



PROJEKTE 2026

- ZIELE UNSERER FORSCHUNGSFÖRDERUNG
- FORSCHUNGSPROJEKTE 2026
- PARTNER + GÖNNER
- ZAHLEN + FAKTEN

www.fsrmm.ch



INHALTS VERZEICHNIS

- 3 EDITORIAL
- 4 DIE ZIELE UNSERER FORSCHUNGSFÖRDERUNG
- 8 FORSCHUNGSPROJEKTE 2026
- 26 PARTNER + GÖNNER
- 27 ZAHLEN + FAKTEN
- 28 KONTAKT & INFORMATIONEN

EDITORIAL

FSRMM – 40 Jahre und kein bisschen müde



Die FSRMM durfte am 22. Oktober 2025 im grossen Saal des Berner Rathauses ihr 40-jähriges Jubiläum feiern. An der stimmungsvollen Veranstaltung erläuterte Frau Barbara Gysi, Präsidentin des nationalrätlichen Gesundheitskommission, in ihrem Referat die Eckdaten der anstehenden Gesetzgebung zu den seltenen Krankheiten: die Schaffung eines Registers für seltene Krankheiten, die Bereitstellung von Finanzhilfen für die Ermittlung, Bezeichnung und Überprüfung spezialisierter Versorgungsstrukturen sowie für Informations- und Auskunftstätigkeiten. Dr. Serge Braun, langjäh-

riger Forscher am Genethon in Evry/Paris, gab in seinem Referat eine sehr informative Übersicht über die verschiedenen Formen der rund 8'000 seltenen Krankheiten, die somit keineswegs so selten sind. In der Schweiz sind rund 450'000 Menschen betroffen. Er beschrieb den Stand der Forschung, die verschiedenen Therapieansätzen, die aktuell laufenden klinischen Studien und die bereits verfügbaren Medikamente. Auch wenn der Weg bis zu einer Heilung dieser Krankheiten noch lang ist, sind die bereits gewonnen Erkenntnisse und Fortschritte beeindruckend und geben Anlass zur Hoffnung, dass in nicht allzu ferner Zukunft die Medizin das Leben der Betroffenen zumindest wird erleichtern können. Der Anlass wurde durch ein brillantes Saxophonquartett musikalisch eingerahmt. Das anschliessende Apéro riche in der Eingangshalle des Rathauses bot den Teilnehmenden Gelegenheit zum ausgiebigen Austausch.

Wir gratulieren der Universität Genf zur Schaffung eines interdisziplinären Netzwerkes von Forschern und Klinikern im Raume Genf (CR2M). Erwähnenswert ist, dass das Steering committee mehrheitlich mit Wissenschaftler*innen besetzt ist, deren Forschungsprojekte die FSRMM früher unterstützt hat oder nach wie vor unterstützt. Das CR2M organisiert dieses Jahr mit den Universitäten Lausanne, Lyon und Padua ein der Skelettmuskulatur gewidmetes zweitägiges Symposium. Die 4 Universitäten sind in diesem Bereich führend. Ziel des Anlasses ist es, die grenzüberschreitende Zusammenarbeit zwischen den Institutionen zu vertiefen, die Ausbildung junger Forscher zu fördern sowie die Bildung translationaler Projekte zu begünstigen.

Das grosse Engagement der Forschenden in der Schweiz und im Ausland bestärken uns darin, unsere Förderungsarbeit mit unverminderter Energie fortzusetzen. Wir bleiben dran!

