**Prosjektnavn:**«Limb-girdle muskeldystrofi type 2I i Norge – en kohortestudie»
**Prosjektleder:**Kjell Arne Arntzen, Overlege, Nevromuskulær kompetansesenter (NMK), Universitetssykehuset Nord-Norge, Tromsø
**Prosjektperiode:**01.01.19 – 30.04.22
**Innvilget sum for 2019:**Kr. 45.000

**Om prosjektet:**Prosjektet har til hensikt å kartlegge den norske pasientpopulasjonen med limb-girdle muskeldystrofi type 2I, som er den vanligste limb-girdle-muskeldystrofivarianten i Norge. Hovedmålene er å studere forekomst av sykdommen i Norge, kartlegge naturlig sykdomsforløp inkludert påvirkning på hjerte og respirasjon, måle livskvalitet og finne metoder for å måle sykdomsutvikling. Slik kunnskap er viktig i oppfølgingen av pasientgruppen og i framtidige behandlingsstudier.
Abstrakt av prosjektet: Studien er et PhD-prosjekt om inngår som første del av en nasjonal kohortestudie på den recessivt arvelige muskelsykdommen limb-girdle muskeldystrofi type 2I (LGMD 2I). Den er basert både på innsamling av sykdomsrelatert informasjon, samt en klinisk kartlegging blant dem fra 16 år og oppover. Hovedmålene er å kartlegge prevalens, geno- og fenotypisk variasjon, naturlig sykdomsforløp, forekomst og grad av lungepåvirkning og respirasjonsrelaterte søvnforstyrrelser, samt livskvalitet hos den norske LGMD 2I-populasjonen. Øvrig del av kohortestudien har som mål å finne metoder for å måle sykdomsprogresjon til bruk i oppfølging og i framtidige behandlingsstudier, samt kartlegge forekomst av kardiomyopati med konvensjonell ekko-cor og mer sensitiv ekkometode. Prosjektet er pasientorientert gjennom målene om å fasilitere bahandlingsstudier, optimalisere oppfølging og bidra til mer kunnskapsbasert pasientinformasjon om forekomst, prognose og livskvalitet. Prosjektet gjøres i regi av NMK.