

Oversigt over projekter og bevillinger første uddeling Muskelsvindfondens Forskningsprogram

Navn	Område	Ønsket effekt
Lotte Levison	Amyotrofisk Lateral Sclerose (ALS/PLS)	Resultaterne forventes at give en bedre forståelse for amyotrofisk lateralsklerose (ALS) risikofaktorer og dermed af sygdomsudviklingen for ALS. Derudover forventes resultaterne at kunne afklare hvordan sygdommen påvirker prognosen. Ved at belyse disse aspekter håber vi på at kunne identificere nye mål for forebyggende og terapeutiske tiltag, som kan testes i prospektive studier.
Sonja Holm Yildiz	Hypo- og hyperkalæmisk periodisk parese	Det forventes at fysisk træning bedrer den motoriske funktion og livskvalitet hos personer med HypoPP samt HyperPP. Derudover forventes det at smerter og træthed reduceres ved træning hos denne gruppe. Ydermere forventes det, at muskelstørrelsen øges og at fedtfraktionen af musklen reduceres samt at autofagien bedres ved fysisk træning hos denne gruppe. Det forventes ikke at fysisk træning påvirker hyppigheden eller sværhedsgraden af anfald med muskelsvækkelse eller myotoni.
Abigail Mackey	Duchennes Muskeldystrofi (DMD) og Becker	Resultaterne af denne undersøgelse vil være en offentligt tilgængelig interaktiv portal indeholder alle vores data, som andre kan udforske. Behandlinger af muskelsygdomme er afhængige af viden om kinetikken af celleaktivitet hos mennesker, men disse data findes ikke i øjeblikket. Dette projekt vil løse dette hul og give den mest detaljerede molekylære profil af menneskelig regenererende og sygdomsmuskel til dato.
Anne Kathrine Stæhr Rye	- Amyotrofisk Lateral Sclerose (ALS/PLS) - Myastenia Gravis - Charcot-Marie-Tooth (CMT) - Duchennes Muskeldystrofi (DMD) og Becker - Dystrofia Myotonica (DM1) - Facioscapulohumeral muskeldystrofi (FSHD) - Kongenit Muskeldystrofi (CMD) - Kongenit Myopati - Limb Girdle Muskeldystrofi	Studie 1: at ambulant opstart af hjemmerespiratorbehandling med maske (NIV) hos ALS patienter er sammenlignelig med traditionel opstart under indlæggelse, hvorfor patienter fremadrettet vil kunne tilbydes ambulant opstart, hvilket er et ønske fra mange patienter. Studie 2: at antallet af patienter med invasiv hjemmerespiratorbehandling er faldet igennem de seneste 10 år, samt at afdække faktorer af betydning for patientrelaterede outcomes. Etablering af evidensbaserede nationale guidelines.

Oversigt over projekter og bevillinger første uddeling Muskelsvindfondens Forskningsprogram

	- Spinal Muskel Atrofi (SMA) - Øvrige: Patienter med traumatisk rygmærskader vil formentlig også indgå i studie 2. Studie 1 omhandler kun patienter med amyotrofisk lateral sklerose	
Hatice Tankisi	Amyotrofisk Lateral Sclerose (ALS/PLS)	I dette studie forventer vi at beskrive forskellige ALS-fænotyper, som udviser unikke mønstre af kortikal excitabilitet og kortikale motor maps, der kan fungere som fænotypiske signaturer. Denne viden vil give indsigt i sygdomsmekanismer og understøtte udviklingen af fænotypespecifikke behandlingsstrategier.
Kristian Overgaard	Medicinsk forskning eller grundforskning Ikke diagnosespecifikt	Projektet kunne ekspandere den potentielle anvendelse af CIC-1 inhibitorer til nye indikationer indenfor muskel-sygdomme med potentiel fremtidig gavn for flere patientgrupper efter yderligere kliniskafprøvning.