sinistra per deltoide, bicipiti, primo interosseo, flessione dell'anca, quadricipiti, dorsiflessione plantare)
- d. Amiotrofia (arti superiori e inferiori, prossimale, distale)
- e. Fascicolazioni ((arti superiori e inferiori, prossimale, distale)
- f. Tremore Posturale
- g. Facile affaticabilità

## 2. Coinvolgimento Bulbare

Debolezza della lingua, atrofia and fascicolazioni; stenia facciale, tremore periorale /debolezza della mascella

## 3. Segni e sintomi sensitivi: perdita di sensibilità, sensibilità puntura di spillo, vibrazioni,

- iv. Ginecomastia (necessità di intervento chirurgico mono/bilaterale, età)
- v. Funzione respiratoria (capacità vitale misurata da seduto)
- vi. ECG (standard/modificato; normal/Brugada simile/ altro)

4.6 Esami biologici: Glicemia a digiuno, emoglobina Glycata,CPK, Creatinina, Azotemia Albuminemia, calciemia, fosfatemia, Vitamina D serica, SGOT, SGPT, fosfatasi alcalina, gamma-GT, Lipids (Colesterolo, trigliceridi, LDL, HDL), Ormone tiroideo

4.7 Studio della conduzione Nervosa / Elettromiografia (fatto/non fatto)

4.8 Scala SBMA-FRS Scale

4.9 Altre scale:

- vii. Cammino a 6 minuti
- viii. AMAT
- ix. Disfunzione erettile: Indice Internazionale per la Funzione Erettile (IIEF-5)
- x. Disfunzione Urinaria: Scala Internazionale IPSS