



# PROGETTI 2024

- GLI OBIETTIVI DELLA RICERCA
- PROGETTI DI RICERCA 2024
- PARTNER + BENEFATTORI
- FATTI + CIFRE

[www.fsrmm.ch](http://www.fsrmm.ch)

# SOMMARIO



- 3 EDITORIALE
- 4 GLI OBIETTIVI DELLA RICERCA
- 8 PROGETTI DI RICERCA 2024
- 26 PARTNER + BENEFATTORI
- 27 FATTI + CIFRE
- 28 CONTATTI & ALTRE INFORMAZIONI

# EDITORIALE



La FSRMM promuove la ricerca nel campo delle malattie neuromuscolari rare con l'obiettivo di sviluppare farmaci efficaci. Questo passo finale è molto spesso compromesso per vari motivi. Perciò, la FSRMM sostiene occasionalmente anche start-up, al fine di avviare i primi processi concreti di sviluppo, come accadde diversi anni fa con MyoContract, ora Santhera Pharmaceuticals AG. L'azienda ha ora in cantiere diversi principi attivi, tra cui l'agente vamorolone (Agamree®), per il quale ha ottenuto l'autorizzazione all'immissione in commercio nel 2023 per Stati Uniti, Regno Unito ed Europa. Questo antinfiammatorio è un'opzione terapeutica per i pazienti affetti da distrofia muscolare di Duchenne, in quanto gli effetti collaterali sono significativamente inferiori rispetto ai glucocorticoidi utilizzati finora. Un esempio incoraggiante di come i continui sforzi della nostra fondazione stiano iniziando a dare frutti concreti nel trattamento delle malattie rare.

Nel 2023 sono state presentate alla FSRMM 17 domande di borse di ricerca. Dopo un esame approfondito, 4 di queste sono state approvate. Le risposte negative vengono motivate in modo dettagliato, poiché attribuiamo grande importanza a progetti scientificamente validi ed in linea con i nostri obiettivi statutari. Siamo molto lieti di constatare che i ricercatori che sosteniamo sono riconosciuti a livello internazionale per il loro lavoro e riescono ad affermarsi nei loro istituti di ricerca in Svizzera.

Siamo consapevoli che la strada da percorrere è ancora lunga. Ma dalla fondazione della FSRMM, quasi 40 anni fa, sono stati fatti notevoli progressi nella comprensione di queste malattie, ed i primi farmaci sono sul mercato. I nostri più sinceri ringraziamenti vanno a tutti i donatori, al Téléthon e alle varie fondazioni per il loro generoso sostegno, senza il quale il nostro lavoro non sarebbe possibile.

---

AVV. ALAIN PFULG, PRESIDENTE

# GLI OBIETTIVI

DELLA RICERCA

OBIETTIVO NR. 1

LA RICERCA DI BASE

OBIETTIVO NR. 2

LO SVILUPPO DI  
NUOVE TERAPIE

OBIETTIVO NR. 3

IL SOSTEGNO  
DELL'INFRASTRUTTURA  
MEDICA SPECIALIZZATA

OBIETTIVO NR. 4

LO SVILUPPO  
DI STRUMENTI  
DIAGNOSTICI PRECISI

OBIETTIVO NR. 5

IL FINANZIAMENTO  
DI STUDI PILOTA  
E DI STUDI CLINICI

OBIETTIVO NR. 6

L'INCENTIVAZIONE  
DI COLLABORAZIONI  
E WORKSHOP



## OBIETTIVO NR. 1 LA RICERCA DI BASE

La maggior parte delle malattie muscolari ha origine genetica. Errori o delezioni in un gene portano alla sintesi nel corpo umano di proteine difettose o incomplete. A seconda del ruolo di queste proteine nel funzionamento dell'organismo, questi difetti possono influenzare processi biologici importanti e condurre alla serie di ulteriori problemi che definiscono una particolare malattia. Anche la mancanza di un solo «dente» da una ruota dentata di un ingranaggio può causare grossi problemi nel funzionamento generale di un macchinario complesso. È quindi di importanza fondamentale trovare i geni difettosi responsabili di una certa malattia e identificare i processi influenzati dal difetto. Solo così è possibile comprendere a quale livello intervenire per limitare i danni o per risolvere direttamente la causa della malattia. La ricerca di base fornisce le conoscenze che permettono poi di trovare delle soluzioni.

## OBIETTIVO NR. 2 LO SVILUPPO DI NUOVE TERAPIE

Una volta identificato il gene responsabile e studiati i processi patologici, inizia la ricerca di potenziali terapie. Si può trattare di sostanze che reindirizzano un processo difettoso sulla strada giusta, o di terapie che tentano di correggere il difetto alla sua origine genetica. Il primo approccio è più semplice, non consente una guarigione, ma migliora i sintomi e la qualità (e l'aspettativa) di vita dei pazienti. Il secondo approccio può condurre a guarigione definitiva e segue attualmente due direzioni principali:

1. La terapia genica tenta di bypassare il difetto genetico mediante l'uso di molecole costruite appositamente, o di introdurre geni intatti mediante l'uso di vettori virali. Una terapia genica è sviluppata specificatamente per ogni tipo di difetto genetico ed è quindi a disposizione di un numero limitato di pazienti.
2. La terapia cellulare tenta di implementare la naturale rigenerazione muscolare con cellule di donatori sani, o di correggere in laboratorio mediante ingegneria genetica le cellule pluripotenti del paziente stesso prima di reintrodurle nell'organismo.

