

# ÅRSREDOVISNING

för

## Muskelfonden - Insamlingsstiftelsen Forskningsfonden för Neuromuskulära sjukdomar

Org.nr. 857500-7490

Styrelsen får härmed avlämna årsredovisning för räkenskapsåret 2024-01-01 - 2024-12-31

Innehåll	Sida
- förvaltningsberättelse	2
- resultaträkning	5
- balansräkning	6
- noter	8
- underskrifter	10

## FÖRVALTNINGSBERÄTTELSE

Årsredovisningen är upprättad i svenska kronor, SEK.

### Verksamheten

Styrelsen för Muskelfonden - Insamlingsstiftelsen Forskningsfonden för Neuromuskulära sjukdomar avger härmed redogörelse för stiftelsens verksamhet under år 2024, det 27:e verksamhetsåret. Eget kapital har förändrats med årets resultat.

Stiftelsens organisation och ändamål

Stiftelsen har som ändamål, enligt första paragrafen i stadgarna, att samla in medel och ge stöd åt vetenskaplig forskning angående neuromuskulära sjukdomar och deras behandling. Forskningen skall bedrivas i Västsverige.

Stiftelsen har under året erhållit gåvor och minnesgåvor som delats ut till forskningsprojekt.

Styrelsens sammansättning under året:

Ordförande: Christopher Lindberg

Ledamöter: Eva Östholm de Coursey

Karsten Bech

Lars Blomqvist

Hans Lundahl

Suppleanter: Madelene Axelsson

Anders Oldfors (t.o.m. 8 maj, Ulrika Lindgren (fr.o.m. 8 maj)

Revisor: Kristian Thore, aukt. revisor

Styrelsesammanträden: Styrelsen har under året hållit 5 protokollförda styrelsemöten, samtliga har ägt rum både fysiskt och digitalt.

Väsentliga händelser under året:

Medel till 8 forskningsprojekt har under året delats ut till en summa av cirka en miljon kr.

Utdelning av forskningsmedel

1. Öppet bett och orofacial funktion. Christina Havner, 20.000 kr.

2. Naturalförlopp och livskvalitetstudier om muskeldystrofier (Muskel-LIV) och långtidsuppföljning, behandlingssvar och livskvalitet vid Spinal Muskelatrofi (SMA-LIV). Bedömningsgruppen identifierade att det egentligen är 3 delstudier med doktoranderna Sara Nordström, Lisa Wahlgren och Lars Alberg, som delansvariga, 3 x 50.000 kr, dvs totalt 150.000 kr.

3. Hur påverkas grovmotorisk funktion hos pojkar med Duchenne Muskeldystrofi av förändring i Body Mass Index? Josefine Lindqvist 60.000 kr.

4. Identifiering och karaktärisering av genetiska predispositionsvarianter vid misstänkt förvärvad muskelsjukdom. Carola Hedberg-Oldfors. 70.000 kr.

5. Kliniska studier av lipidinlagringsmyopati. Ulrika Lindgren. 50.000 kr.

6. Glykogensyntes och polyglukosan vid glykogenin-1 brist. Anders Oldfors. 50.000 kr.

7. Facilitating patient/caregiver preparation prior to visit increases quality in neuromuscular care. Ulrika Edofsson, resebidrag WMS congress 2024. 6.500 kr.

8. Kartläggning av personer med Friedreich Ataxi i Sverige. Andreas Puschmann. 600.000:-

För de beslut angående tilldelning av bidrag i projekt där styrelsemedlem är medarbetare/medsökande där deltog inte dessa i respektive beslut.

Redovisning av forskningsprojekt som erhöll bidrag 2023

1. Projektredovisning sedan höst 2023. Sammanlagt alla patienter i Muskel-LIV studie genomfört första delen (enkät delen samt besök för dem som var aktuellt) och studien fortsätter med besök no.2. Samtidigt har delprojektet avseende DMD expanderats för att inkludera patienter från hela Sverige. Rekrytering. Och datainsamling pågår.

# Muskelfonden - Insamlingsstiftelsen Forskningsfonden för Neuromuskulära sjukdomar

Org.nr. 857500-7490

Vad gäller studie SMA-LIV har vi nästan färdigt den elektroniska Case Report Form i REDCap och vi kommer att kunna påbörja patientrekrytering från höst-24.