DIE ZIELE

UNSERER FORSCHUNGSFÖRDERUNG

ZIEL 1

GRUNDLAGEN-
FORSCHUNG

ZIEL 2

DIE ENTWICKLUNG
NEUER
THERAPIEANSÄTZE

ZIEL 3

DER AUSBAU DER
MEDIZINISCHEN
INFRASTRUKTUR

ZIEL 4

DIE ENTWICKLUNG
VON BESSEREN
DIAGNOSTISCHEN
WERKZEUGEN

ZIEL 5

DIE UNTERSTÜTZUNG
VON PILOT- UND
KLINISCHEN STUDIEN

ZIEL 6

DIE FÖRDERUNG DES
AUSTAUSCHS UND
DER ZUSAMMENARBEIT

ZIEL 1 GRUNDLAGENFORSCHUNG

Die meisten seltenen Muskelerkrankungen sind genetischen Ursprungs. Fehler oder Defekte eines Gens führen zu fehlerhaften oder fehlenden Proteinen im Körper. Je nach Funktion und Rolle dieser Eiweisse sind bestimmte biologische Prozesse beeinträchtigt, was oft zu einer Reihe weiterer Probleme führt, die das Krankheitsbild einer Muskelkrankheit letztlich bestimmen. Ähnlich wie das Fehlen eines einzelnen «Zahnes» an einem Zahnrad, kann dies zu beträchtlichen Fehlern in einer grossen Produktionsmaschine führen. Daher ist es entscheidend, die verantwortlichen Gendefekte zu finden und die falsch laufenden Prozesse zu identifizieren. Nur so kann man erkennen, auf welchen Ebenen es möglich ist, den Schaden zu begrenzen und mögliche Ursachen zu beheben. Die Grundlagenforschung liefert dazu das Wissen. Auf der Grundlage dieser wissenschaftlichen Erkenntnisse können therapeutische Lösungsansätze entwickelt werden.

ZIEL 2 DIE ENTWICKLUNG NEUER THERAPIEANSÄTZE

Sind einmal die verantwortlichen Gene und die beeinträchtigten Prozesse identifiziert und geklärt, beginnt die Suche nach möglichen Therapieansätzen. Dies können entweder Wirkstoffe sein, die den falsch laufenden Prozess wieder in die richtige Richtung rücken, oder Therapien, die den Gendefekt an seinem Ursprung korrigieren. Der erste Ansatz ist einfacher, bringt zwar keine Heilung, lindert aber die Symptome und verbessert so die Lebensqualität und -erwartung betroffener Menschen. Der zweite Ansatz ist weitaus komplexer, verspricht aber eine meist vollständige Heilung der Krankheit. Aktuell wird in zwei Richtungen geforscht:

1. Die Gentherapie, mit welcher der Gendefekt durch spezifische Moleküle überbrückt oder gesunde Gene mittels Vektoren eingeschleust werden. Gentherapien werden spezifisch für jede Mutation entwickelt und sind jeweils nur für eine bestimmte Patientengruppe geeignet.
2. Die Zelltherapie, mit welcher die vorhandenen Stammzellen im Körper mit gesunden Spenderzellen angereichert werden oder die körpereigenen Stammzellen entnommen, im Labor repariert und wieder eingeführt werden.

ZIEL 3 DER AUSBAU DER MEDIZINISCHEN INFRASTRUKTUR

Bei seltenen Krankheiten verfügen Haus- und Spitalärzte nur selten über hinreichende Erfahrung. Für die Behandlung betroffener Menschen ist es deshalb wichtig, spezialisierte Zentren in erreichbarer Distanz zu haben. Diese Zentren sollten in der Lage sein, Patientinnen und Patienten interdisziplinär zu betreuen und so alle Aspekte der chronischen und degenerativen Krankheit zu berücksichtigen. Für klinische Studien (s. Ziel 5) ist es zudem entscheidend, dass alle Betroffenen mit ihren Mutationen und Behandlungen einheitlich erfasst und für nationale und internationale klinische Studien zugänglich sind.

ZIEL 4 DIE ENTWICKLUNG VON BESSEREN DIAGNOSTISCHEN WERKZEUGEN

Das genaue Erfassen und Dokumentieren von physiologischen und anatomischen Veränderungen im Verlauf der Krankheit ist extrem wichtig. Diagnostische Messinstrumente helfen, individuell angepasste Behandlungen anzubieten, die Wirksamkeit von Therapien zu überprüfen und diese allenfalls anzupassen.