### OBIETTIVO NR. 3

## IL SOSTEGNO DELL'INFRASTRUTTURA MEDICA SPECIALIZZATA

Le malattie rare spesso non vengono riconosciute dai medici di famiglia a causa della limitata esperienza dovuta proprio alla loro rarità. È quindi essenziale per i pazienti avere a disposizione centri specializzati in malattie muscolari a una distanza accettabile. Tali centri devono essere in grado di seguire il paziente in modo interdisciplinare e tener conto di tutti gli aspetti di una malattia cronica, progressiva e disabilitante. Per la partecipazione a studi clinici con nuovi prodotti (vedi obiettivo nr. 5) è inoltre importante che tutti i pazienti siano registrati in una banca dati con le rispettive mutazioni e trattamenti, e che questi dati siano disponibili a livello internazionale. Infatti spesso non è possibile arruolare un numero sufficiente di pazienti per uno studio su una malattia rara in un solo Paese.

### OBIETTIVO NR. 4

## LO SVILUPPO DI STRUMENTI DIAGNOSTICI PRECISI

Il monitoraggio preciso dei cambiamenti anatomici e fisiologici durante il decorso della malattia è estremamente importante per offrire trattamenti adeguati al singolo individuo e per verificare costantemente l'efficacia delle terapie. Lo sviluppo e la disponibilità di strumenti diagnostici precisi aiuta a raggiungere questo obiettivo.

### OBIETTIVO NR. 5

## IL FINANZIAMENTO DI STUDI PILOTA E DI STUDI CLINICI

Lo sviluppo di nuovi farmaci o terapie per una certa indicazione prevede, dopo la ricerca effettuata in laboratorio, tre fasi di studi clinici su volontari sani (fase I) e su pazienti (fasi II e III). Nessun farmaco può essere approvato in assenza di dati affidabili sulla sicurezza e sull'efficacia.

**La fase I** serve a misurare l'assorbimento del farmaco nell'organismo, determinare la sua disponibilità in circolo e raccogliere i primi dati sulla tollerabilità. Questa fase si svolge in genere su individui sani e non prevede un gruppo di placebo (controllo).

**La fase II** serve a definire la relazione fra dose ed effetto ed a raccogliere i primi risultati sull'efficacia e la sicurezza della terapia. In questa fase vengono coinvolte persone affette dalla malattia studiata. Gli studi di fase II prevedono a volte un gruppo di controllo.

**La fase III** deve dimostrare statisticamente la differenza di efficacia fra terapia e placebo o fra la nuova terapia e una precedente. In questa fase è necessario quindi un numero più elevato di pazienti, che vanno arruolati nello studio secondo criteri di inclusione e di esclusione per garantire il migliore risultato possibile. Gli studi di fase III sono condotti in doppio cieco, cioè né il medico né i pazienti sanno chi riceve il medicinale e chi riceve il placebo.

Solo con risultati positivi di una fase III (raramente di una fase II) si può procedere alla richiesta di autorizzazione all'immissione del farmaco sul mercato per quella terapia. Gli studi clinici sono in genere molto costosi e richiedono un'attenta coordinazione dei medici e degli ospedali coinvolti. Studi clinici per malattie rare hanno inoltre difficoltà ad arruolare, a causa del numero limitato di pazienti. Per questo motivo essi durano in genere più a lungo di studi per malattie comuni.

Gli studi pilota sono studi con pochi pazienti allo scopo di sondare la possibile efficacia di un trattamento, testare l'idoneità di misure analitiche o di metodi di somministrazione prima di pianificare un costoso studio clinico. Gli studi pilota in genere vengono condotti con farmaci che sono già sul mercato per altre indicazioni e la cui sicurezza e tollerabilità sono già dimostrate.

## OBIETTIVO NR. 6

## L'INCENTIVAZIONE DI COLLABORAZIONI E WORKSHOP

La collaborazione internazionale è molto importante nella ricerca, specialmente nel campo delle malattie rare. Solo così è possibile divulgare nuovi risultati ed idee, discutere problemi complessi e condividere competenze. Meeting e workshop accelerano il progresso della ricerca.

# PROGETTI DI RICERCA

2024

● OBIETTIVO  
NR. 1

## LA RICERCA DI BASE

PROGETTO «CASTETS»

### Meccanismi patologici nella carenza di VMA21

Le mutazioni nel gene VMA21 sono responsabili di diverse malattie, tra cui la miopatia autofagica e una malattia epatica congenita. I meccanismi che causano danni selettivi ai muscoli o al fegato in questi pazienti non sono noti. L'obiettivo del progetto è quello di chiarire il ruolo di VMA21 nei tessuti muscolari e non muscolari. A tale scopo verranno sviluppati due modelli di topo: in uno, il gene VMA21 sarà disattivato solo nel muscolo per capire come esso causa la miopatia autofagica e come correggere i meccanismi non funzionanti. Nel secondo modello, VMA21 verrà disattivato in tutti i tessuti, per poter studiare i processi con cui i tessuti non colpiti ne compensano la perdita. I risultati forniranno una base per sviluppare, a lungo termine, strategie terapeutiche per le patologie imputabili a carenza di VMA21.