Årets publikationer och konferensbidrag kopplade till forskningsprojekt

Huvudsökande Kaliopi Sofou.

Wahlgren L, Kroksmark AK, Lindblad A, Tulinius M, Sofou K.

Respiratory comorbidities and treatments in Duchenne muscular dystrophy: impact on life expectancy and causes of death.

J Neurol. 2024 Jul;271(7):4300-4309. doi: 10.1007/s00415-024-12372-7.

Wahlgren L, Kroksmark AK, Tulinius M, Sofou K

Duchenne muscular dystrophy: the critical role of pulmonary infection in survival outcomes. Abstract to be presented in WMS conference 2024 as short oral presentation.

Nordström S, Wahlgren L, Lindberg C, Tulinius M, Sofou K

Natural history and quality of life study on muscular dystrophies in adulthood (Muskel-LIV): Study design and conduct.

Abstract to be presented in WMS conference 2024 as poster presentation.

2. Vid ansökan 2023 ansökte jag om pengar för att kunna utföra genetiska analyser på patienter med misstänkt muskelsjukdom och försöka kartlägga den bakomliggande genetiska defekten hos dessa patienter genom att tillämpa en kombination av NGS-baserade metoder (genom-sekvensering och RNA-sekvensering) på främst färskfruset biopsimaterial.

Vi har med erhållit bidrag analyserat en grupp patienter och har bland dessa fall kunnat identifiera patienter som har en genetiskt defekt i Ribonuclease inhibitor 1 genen (RNH1), en gen som ej tidigare vara rapporterad att orsaka sjukdom. Vidare kunde vi karakterisera mer i detalj morfologiska- och kliniska fynd för denna typ av sjukdom samt riktade funktionella analyser på RNH1 genen och därmed kunna klarlägga koppling mellan RNH1 och sjukdomsuppkomst.

Denna forskning innebär att man i framtiden kan komma fram till snabbare diagnos och behandling för denna typ av sjukdom som orsakas av sjukdomsorsakande varianter i RNH1.

Dessa resultat har resulterat i en publikation i den vetenskapliga tidskriften Eur J Hum Genet. med titeln "Ribonuclease inhibitor 1 (RNH1) deficiency cause congenital cataracts and global developmental delay with infection-induced psychomotor regression and anemia". Hedberg-Oldfors C, Mitra S, Molinaro A, Visuttijai K, Fogelstrand L, Oldfors A, Sterky FH, Darin N.

Carola Hedberg-Oldfors

3. För kvalitetsprojektet med titel;

Validering av bedömningsinstrumentet Performance of upper limb (PUL 2.0) vid Limb-girdle muskeldystrofi (LGMD) och Beckers muskeldystrofi (BMD).

Huvudman och sökande;

Ulrika Edofsson Specialistarbetsterapeut Neuromuskulära teamet/NUMO Neurologisk utredningsmottagning barn, Drottning Silvias barnsjukhus.

Endast en mindre summa av bidraget har utnyttjats sedan föregående redovisning. Insamling av data på barnsidan är så gott som klar med 12 barn inkluderade för undersökning baseline. Åter testning efter 2 år är gjord på 9 av 12 barn, återstår 2 barn då ett barn övergått till vuxensjukvården. Utbildning om undersökningsinstrumentet har introducerats på Neuromuskulärt Centrum inom vuxensjukvården men har inte kunnat implementeras utifrån flera personalbyten. Båda medsökande i projektet har avslutat sina tjänster på Neuromuskulärt Centrum. Nuvarande arbetsterapeuter är positiva till medverkan men har ännu inte kunnat introduceras och påbörjat insamling av data då utbildning behövs i instrumentets båda versioner och den ordinarie verksamheten på Neuromuskulärt centrum har prioriterats.

Nuvarande planering är att åter testa de två kvarvarande barnen samt ta en ny diskussion tillsammans med både arbetsterapeuter och koordinerande sjuksköterska för möjligheten att undersöka några personer inom vuxensjukvården.

Undertecknad hoppas att Muskelfonden har förståelse för denna försening och undertecknad ansöker om förlängning av utnyttjande av forskningsbidraget. Ny redovisning planeras om 1 år.