ZIEL 5 DIE UNTERSTÜTZUNG VON PILOT- UND KLINISCHEN STUDIEN

Für die Entwicklung eines neuen Medikamentes sind nach der präklinischen Forschungsphase im Labor klinische Studien an gesunden (Phase I) respektive betroffenen Menschen (Phase II und III) erforderlich. Ohne zuverlässige Daten zur Sicherheit und Wirkung kann kein Medikament zugelassen werden.

Die Phase I dient dazu, die Aufnahme eines Wirkstoffes im menschlichen Körper zu messen, seine Verfügbarkeit im Kreislauf zu bestimmen und erste Verträglichkeitsdaten zu sammeln. Studien in der Phase I erfolgen in der Regel an gesunden Probanden und beinhalten keine Kontrollgruppe.

In der Phase II werden erste Daten zur Wirksamkeit und zur Verträglichkeit bzw. Medikamentensicherheit gesammelt sowie der Zusammenhang zwischen Dosis und Wirkung geprüft. An diesen Studien nehmen in der Regel nur von der jeweiligen Krankheit betroffene Menschen teil. Phase-II-Studien haben manchmal eine Kontrollgruppe.

Die Phase III soll schliesslich den Unterschied der Wirkung und Sicherheit eines Medikamentes gegenüber Placebos statistisch belegen. Dazu werden mehr Teilnehmende benötigt, die mittels Ein- und Ausschlusskriterien rekrutiert werden, um ein bestmögliches Resultat zu garantieren. Phase-III-Studien sind doppelt verblindet, d.h. weder der behandelnde Arzt noch die Teilnehmenden wissen, ob sie den Wirkstoff oder ein Placebo erhalten.

Nur mit positiven Resultaten aus der Phase III, in seltenen Fällen bereits aus der Phase II, kann bei den Arzneimittelbehörden die Zulassung eines Medikamentes beantragt werden. Die Kosten für klinische Studien sind meist sehr hoch und benötigen eine sorgfältige Koordination der involvierten Prüfärzte und Spitäler. Aufgrund der geringen Anzahl möglicher Teilnehmer sind Studien mit seltenen Krankheiten besonders schwierig zu rekrutieren. Aus diesem Grund dauern sie meist deutlich länger als Studien mit häufigen Erkrankungen.

Pilotstudien sind Studien mit wenigen Patienten, um eine mögliche Wirkung im Voraus zu evaluieren, Messmethoden und -grössen auszuprobieren und Darreichungsformen zu testen. Meistens werden Pilotstudien mit Wirkstoffen durchgeführt, die schon für andere Krankheiten zugelassen und deren Sicherheit und Verträglichkeit bereits bekannt sind.

ZIEL 6 DIE FÖRDERUNG DES AUSTAUSCHES UND DER ZUSAMMENARBEIT

In der Forschung und ganz besonders bei den seltenen Krankheiten ist die internationale Zusammenarbeit sehr wichtig. Nur so können neue Erkenntnisse schnell verbreitet und diskutiert werden. Der Austausch von Wissen und Kompetenzen gewährleistet, dass Therapieansätze laufend validiert und weiterentwickelt werden können.