---

RESPONSABILE: PROF. PERRINE CASTETS  
SEDE: UNIVERSITÀ DI GINEVRA

---

COSTI TOTALI 2023 – 2025: CHF 182'293.--  
COSTI 2024: 70'764.--

**PROLUNGATO**

PROGETTO «BACHMANN» . BORSA PHILIPPE FERREYROLLES

**Nuovi aspetti del ruolo di TGF $\beta$  nell'omeostasi muscolare e nella rigenerazione**

Le proteine del gruppo «Transforming Growth Factor beta» (TGF $\beta$ ) sono coinvolte in numerosi processi dello sviluppo degli organi, ma anche nella loro riparazione. Dei tre TGF $\beta$  che esistono nell'uomo, il TGF $\beta$ 1 è l'unico ben studiato. L'importanza degli altri due TGF $\beta$ , TGF $\beta$ 2 e TGF $\beta$ 3, è invece meno nota. Sappiamo che il TGF $\beta$ 2 e il TGF $\beta$ 3 sono coinvolti in varie malattie muscolari (per esempio miopatia nemalinica, distrofia muscolare di Emery-Dreyfuss, sclerosi laterale amiotrofica, sindrome di Loews-Dietz, sindrome di Rienhoff); ma i meccanismi molecolari sottostanti sono poco conosciuti. In questo progetto verranno analizzati più dettagliatamente il TGF $\beta$ 2 e il TGF $\beta$ 3, in particolare per quanto riguarda la loro capacità di formare un complesso comune TGF $\beta$ 2/3, su come questo complesso TGF $\beta$ 2/3 possa essere attivato nelle cellule muscolari e su come influisca sulla rigenerazione muscolare. Altre proteine (chiamate LTBP4) profondamente implicate nell'attivazione del complesso TGF $\beta$ 2/3 sono pure note per influenzare la gravità della distrofia muscolare di Duchenne. Questo progetto migliorerà quindi la nostra comprensione del ruolo delle proteine TGF $\beta$  in una varietà di malattie muscolari e potrà contribuire a identificare nuove opzioni terapeutiche per le miopatie.

---

RESPONSABILE: DR. MICHAEL BACHMANN  
SEDE: UNIVERSITÀ DI GINEVRA

---

COSTI TOTALI 2021 – 2024: CHF 215'642.--  
COSTI 2024: CHF 33'268.--



PROGETTO «FRIEDEN» . BORSA PAUL PETTAVINO

## Attivazione delle cellule staminali muscolari umane: Ruolo di Orai3 e AHNAK2 nel muscolo sano e in quello patologico

La capacità rigenerativa del muscolo scheletrico permette ai nostri muscoli di ripararsi dopo una lesione attivando le cellule staminali, che proliferano e si differenziano in fibre muscolari. Abbiamo osservato che il canale del calcio Orai3 è necessario per le fasi iniziali dell'attivazione, ma indipendentemente dalla sua funzione di canale. In questo progetto isoleremo cellule staminali da biopsie muscolari umane per studiare il ruolo di Orai3 e del suo partner AHNAK2 nel processo di attivazione delle cellule staminali provenienti da muscoli sani e da biopsie di pazienti con distrofia muscolare di Duchenne, in cui questo canale è fortemente espresso. Verificheremo inoltre se una diminuzione dell'espressione possa migliorare la fisiologia muscolare.

---

RESPONSABILE: PROF. MAUD FRIEDEN  
SEDE: UNIVERSITÀ DI GINEVRA

---

COSTI TOTALI 2023 – 2024: CHF 202'116.--  
COSTI 2024: CHF 62'246.--

PROGETTO «ARMANI» . BORSA PHILIPPE FERREYROLLES

## Deciframento dei segnali lisosomiali per combattere la malattia di Pompe

La malattia di Pompe è una malattia genetica rara che colpisce circa 1 su 40000 nati vivi ed è causata da mutazioni che inattivano il gene codificante la maltasi acida (GAA). Questa condizione porta inizialmente ad un accumulo di glicogeno nei lisosomi, specialmente nel muscolo cardiaco e scheletrico, che risultano essere i tessuti maggiormente compromessi. Lo sviluppo di una terapia enzimatica (ERT) ha portato ad un trattamento della sintomatologia soprattutto a livello cardiaco; ciononostante, il muscolo scheletrico rimane resistente alla terapia enzimatica e per questo motivo manca una terapia completamente efficace per questa malattia. Scopi principali di questo progetto sono quindi: 1. investigare quali siano le alterazioni molecolari precoci che, a partire dai lisosomi, portano allo sviluppo della malattia; e 2. capire come questi segnali vengano modulati o resistano alla terapia farmacologica, con l'obiettivo finale di trovare nuovi potenziali target terapeutici.

