

Prosjektnavn: Prevalens og fenotype av dominant calpain3-relatert limb-girdle muskeldystrofi, type D4 (LGMD D4) i Norge.

Gi en kort beskrivelse av prosjektet: Vi ønsker å beskrive forekomst og typiske kliniske funn ved den arvelige muskelsykdommen calpain3-relatert LGMD D4 i den norske befolkningen. Deltakerne rekrutteres ut ifra påvist diagnose ved tre medisinsk genetiske avdelingene i Norge som gjør genetisk testing ved denne tilstanden.

Studien vil være nyttig for klinikere i møte med pasienter med denne tilstanden ved at de vil få mer presise opplysninger om forekomst, kliniske symptomer og funn ved tilstanden, naturlig utvikling, prognose og forventede funn på supplerende undersøkelser.

Hva er bakgrunnen for prosjektet:

Limb-girdle muskeldystrofi (LGMD) er en samlebetegnelse på en gruppe arvelige progredierende muskelsykdommer som fører til nedbryting av muskulatur i bekken- og skulderområdet.

Tidligere beskrivelser av tilstanden dominant calpain3-relatert limb-girdle muskeldystrofi, type D4 (LGMD D4) er kun basert på 13 familier på verdensbasis, slik at kunnskapen om sykdommen så langt er sparsom. Vi har imidlertid funnet over 35 familier i Norge med denne tilstanden. Det gir oss en unik mulighet til å studere tilstanden nærmere.

Hva er målsetningen: Vi ønsker å beskrive prevalensen av calpain3-relatert LGMD D4 i den norske befolkningen ut i fra påviste tilfeller ved de tre medisinsk genetiske avdelingene i Norge som gjør genetisk testing ved denne tilstanden. Vi ønsker å finne ut hvilke kliniske karakteristika finnes hos pasienter med LGMD D4, og når er gjennomsnittlig debutalder, og hvordan er sykdomsprogresjonen. Finnes det sammenheng mellom debutalder, debutsymptom og kjønn og alvorlighetsgrad av sykdommen?

Hvilken metode er brukt/brukes for å innhente data: Forekomst av sykdommen vil bli innhentet ut ifra antallet med diagnosen som er registrert i diagnoseregisteret ved de tre medisinsk genetiske avdelingene som gjør genetisk testing for sykdommen i Norge per 01.01.21. Prevalens angis ut ifra befolkningstall innhentet fra statistisk sentralbyrå på samme tidspunkt. De kliniske karakteristika vil bli innhentet via spørreskjema til pasienten eller foreldre/foresatte (se vedlegg) og ved innhenting av journalopplysninger fra de sykehusene der pasientene har vært utredet og behandlet. Variasjonen i symptomer forventes å være stor, fra de som har ingen symptomer til de som er betydelig affiserte.

Opplysninger fra supplerende undersøkelser innhentes fra journalopplysninger. Forespørsel om deltakelse sendes fra de medisinsk genetiske avdelingene som har diagnostisert pasientene i samarbeid med prosjektleder. Svar på samtykke og spørreskjema sendes til Nevromuskulært kompetansesenter ved UNN til prosjektleder. Alle opplysninger vil bli analysert av prosjektleder.

Hvem er prosjektansvarlig: Kjell-Arne Arntzen, phd, seksjonsoverlege Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) og Nevro-, hud, og reumatologisk avd. (NEHR), Universitetssykehuset Nord-Norge (UNN), og 1. amanuensis, Institutt for klinisk medisin (IKM), Universitetet i Tromsø-Norges arktiske universitet (UIT)

Prosjektmedarbeidere:

- Kai Ivar Müller, phd, overlege NEHR/NMK, UNN og 1. amanuensis IKM, UIT
- Kristin Ørstavik, phd, seksjonsoverlege Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære sykdommer (EMAN), Nevrologisk avd. Oslo universitetssykehus (OUS)
- Magnhild Rasmussen, phd, overlege EMAN og barneavd., OUS
- Prof. Laurence Bindoff, overlege Nevro. avd., Haukeland Universitetssykehus (HUS) og Universitetet i Bergen (UiB)
- Petter Sandl Sandaker, phd, seksjonsoverlege, Nevro. avd., HUS
- Charlotte von der Lippe, phd, overlege, Avd. for med. gen., Sykehuset Telemark
- Øyvind Løvold Busk, phd, bioinformatiker, Avd. for med. gen., Sykehuset Telemark
- Marijke van Ghelue, phd, forsker, Medisinsk genetisk avd., UNN

Når er prosjektet beregnet å være ferdigstilt: 2021