FORSCHUNGS PROJEKTE

2026

ZIEL 1

GRUNDLAGENFORSCHUNG

PROJEKT «BERSINI» . STIPENDIUM PHILIPPE FERREYROLLES

Biofabrikation eines menschlichen Muskelmodells zur Untersuchung von Veränderungen in der Muskelmikroumgebung bei Dystrophien

Muskelfibrose ist eine Gemeinsamkeit genetischer Muskelerkrankungen und altersbedingter Veränderungen der Muskeln. Ausserdem erschwert sie die Effektivität von Therapien, die das Fortschreiten von Muskelschäden verlangsamen sollen. Dabei wird der Einfluss des Gefässsystems oft übersehen. Kapillaren, die Muskelfasern normalerweise versorgen, verlieren bei Fibrose ihre Funktion. In diesem Projekt möchte ich die Mechanismen untersuchen, die zu Gefässschädigungen und dem Verlust der Muskelfunktion führen. Dafür nutze ich ein mikroskaliertes Modell eines vaskularisierten menschlichen Muskels, das die fibrotische Umgebung der Duchenne-Muskeldystrophie nachbildet. Dieses Modell ermöglicht es, essenzielle Aspekte der Fibrose genauer zu analysieren, wie z.B. die gestörte Durchlässigkeit von Blutgefässen und die Ansammlung von Entzündungszellen. Ziel ist es, Behandlungsansätze zu entwickeln, die das Gefässsystem schützen und dadurch das Fortschreiten der Fibrose verlangsamen.

PROJEKTL EITUNG: DR. SIMONE BERSINI
STANDORT:
ENTE OSPEDALIERO CANTONALE DI LUGANO

GESAMTKOSTEN 2025 – 2027: CHF 185'000.--
PROJEKTKOSTEN 2026: 61'666.--

PROJEKT «HANDSCHIN»

Neue Faktoren für die Stabilisierung neuromuskulärer Synapsen

Die neuromuskuläre Synapse ist zuständig für Muskelkontraktion und demnach entscheidend für die Gesundheit der Skelettmuskulatur. In zahlreichen neuromuskulären Erkrankungen ist diese Verbindung gestört, wovon vor allem schnell kontrahierende Muskeln betroffen sind. Unsere Forschung hat gezeigt, dass neuromuskuläre Synapsen in langsam- und schnellkontrahierenden Muskeln unterschiedliche Faktoren produzieren. Bemerkenswerterweise werden diese Faktoren bei geschädigter Muskelinnervation schnellkontrahierender Muskeln – ein Kennzeichen vieler neuromuskulärer Erkrankungen – herunterreguliert. In Mausmodellen konnten wir zeigen, dass eine Reduktion dieser Faktoren in Muskeln ausreicht, um Veränderungen an der neuromuskulären Synapse und an schnellkontrahierenden Muskelfasern zu verursachen. Dies führt zu Einbussen in Griffkraft, Gang und Gleichgewicht, wie sie bei vielen neuromuskulären Erkrankungen auftreten. Wir wollen nun das therapeutische Potential dieser Faktoren erforschen, indem wir sie in Muskeln mit beeinträchtigter Synapse wiederherstellen und ihre Auswirkungen auf die neuromuskuläre Regeneration untersuchen. Zudem zielen wir darauf ab, die zugrundeliegenden Mechanismen zu entschlüsseln, um neue Therapieansätze für neuromuskuläre Erkrankungen zu entwickeln.

PROJEKTLÉITUNG:
PROF. CHRISTOPH HANDSCHIN
STANDORT: UNIVERSITÄT BASEL

GESAMTKOSTEN 2025 – 2026: CHF 196'944.--
PROJEKTKOSTEN 2026: CHF 100'403.--

DAS HABEN WIR ERREICHT:

Wir haben mithilfe einer gross angelegten genetischen Analyse 481 für die mitochondriale Energieproduktion essenzielle Gene identifiziert und damit die Grundlage für bessere Diagnosen geschaffen.