---

RESPONSABILE: DR. ANDREA ARMANI  
SEDE: UNIVERSITÀ DI ZURIGO

---

COSTI TOTALI 2024: CHF 115'276.--  
COSTI 2024: CHF 115'276.--

### COSA ABBIAMO OTTENUTO:

Abbiamo scoperto che le cellule staminali muscolari umane generate in vitro sono eterogenee per quanto riguarda l'espressione di Pax7, e che una loro sottopopolazione mostra una capacità rigenerativa più adeguata all'uso nelle terapie con cellule staminali.

BORSA FSRMM 2019 – 2021: THOMAS LAUMONIER

**PROGETTO «SANDERSON»**

## Meccanismi molecolari perturbanti la trasmissione del segnale nella miastenia gravis

I sintomi principali della miastenia gravis sono debolezza e sovra-affaticamento muscolare. Il problema è causato da anticorpi generati dal sistema immunitario della persona. Gli anticorpi sono proteine prodotte da globuli bianchi specializzati, chiamati cellule B, che normalmente proteggono dalle malattie legandosi ad agenti patogeni come i virus. Nella miastenia gravis, per ragioni sconosciute, le cellule B producono anticorpi che si legano alle proteine dei recettori muscolari che catturano stimoli dal sistema nervoso, impedendone il corretto funzionamento. Per chiarire il meccanismo di questo fenomeno, abbiamo sviluppato una tecnica per isolare gli autoanticorpi da singole cellule B del sangue dei pazienti e un'altra tecnica per far crescere in laboratorio cellule muscolari collegate a cellule nervose vive, in modo da poter studiare come i singoli anticorpi e le loro combinazioni interagiscono con la connessione nervo-muscolo. Riuscire a comprendere meglio i meccanismi che causano la malattia servirà a sviluppare nuove e più mirate terapie.

---

RESPONSABILE: DR. NICHOLAS SANDERSON  
SEDE: OSPEDALE UNIVERSITARIO DI BASILEA

---

COSTI TOTALI 2023 – 2025: CHF 160'674.--  
COSTI 2024: CHF 53'558.--

## LO SVILUPPO DI NUOVE TERAPIE

PROGETTO «VAN DER GOOT» . BORSA PAUL PETTAVINO

### Nuove strategie terapeutiche per le miopatie legate alla COL6

La miopatia di Ullrich e la miopatia di Bethlem sono dovute a mutazioni nel gene che codifica per la proteina Collagene 6, che forma un'ampia rete all'esterno delle fibre muscolari. Non è chiaro come le mutazioni in questa rete si traducano nelle miopatie debilitanti, che si presentano con debolezza muscolare e un ridotto potenziale di rigenerazione delle cellule staminali muscolari. Questo progetto parte dall'osservazione che durante il processo di attivazione delle cellule staminali sane, i livelli di ANTXR2 sono regolati parallelamente a quelli del Collagene 6, suggerendo che ANTXR2 possa rappresentare l'anello mancante tra la rete del Collagene e i processi metabolici del muscolo e delle sue cellule staminali. In questo progetto, due gruppi con competenze su ANTXR2 e sul Collagene 6 lavoreranno insieme per comprendere questo legame e proporre possibili interventi correttivi nel muscolo malato.

---

RESPONSABILE: GISOU VAN DER GOOT

SEDE: EPFL DI LOSANNA

---

COSTI TOTALI 2023 – 2024: CHF 194'925.--

COSTI 2024: CHF 98'325.--

#### COSA ABBIAMO OTTENUTO:

Abbiamo chiarito aspetti importanti della risposta immunologica alla base della sindrome di Guillain-Barré. Queste conoscenze apriranno nuove possibilità per lo sviluppo futuro di terapie più specifiche.

BORSA FSRMM 2021 – 2022: DANIELA LATORRE

**PROGETTO «ALLAIN»**

## Il ruolo di SRSF1 nella SLA/FTD e il suo utilizzo come strategia terapeutica

La sclerosi laterale amiotrofica (SLA) e la demenza frontotemporale (FTD) sono malattie neurodegenerative, entrambe possono manifestarsi con disfunzioni del motoneurone, cambiamenti comportamentali e cambiamenti cognitivi, suggerendo che la SLA e la FTD possano essere malattie correlate. La causa genetica più comune di SLA familiare e FTD è stata identificata nell'espansione ripetuta di una sequenza del gene C9orf72. Una persona sana non porta più di trenta ripetizioni di questa sequenza, mentre i pazienti con FTD o SLA possono presentare centinaia o migliaia di ripetizioni. Ricerche recenti hanno dimostrato che l'interazione della proteina umana SRSF1 con i prodotti delle sequenze ripetute è responsabile della successiva produzione di peptidi tossici che causano i sintomi di SLA/FTD. Tale interazione verrà analizzata in questo progetto con metodi di risonanza magnetica per capire cosa porta alla sua formazione. Nuove strategie terapeutiche per la SLA/FTD potrebbero mirare all'impedimento dell'interazione di SRSF1 con le sequenze ripetute e alla conseguente limitazione della produzione di peptidi tossici, usando piccole molecole identificate in un database oppure oligonucleotidi antisenso che saturino o blocchino i siti di legame di SRSF1.

