Navn	Område	Ønsket effekt	Bevilling
Bevillinger marts 2025			
Lotte Levison	Amyostrofisk 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.	1.944.914 kr.
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.	550.000 kr.
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.	700.000 kr.
Anne Kathrine Stæhr Rye	- Amyostrofisk Lateral Sclerose (ALS/PLS) - Myastenia Gravis - Charcot-Marie-Tooth (CMT) - Duchennes Muskeldystrofi (DMD) og Becker - Dystrofia Myotonica (DM1)	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	1.388.334 kr.

	- Facioscapulohumeral muskeldystrofi (FSHD) - Kongenit Muskeldystrofi (CMD) - Kongenit Myopati - Limb Girdle Muskeldystrofi - Spinal Muskel Atrofi (SMA) - Øvrige: Patienter med traumatisk rygmarvsskader vil formentlig også indgå i studie 2. Studie 1 omhandler kun patienter med amyotrofisk lateral sklerose	igennem de seneste 10 år, samt at afdække faktorer af betydning for patientrelaterede outcomes. Etablering af evidensbaserede nationale guidelines.	
Hatice Tankisi	Amyostrofisk 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.	496.000 kr.
Kristian Overgaard	Medicinsk forskning eller grundforskning Ikke diagnosespecifikt	Projektet kunne ekspandere den potentielle anvendelse af ClC-1 inhibitorer til nye indikationer indenfor muskel-sygdomme med potentiel fremtidig gavn for flere patientgrupper efter yderligere kliniskafprøvning.	1.000.000 kr.
Bevillinger september 2025			
Magnus Stougaard	Medicinsk forskning eller grundforskning	Projektet forventes at resultere i en samlet og mere præcis diagnostisktest for FSHD, der kan identificere både FSHD1 og FSHD2, også igråzonetilfælde og ved uklare genetiske fund. Ved at kombineregenetiske og epigenetiske data skabes et bedre grundlag for diagnose ogvurdering af sygdommens sværhedsgrad. Det kan føre til hurtigere ogmere sikker udredning, bedre patientrådgivning og danne basis forfremtidig behandling. Metoden forventes implementeret i klinisk rutine	850.000 kr.
Uffe Birk Jensen	Medicinsk forskning eller grundforskning	Vi forventer, at kunne demonstrere, at det er muligt at øge dannelsen afstrukturelle variationer - deletioner, inversioner og translokationer - vedat manipulere arvemassens 3D struktur med CLOud9. Vi	1.000.000 kr.

		forventer også,at kunne demonstrere, at det er muligt at dirigere, hvilken strukturelvariation der dannes ved at hæmme DNA reparationsfaktorer. Til sidstforventer vi, at disse fund kan bruges til at optimere en kendt genterapifor Duchennes muskeldystrofi, hvor en del af genet klippes væk.	
Jesper Helbo Storgaard	Medicinsk forskning eller grundforskning	Koncentrationen i blodet af c-terminal agrin fragment (CAF) og brain-derived neurotrophic factor (BDNF) vil blive målt med en hypotese om, atkoncentrationen er højere blandt patienter med neuromuskulærtransmissionsdefekt sammenlignet med raske. Ligeledes forventessammenhæng mellem koncentrationen i blodet af CAF og BDNF ogpatienternes sygdomsbyrde. Biomarkørerne har potentiale til at forbedrepatientstratificering, vurdere behandlingsrespons samt øge denprognostiske præcision.	86.328 kr.
Izabella Obál	Medicinsk forskning eller grundforskning	De forventede resultater er identifikation af tidlige biologiske tegn på ALSi blod og urin fra personer med øget risiko for sygdommen. Projektet kanføre til udvikling af nye biomarkører til tidlig diagnose og give ny videnom de mekanismer, der driver sygdommen. På sigt kan dette dannegrundlag for tidligere og mere målrettet behandling af ALS, førirreversible skader indtræffer	1.347.500 kr.
Sandra Duval Dræby	Amyostrofisk Lateral Sclerose (ALS/PLS)	The purpose of the project is to determine whether hdEMG and nerveexcitability tests could be valuable diagnostic and prognostic biomarkers.Based on our previous published and unpublished results, we believethat these methods have the potential of being useful for both patientsand carriers of disease disposing genes	618.771 kr.