

Göteborg, 26 april 2024

Till Insamlingsstiftelsen för muskeldystrofiforskning (SMDF)

Vi vill återigen tacka Er för forskningsbidrag till doktorandprojektet ”**Att leva med Duchennes muskeldystrofi i Sverige, en nationell studie av hälsostatus, andningsvård, livslängd och dödsorsak**” och informera Er om projektets senaste publicerade resultat från ”**Livslängd och dödsorsak hos pojkar/män med Duchenne muskeldystrofi**”.

Det övergripande syftet med projektet var att studera livslängd, dödsorsak och samsjuklighet vid Duchenne muskeldystrofi i Sverige sedan 1970. Detta för att kunna utvärdera medicinska behandlingar och preventiva åtgärder som kan ligga till grund för optimering av vård och rehabilitering i den åldrande patientgruppen.

Syftet med aktuell studie var att undersöka andningsrelaterad samsjuklighet, samt hur andningsrelaterad samsjuklighet och behandling påverkar livslängd och dödsorsak. Vi fann 129 pojkar och män med Duchenne muskeldystrofi födda och avlidna 1970-2019. Patientgruppen hade en medianlivslängd på 24,3 år. Av de ca 40 % som avled i andningsrelaterad dödsorsak var det 63,3 % som dog i akut andningssvikt, för vilka lunginflammation var en vanlig orsak till akut andningssvikt. En stor andel av populationen hade haft minst en lunginflammation under sitt liv och mer än hälften av dessa lunginflammationer inträffade innan upptäckt av underventilering och beslut om behov av andningsunderstöd. Vi fann ett starkt samband mellan ålder vid upptäckt av underventilation och ålder vid första lunginflammation. Vi fann också att från tidpunkten för första lunginflammation och att ha en skolios som ej behandlats med skolioskirurgi ökade risken att för andningsrelaterad dödsorsak.

Vi har tidigare presenterat delresultat för er på Symposiet 2023 samt på den internationella konferensen European Paediatric Neurology Society i Prag 2023 och nu har resultaten publicerats i den vetenskapliga tidskriften *Journal of Neurology*. Utan bidraget från SMDF hade den här tids- och resurskrävande studien varit svår att genomföra.

Med vänliga hälsningar,

Lisa Wahlgren och Kalliopi Sofou

För det Neuromuskulära Teamet på Drottning Silvias Barnsjukhus