---

RESPONSABILE: PROF. FREDERIC ALLAIN  
SEDE: ETH DI ZURIGO

---

COSTI TOTALI 2022 – 2024: CHF 180'000.--  
COSTI 2024: CHF 60'000.--



Il finanziamento della ricerca da parte di fondazioni specifiche, come la FSRMM, consente di fornire un sostegno mirato in aree che altrimenti rischierebbero di rimanere trascurate.

MICHAEL HENGARTNER, PRESIDENTE DEL CONSIGLIO ETH,  
ALLA CERIMONIA DI CONSEGNA DELLE BORSE DI STUDIO FSRMM 2023

PROGETTO «EMMANOULIDIS» . BORSA PAUL PETTAVINO

## Le proteine non strutturate come bersaglio terapeutico per la sclerosi laterale amiotrofica

Questo progetto affronta l'intricata interazione tra genetica, disfunzione cellulare e manifestazione clinica nella sclerosi laterale amiotrofica (SLA). Le mutazioni associate alla SLA inducono la formazione di agglomerati citoplasmatici attraverso un processo chiamato «separazione di fase liquido-liquido», processo che tenteremo di interrompere progettando speciali peptidi e piccole molecole che interferiscano con le interazioni proteiche specifiche coinvolte nella separazione di fase, con l'obiettivo di prevenire la formazione di questi agglomerati tossici. I risultati contribuiranno a progredire la nostra comprensione della SLA e potenzialmente ad aprire la strada a nuovi approcci terapeutici per mitigarne l'impatto.

---

RESPONSABILE:  
DR. LEONIDAS EMMANOULIDIS  
SEDE: ETH ZURIGO

---

COSTI TOTALI 2024 – 2025: CHF 140'000.--  
COSTI 2024: CHF 70'000.--



## PROGETTO «LAUMONIER»

## Proprietà funzionali e firma epigenetica delle cellule staminali muscolari umane

Le cellule staminali muscolari (MuSCs) sono un promettente bersaglio terapeutico per il trattamento di alcune malattie che colpiscono il muscolo scheletrico. Tuttavia, la loro amplificazione in vitro, passo necessario per una possibile applicazione clinica, ne riduce notevolmente il potenziale rigenerativo. Abbiamo dimostrato che le MuSC umane, generate in vitro, mantengono un elevato potenziale rigenerativo dopo il trapianto. Inoltre, abbiamo recentemente identificato due stati in questa popolazione di MuSC umane, distinti dall'espressione del fattore di trascrizione Pax7. Le MuSC con un alto livello di espressione di Pax7 sono in uno stato di quiescenza più profondo e con un maggiore potenziale rigenerativo. Questi due stati sono determinati da specifiche impronte epigenetiche (livello di metilazione del DNA e di alterazione della cromatina) che toccano varie regioni circostanti i geni interessati. In questo progetto ci proponiamo di analizzare, con tecniche specifiche, le regioni genetiche più inclini all'attivazione e all'espressione genica nelle MuSC umane, sperando di rivelare importanti processi che avvengono durante la transizione da MuSC quiescenti a MuSC attivate e che distinguono sottopopolazioni di MuSC con diversi livelli di espressione di Pax7. Questi risultati apriranno importanti prospettive per intervenire nella regolazione mirata delle MuSC umane e consentirne il potenziale utilizzo nel trattamento delle malattie muscolari.

---

RESPONSABILE: DR. THOMAS LAUMONIER  
SEDE: UNIVERSITÀ DI GINEVRA

---

COSTI TOTALI 2024 – 2026: CHF 183'900.--  
COSTI 2024: CHF 58'270.--

### COSA ABBIAMO OTTENUTO:

I nostri esperimenti dimostrano che il metabolismo degli sfingolipidi è alterato nella distrofia muscolare di Duchenne. Questa osservazione potrebbe aprire nuovi bersagli terapeutici.

BORSA FSRMM 2021 – 2022: JOHAN AUWERX

## IL SOSTEGNO DELL'INFRASTRUTTURA MEDICA SPECIALIZZATA

I due progetti seguenti sono condotti e finanziati insieme alla Schweizerischen Muskelgesellschaft, l'Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires e l'Associazione Malattie Genetiche Rare.

### PROGETTO «CARE-NMD-CH»

## Assistenza ai pazienti nei centri Myosuisse

Il progetto Care-NMD-CH analizza l'assistenza ai pazienti neuromuscolari nei sette centri Myosuisse. Sulla base di un'indagine sulle esigenze dei pazienti, delle famiglie e del personale medico è stato concepito un programma per sviluppare un'assistenza ottimale del paziente nei centri. Nell'attuale fase C del progetto vengono introdotti nei centri otto care-manager, che riceveranno una formazione specifica, basata sull'evidenza e incentrata sulla famiglia. La FSRMM contribuisce ai costi di formazione.