Ulrika Edofsson

# Muskelfonden - Insamlingsstiftelsen Forskningsfonden för Neuromuskulära sjukdomar

Org.nr. 857500-7490

## 4. Glykogensyntes och polyglukosan vid glykogenin-1 brist

Dessa medel har tacksamt emottagits och möjliggjort vår fortsatta forskning inom en sjukdom som vi var först att beskriva: Malfatti E, Nilsson J, Hedberg-Oldfors C, Hernandez-Lain A, Michel F, Dominguez-Gonzalez C, Viennet G, Akman HO, Kornblum C, Van den Bergh P, Romero NB, Engel AG, DiMauro S, Oldfors A. A new muscle glycogen storage disease associated with glycogenin-1 deficiency. *Ann Neurol.* 2014;76(6):891- 8.

Vi har nu genom mikrodissektion med laser och masspektometri analyserat innehållet i den upplagrade substansen. Arbetet har kunnat slutföras tack vare medel från muskelfonden och är publicerat under det gångna året: isuttijai K, Hedberg-Oldfors C, Costello DJ, Bermingham N, Oldfors A. Proteomic profiling of polyglucosan bodies associated with glycogenin-1 deficiency in skeletal muscle. *Neuropathol Appl Neurobiol.* 2024;50(3):e12995.

Anders Oldfors

Företagets säte är Göteborg

## Flerårsjämförelse\*

Beloppen i Flerårsjämförelse visas i KSEK

	2024	2023	2022	2021	2020
Ändamålskostnader	1006	320	0	1707	1550
Verksamhetsintäkter	798	223	3026	270	3049
Ändamålskostnader/Verksamhetsintäkter	126	143	0	633	51

\*Definitioner av nyckeltal, se noter

Verksamhetsintäkterna har ökat med 358 procent sedan föregående år. Detta beror på att 600.000 kr från testamenerade medel använts för verksamheten vilket därmed minskat skulden i balansräkningen.

## Förändringar i eget kapital

	Ändamålsbest. medel	Fritt eget kapital
Belopp vid årets ingång	0	2 787 938
Årets förlust		-328 969
Belopp vid årets utgång	0	2 458 969

# Muskelfonden - Insamlingsstiftelsen Forskningsfonden för Neuromuskulära sjukdomar

Org.nr. 857500-7490

## RESULTATRÄKNING

	Not	2024-01-01 2024-12-31	2023-01-01 2023-12-31
<b>Stiftelsens intäkter</b>			
Utdelningar		129 094	183 229
Gåvor		668 944	39 608
Bidrag		0	300
Summa stiftelsens intäkter		<u>798 038</u>	<u>223 137</u>
Ändamålskostnader		-1 006 500	-320 000
Administrationskostnader		<u>-120 507</u>	<u>-112 434</u>
Summa stiftelsens kostnader		-1 127 007	-432 434
<b>Förvaltningsresultat</b>		-328 969	-209 297
<b>Årets resultat</b>		<u>-328 969</u>	<u>-209 297</u>

# Muskelfonden - Insamlingsstiftelsen Forskningsfonden för Neuromuskulära sjukdomar

Org.nr. 857500-7490

## BALANSRÄKNING

### TILLGÅNGAR

#### Anläggningstillgångar

##### Finansiella anläggningstillgångar

Andra långfristiga värdepappersinnehav

Not

2024-12-31

2023-12-31

2

4 445 941

4 964 907

4 445 941

4 964 907

Summa anläggningstillgångar

4 445 941

4 964 907

#### Omsättningstillgångar

##### Kassa och bank

Kassa och bank

324 110

493 648

324 110

493 648

Summa omsättningstillgångar

324 110

493 648

**SUMMA TILLGÅNGAR**

**4 770 051**

**5 458 555**

# Muskelfonden - Insamlingsstiftelsen Forskningsfonden för Neuromuskulära sjukdomar

Org.nr. 857500-7490

## BALANSRÄKNING

	Not	2024-12-31	2023-12-31
<b>EGET KAPITAL OCH SKULDER</b>			
<b>Eget kapital</b>			
Balanserat eget kapital		2 787 938	2 997 235
Årets resultat		-328 969	-209 297
<b>Eget kapital vid årets slut</b>		<u>2 458 969</u>	<u>2 787 938</u>
<b>Långfristiga skulder</b>	3		
Övriga skulder		<u>2 011 082</u>	<u>2 419 682</u>
<b>Summa långfristiga skulder</b>		2 011 082	2 419 682
<b>Kortfristiga skulder</b>			
Leverantörsskulder		0	258
Övriga skulder		250 000	250 000
Upplupna kostnader och förutbetalda intäkter		<u>50 000</u>	<u>677</u>
<b>Summa kortfristiga skulder</b>		300 000	250 935
<b>SUMMA EGET KAPITAL OCH SKULDER</b>		<b>4 770 051</b>	<b>5 458 555</b>