---

RESPONSABILE: PROF. VERONIKA WALDBOTH  
SEDE: ZÜRCHER HOCHSCHULE  
ANGEWANDTE WISSENSCHAFTEN

---

DURATA DEL PROGETTO: 2020 – 2025  
CONTRIBUTO FSRMM: CHF 15'660.--

### COSA ABBIAMO OTTENUTO:

Il trattamento combinato con sostanze attive già approvate o in fase di sperimentazione clinica ha migliorato significativamente la mobilità in un modello murino di miopatia recessiva congenita RYR1.

BORSA FSRMM 2019 – 2022: SUSAN TREVES E FRANCESCO ZORZATO

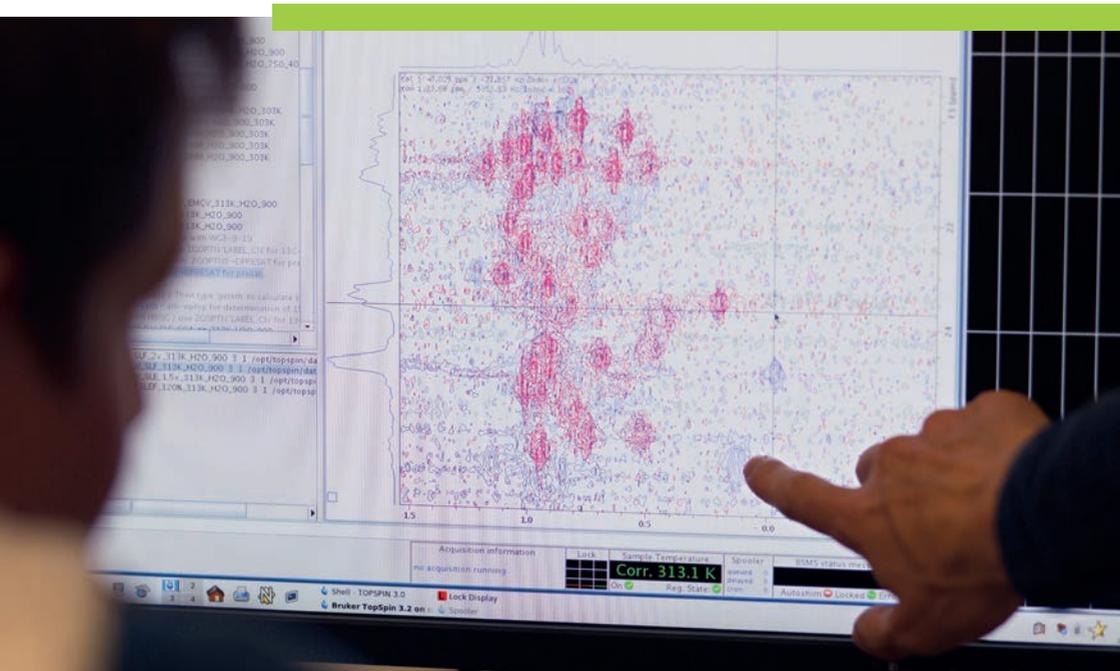
**PROGETTO «REGISTRI PAZIENTI»**

**Raccolta di dati nazionali**

Il Registro svizzero per le malattie neuromuscolari (Swiss-Reg-NMD) serve a raccogliere e documentare i dati dei pazienti a favore della ricerca di potenziali terapie e fa parte di registri internazionali. Attraverso il Registro, un paziente può venire contattato e informato su futuri studi clinici e sulla sua possibile partecipazione. I dati del Registro permettono inoltre di monitorare gli effetti di una terapia, seguire l'incidenza delle diverse mutazioni, armonizzare gli standard di cura e studiare l'andamento naturale della malattia su numeri elevati di pazienti. Il finanziamento del registro, a differenza del Registro svizzero delle malattie rare, non è sostenuto dal governo federale e deve fare affidamento su donazioni e sponsorizzazioni.

RESPONSABILE: SWISS-REG-NMD  
SEDE: INSELSPITAL DI BERNA

DURATA DEL PROGETTO: CONTINUO  
CONTRIBUTO FSRMM 2024: CHF 23'000.--



## LO SVILUPPO DI STRUMENTI DIAGNOSTICI PRECISI

PROGETTO «JOURDAIN»

### Diagnostica molecolare e meccanismi protettivi naturali delle miopatie mitocondriali

Le miopatie mitocondriali sono un gruppo eterogeneo di malattie genetiche per le quali non esiste una cura. Sono, tuttavia, tra le più comuni malattie rare, e sono associate a sintomi gravi, come la debolezza muscolare, l'atrofia e la paralisi. Un grosso ostacolo al trattamento delle miopatie mitocondriali è la difficile diagnosi a causa della loro eterogeneità, e la conoscenza parziale che abbiamo dei mitocondri, le «centrali energetiche delle cellule», la cui disfunzione è alla base di queste malattie. Questo progetto si propone di scoprire i geni responsabili delle malattie mitocondriali, così come i meccanismi che permettono alle cellule muscolari colpite da queste malattie di sopravvivere. Queste scoperte miglioreranno la diagnosi delle malattie mitocondriali e potranno essere utilizzate per lo sviluppo di trattamenti specifici.

---

RESPONSABILE: DR. ALEXIS JOURDAIN  
SEDE: UNIVERSITÀ DI LOSANNA

---

COSTI TOTALI 2022 – 2024: CHF 225'800.--  
COSTI 2024: CHF 71'400.--

## PROJEKT «WEIDENSTEINER»

## Sviluppo di un software open-source per l'acquisizione e l'analisi dei dati di risonanza magnetica nella distrofia muscolare facio-scapolo-omerale

La distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (FSHD) è una rara malattia muscolare che causa una debolezza muscolare progressiva. La causa genetica della malattia è stata identificata solo di recente e si stanno sviluppando terapie mirate. La risonanza magnetica è un metodo importante per la diagnosi e il monitoraggio della FSHD. Per i futuri studi clinici sono necessari sia protocolli di imaging standardizzati, sia un sistema di valutazione standardizzato per l'analisi delle immagini di risonanza magnetica. L'obiettivo di questo progetto è sviluppare un software che consenta, soprattutto in contesto accademico, un'acquisizione e un'analisi riproducibile dei dati generati da diversi centri di studio, che lavorano con scanner diversi. Questi dati devono poter essere registrati, letti, elaborati e selezionati in modo standardizzato. Le applicazioni software esistenti devono essere adattate, riprogrammate ed integrate. Dopo essere stato testato sui dati dei pazienti con FSHD, il software sarà reso disponibile gratuitamente e potrà essere adattato anche per studi su altre malattie muscolari.

---

RESPONSABILE:

DR. CLAUDIA WEIDENSTEINER

SEDE: OSPEDALE UNIVERSITARIO DI BASILEA

---

COSTI TOTALI 2024: CHF 98'434.--

COSTI 2024: CHF 98'434.--

Più progetti di ricerca la Fondazione è in grado di sostenere, più la scienza sarà in grado di affrontare e fornire risposte alle necessità dei pazienti.

NICOLE GUSSET, PRESIDENTE DI SMA-EUROPE E MEMBRO  
DEL CONSIGLIO DELLA FONDAZIONE FSRMM



## L'INCENTIVAZIONE DI COLLABORAZIONI E WORKSHOP

### PROGETTO «WORKSHOP ENMC»

## Favorire la ricerca attraverso workshop specifici

L'ENMC European Neuromuscular Center, ha sede nei Paesi Bassi ed è stato fondato da organizzazioni di pazienti con l'obiettivo di promuovere la ricerca sulle malattie muscolari. Professionisti medici o accademici possono presentare richieste di sostegno a workshop su argomenti rilevanti e attuali nel campo delle malattie neuromuscolari, che vengono esaminate da un comitato scientifico. In media, vengono approvati 8-10 workshop all'anno e l'ENMC si fa carico della loro organizzazione e del loro finanziamento. L'ENMC attribuisce grande importanza alla partecipazione delle persone affette da malattie neuromuscolari ad ogni workshop, in modo che le loro esigenze siano prese in considerazione nella ricerca e nello sviluppo e che i risultati e le novità vengano diffusi anche a livello locale. Inoltre, l'ENMC ha lanciato due programmi per sostenere le nuove generazioni: il programma Early Career consente ai giovani ricercatori e clinici di partecipare a workshop per approfondire i loro interessi e ampliare la loro rete di conoscenze. Il programma di mentoring offre ai giovani futuri leader un coaching su misura da parte di professionisti affermati. L'ENMC finanzia i workshop e i programmi attraverso le quote associative e le sponsorizzazioni. La FSRMM è membro dal 1993 ed è rappresentata nel Consiglio di amministrazione.

---

RESPONSABILE: ENMC

SEDE: BAAR, OLANDA

---

DURATA DEL PROGETTO: CONTINUA

CONTRIBUTO FSRMM 2024: 33 000 EUR



PROGETTO «SWISS MEETING ON MUSCLE RESEARCH»

## Conferenza biennale svizzera sulla ricerca per le malattie muscolari

L'interscambio scientifico non solo arricchisce la ricerca ma ne determina anche il progresso. La creazione di un'occasione regolare per la discussione dei progetti rappresenta per la FSRMM una strategia primaria per favorire l'avanzamento della ricerca e le collaborazioni fra i ricercatori svizzeri, rinforzando la qualità dei progetti finanziati. Dal 1994, la FSRMM organizza questo meeting biennale e finanzia i costi di vitto e alloggio di tutti i partecipanti. Oggi, la conferenza dura tre giorni e vede la partecipazione di 90 ricercatori e ricercatrici. Il prossimo meeting si terrà nel dicembre 2025.