## NOTER

### Not 1 Redovisnings- och värderingsprinciper

Årsredovisningen är upprättad i enlighet med årsredovisningslagen och BFNAR 2012:1 Årsredovisning och koncernredovisning.

Principerna är oförändrade jämfört med föregående år.

Årsredovisningen är också upprättad utifrån Svensk Insamlingskontrolls anvisningar till årsredovisning och rapportpaketet för verksamhetsåret 2024.

#### Resultaträkningen

##### *Verksamhetsintäkter*

Endast det inflöde av ekonomiska fördelar som organisationen erhållit eller kommer att erhålla för egen räkning redovisas som intäkt. Intäkter värderas, om inget särskilt anges nedan, till verkliga värdet av det som erhållits eller kommer att erhållas. Nedan beskrivs, för respektive intäktspost, när intäktsredovisning sker.

##### *Gåvor och bidrag*

En transaktion i vilken organisationen tar emot en tillgång eller en tjänst som har ett värde utan att ge tillbaka motsvarande värde i utbyte är en gåva eller ett erhållet bidrag. Om tillgången eller tjänsten erhålls därför att organisationen uppfyllt eller kommer att uppfylla vissa villkor och om organisationen har en skyldighet att återbetala till motparten om villkoren inte uppfylls, är det ett erhållet bidrag. Är det inte ett bidrag är det en gåva.

##### *Gåvor*

Gåvor redovisas som huvudregel som intäkt när de erhålls. Gåvor som organisationen avser att stadigvarande bruka i verksamheten redovisas som anläggningstillgångar. Gåvor som organisationen avser att skänka vidare redovisas inte som intäkt eller varulager per balansdagen. Övriga gåvor redovisas som omsättningstillgångar.

##### *Bidrag*

Bidrag redovisas som intäkt när villkoren för att erhålla bidraget har uppfyllts. Erhållna bidrag redovisas som skuld till dess villkoren för att erhålla bidraget uppfylls. Bidrag som erhållits för att täcka kostnader redovisas samma räkenskapsår som den kostnad bidraget avser att täcka. Bidrag som hänför sig till en anläggningstillgång minskar anskaffningsvärdet. Erhållna bidrag värderas till det verkliga värdet av den tillgång som organisationen fått eller kommer att få.

##### *Ändamålskostnader*

Ändamålskostnader består av sådana kostnader som kan hänföras till organisationens uppdrag enligt stadgarna och styrelsens beslutade protokoll. Här kan det ingå kostnader för lokaler, personal och drift för hjälpverksamheten.

##### *Administrationskostnader*

Administrationskostnader är sådana kostnader som behövs för att administrera och driva organisationen. Administrationen utgör en kvalitetsgaranti för ändamålet och givaren. Exempel på sådana kostnader är styrelsemöten, revision av själva organisationen och administrativa system. Om en kostnad varken avser ändamål, medlemsvård/ -värvning eller insamling hänförs den till administrationen. I administrationen ingår även samkostnader.

**NOTER****Balansräkningen**

Tillgångar, skulder och avsättningar värderas till anskaffningsvärde om inget annat anges nedan.

*Ändamålsbestämda medel*

I posten Ändamålsbestämda medel i eget kapital redovisas ännu inte förbrukade gåvor och andra ändamålsbestämda medel.

Stiftelsen har år 2015 genom testamente erhållit ett större belopp att användas av en i testamentet namngiven forskare rörande en speciell neuromuskulär diagnos. Med hänsyn till villkoren för mottagandet av beloppet har detta hänförs till kategorin erhållet bidrag. Redovisning har därför inte skett i resultaträkningen för 2015 utan i balansräkningarna som långfristig respektive kortfristig skuld. Forskningen har kommit igång i enlighet med villkoren och utbetalningar har skett år 2016 och senare.