---

RESPONSABILE: FSRMM  
SEDE: MAGGLINGEN

---

COSTI 2024: CHF 0.--

# POLIMIALGIA REUMATICA

Dal 2019 la FSRMM si impegna anche nella promozione della ricerca sulla polimialgia reumatica in Svizzera, una malattia che causa dolore alle spalle e al bacino e sintomi di tipo influenzale. Essa colpisce in genere adulti al di sopra di 65 anni e viene trattata con cortisone, in alcuni casi però essa può sfociare nella più grave arterite a cellule giganti. In seguito al lascito specifico del Dr. Sven Widgren, la FSRMM finanzia progetti di ricerca che portino ad una migliore comprensione della malattia o che migliorino la diagnosi o la terapia. La valutazione della qualità dei progetti è delegata alla Vasculitis Foundation, USA, che ringraziamo calorosamente.

PROGETTO «DAIKELER»

## Trattamenti individualizzati per i pazienti con polimialgia reumatica di nuova diagnosi

Il trattamento della polimialgia reumatica si basa ancora principalmente sul prednisone. Tuttavia, le dosi di steroidi e la durata necessaria del trattamento variano notevolmente da paziente a paziente. Nel progetto 2022 – 2023 si stanno cercando possibili marcatori clinici e biologici di questa variabilità. Nell'ambito dello Swiss Clinical Quality Management in Rheumatic Diseases (SCQM), verranno prelevati campioni di sangue e di urina alla diagnosi e durante il follow-up per studiare la risposta individuale agli steroidi. La previsione di una scarsa risposta agli steroidi consentirebbe di adeguare il trattamento, evitando gli effetti collaterali indesiderati degli steroidi. Inoltre, il progetto 2023 – 2024 utilizzerà la risonanza magnetica per individuare la possibile presenza subclinica dell'arterite a cellule giganti, un'inflammatione dei vasi sanguigni di medie e grandi dimensioni, che spesso sfugge alla diagnosi ma richiede un adattamento della terapia a base di steroidi. I risultati di questi studi porteranno a un trattamento maggiormente personalizzato per questa malattia reumatica.

---

RESPONSABILE: PROF. THOMAS DAIKELER  
SEDE: OSPEDALE UNIVERSITARIO DI BASILEA

---

COSTI TOTALI 2022 – 2024: CHF 232'000.--  
COSTI 2024: CHF 71'000.--



# PARTNER + BENEFATTORI



Paul Pettavino Fellowship



David Bruderer Stiftung, Uitikon

Un caloroso grazie anche a tutte le fondazioni e ai donatori privati che non desiderano essere nominati.

---

## DONAZIONI

**Per le donazioni si prega di utilizzare direttamente il seguente conto:**

Conto bancario con IBAN Nr. CH58 0076 9016 4217 0089 6

→ Una cedola di versamento può essere ordinata in segreteria (indirizzo sul retro)

→ Donazioni fino a CHF 500 possono essere effettuate direttamente online su: [www.fsrm.ch](http://www.fsrm.ch)



Le donazioni alla Fondazione possono essere detratte fiscalmente.

# FATTI + CIFRE

1987 – 2024



# 200

## I PROGETTI

finanziati



# 44

## I MEETING + WORKSHOP

finanziati o sponsorizzati



# 8



## LE UNIVERSITÀ SVIZZERE + OSPEDALI

in cui sosteniamo la ricerca

CHF

# 33

## MILIONI DI FRANCHI

investiti nella ricerca

# CONTATTI & ALTRE INFORMAZIONI

## **FONDAZIONE SVIZZERA PER LA RICERCA SULLE MALATTIE MUSCOLARI**

Chemin des Saules 4B . CH-2013 Colombier

[www.fsrm.ch](http://www.fsrm.ch)

Tel. 078 629 63 92 . [info@fsrm.ch](mailto:info@fsrm.ch)

## **MEMBRI DEL CONSIGLIO DI FONDAZIONE**

Alain Pfulg, Rechtsanwalt, Präsident, Berna

Prof. Markus A. Rüegg, Vize-Präsident, Riehen

Didier Berberat, Le Chaux-de-Fonds

Christine de Kalbermatten, Sion

Dr. Nicole Gusset, Heimberg

Hanspeter Hagnauer, Häfelfingen

Prof. em. Nicolas Mermod, St-Sulpice

Paola Ricci, Luins

Prof. em. Sandro Rusconi, Arosio

Sacha Stegmann, Brügg

Anna Maria Sury, Muralto

Prof. Dr. med. George Thalmann, Wohlen

Laurent van Gunten, Neuchâtel

## **MEMBRI DEL CONSIGLIO SCIENTIFICO**

Prof. Markus A. Rüegg, Präsident, Università di Basilea

Prof. Matthias Chiquet, Università di Berna

Prof. Denis Jabaudon, Università di Ginevra

Prof. Bernhard Wehrle-Haller, Università di Ginevra

Prof. Dr. med. Eliane Roulet-Perez, Università di Losanna

## **PRESIDENTE ONORARIO E MEMBRO FONDATORE**

Dr. h.c. Jacques Rognon, Colombier

## **IMPRESSUM:**

Fotografia: Vera Markus

Concezione e design: Barbara Kuberczyk Kommunikationsdesign

Stampa: Grafisches Service-Zentrum, Wohn- und Bürozentrum für Körperbehinderte, Reinach