**UPPLYSNINGAR TILL ENSKILDA POSTER****Not 2 Andra långfristiga värdepappersinnehav** **2024-12-31** **2023-12-31**

<b>Värdepapper</b>	<b>Nom. värde</b>	<b>Antal</b>	<b>Antal</b>
Andelar och värdepapper i andra företag	100	100	100
		<u>4 445 941</u>	<u>4 964 907</u>
		4 445 941	4 964 907

På balansdagen uppgår marknadsvärdet på ovanstående värdepapper till 5 772 768 kronor.

Ingående anskaffningsvärde	4 964 907	4 964 907
Försäljningar/utrangeringar	<u>-518 966</u>	<u>0</u>
Utgående ackumulerade anskaffningsvärden	4 445 941	4 964 907
Utgående redovisat värde	4 445 941	4 964 907

**Not 3 Långfristiga skulder** **2024-12-31** **2023-12-31**

Amortering inom 1 år	250 000	250 000
Amortering inom 2 till 5 år	1 000 000	1 000 000
Amortering efter 5 år	<u>761 082</u>	<u>1 169 682</u>
	2 011 082	2 419 682

**Not 4 Definition av nyckeltal**

Ändamålskostnader/Verksamhetsintäkter

Ändamålskostnader/Verksamhetsintäkter x 100

**NOTER**

VÄSTRA FRÖLUNDA, enligt elektronisk underskrift.

Christopher Lindberg

Eva Östholm de Coursey

Lars Blomqvist

Hans Lundahl

Karsten Bech

Min revisionsberättelse har lämnats den dag som framgår av min elektroniska underskrift.

Kristian Thore

Auktoriserad revisor

# PENNEO

Signaturerna i detta dokument är juridiskt bindande. Dokumentet är signerat genom Penneo™ för säker digital signering. Tecknarnas identitet har lagrats, och visas nedan.

"Med min signatur bekräftar jag innehållet och alla datum i detta dokumentet."

## KARSTEN BECH

Styrelseledamot

Serienummer: a8f4f829d77fee[...]53801c853ff81

IP: 90.129.xxx.xxx

2025-04-28 10:22:46 UTC



## Eva Märta Östholm De Coursey

Styrelseledamot

Serienummer: 51311c7219bda6[...]9e550efe96fb2

IP: 85.231.xxx.xxx

2025-04-28 12:18:24 UTC



## Lars Karl Bertil Blomqvist

Styrelseledamot

Serienummer: 42cc35f192f37b[...]963c4c6cb76cf

IP: 81.226.xxx.xxx

2025-04-29 08:36:22 UTC



## BERNHARD HARRY CHRISTOPHER LINDBERG

Styrelseledamot och Ordförande

Serienummer: 413211b0f300c9[...]d6f4e13d75aa1

IP: 158.174.xxx.xxx

2025-04-30 05:07:49 UTC



## HANS LUNDAHL

Styrelseledamot

Serienummer: c06da07d67e270[...]64f377c298f69

IP: 212.181.xxx.xxx

2025-05-04 10:32:31 UTC



## Carl Kristian Thore

Auktoriserad revisor

Serienummer: 70d1bd9f7e1618[...]87cfa292f69a3

IP: 78.73.xxx.xxx

2025-05-04 10:40:37 UTC



Detta dokument är undertecknat digitalt via [Penneo.com](https://penneo.com). De signerade uppgifternas integritet är validerad med hjälp av ett beräknat hashvärde för originaldokumentet. Alla kryptografiska bevis är inbäddade i denna PDF, vilket säkerställer både autenticitet och möjlighet till framtida validering.

Detta dokument är försedd med ett kvalificerat elektroniskt sigill som innehåller ett certifikat och en tidsstämpel från en kvalificerad tillhandahållare av betrodda tjänster.

### Så här verifierar du dokumentets äkthet:

När du öppnar dokumentet i Adobe Reader kan du se att det är certifierat av **Penneo A/S**. Detta bekräftar att dokumentets innehåll förblir oförändrat sedan tidpunkten för undertecknandet. Bevis för de enskilda undertecknarnas digitala signaturer bifogas dokumentet.

De kryptografiska bevisen kan kontrolleras med hjälp av Penneos validator, <https://penneo.com/validator>, eller andra validerings verktyg för digitala signaturer.