STIPENDIUM FSRMM 2022 – 2024: ALEXIS JOURDAIN



PROJEKT «CASTETS»

VMA21-Defizienz: Erkenntnisse aus zellulären und tierischen Modellen

VERLÄNGERT

Mutationen im VMA21-Gen sind für mehrere seltene Erkrankungen verantwortlich, darunter eine autophagische Myopathie (XMEA) sowie eine Lebererkrankung. Ziel des ursprünglichen, für den Zeitraum 2023–2025 geförderten Projekts war es, die Mechanismen zu verstehen, die bei XMEA-Patientinnen und -Patienten zu Muskelschäden führen. Die erzielten Ergebnisse deuten darauf hin, dass die durch die VMA21-Defizienz verursachten Muskelveränderungen, die in unseren zellulären und murinen Modellen nachgebildet werden konnten, bislang noch nicht beschriebene Krankheitsmechanismen einbeziehen, die mit dem Verlust zweier unterschiedlicher VMA21-Formen assoziiert sind. Die aktuelle Verlängerung des Projekts baut auf diesen Ergebnissen auf und hat zum Ziel, die Rolle der zwei VMA21-Formen sowie kürzlich im Labor identifizierte molekulare Mechanismen der Krankheit zu untersuchen. Durch die Kombination von Zell- und Tierexperimenten soll die Studie dazu beitragen, die Erkrankung der Skelettmuskulatur besser zu verstehen und neue Therapieansätze für diese Myopathien zu identifizieren.

PROJEKTLEITUNG: PROF. PERRINE CASTETS
STANDORT: UNIVERSITÄT GENÈVE

GESAMTKOSTEN 2026: CHF 73'911.--
PROJEKTKOSTEN 2026: CHF 73'911.--

PROJEKT «FILIPPI» . STIPENDIUM PHILIPPE FERREYROLLES

3D-Neuromuskuläre Modelle zur Erforschung der Duchenne-Muskeldystrophie



Mit diesem Projekt unterstützen wir junge Nachwuchs-Forschende

Die Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) ist eine schwere Erbkrankheit und eine grosse Belastung für Betroffene und ihre Familien. Die verfügbaren Modelle, um die Krankheit zu untersuchen, haben Einschränkungen: einfache Zellkulturen können die Komplexität des Muskelgewebes nicht abbilden, Mausmodelle entwickeln eine mildere Krankheitsform als beim Menschen, und andere, nur Muskelfasern-basierte Modelle, berücksichtigen nicht die wichtige Verbindung zwischen Nerven und Muskeln. Unser Projekt entwickelt dreidimensionale neuromuskuläre Modelle, die menschliche Muskel- und Nervenzellen kombinieren. Mithilfe von 3D-Bioprinting bilden sie die Funktion der Nerven-Muskel-Schnittstellen nach. So können wir sowohl Muskelschwäche als auch Probleme in der Kommunikation zwischen Nerven und Muskeln bei DMD genauer untersuchen.

PROJEKTLEITUNG: DR. MIRIAM FILIPPI
STANDORT: ETH ZÜRICH

GESAMTKOSTEN 2026: CHF 130'410.--
PROJEKTKOSTEN 2026: CHF 130'410.--

DAS HABEN WIR ERREICHT:

Wir haben gezeigt, dass die intrinsische Fluoreszenz menschlicher Muskelstammzellen es ermöglicht, spezifische Unterpopulationen zu identifizieren und zu isolieren, die einem „tiefen“ Ruhezustand entsprechen und zugleich in der Lage sind, sich zu vermehren, zu differenzieren und wirksam zur Muskelregeneration beizutragen.

FSRMM STIPENDIUM 2022 – 2023: THOMAS LAUMONIER

PROJEKT «WEHRLE-HALLER»

Förderung der Muskelstammzellen durch TGFβ-Signale und Zellmatrixbindung

VERLÄNGERT

In vielen Muskelerkrankungen, wie der Duchenne-Muskeldystrophie, ist die Muskelregeneration unzureichend, wodurch funktionelles Muskelgewebe frühzeitig verloren geht. TGFβ-Signalproteine spielen eine wichtige Rolle sowohl bei der Vernarbung des Muskelgewebes als auch bei der Muskelregeneration. Leider sind beide Prozesse bisher nicht gut erforscht, und es gibt wenige Behandlungsansätze für Betroffene. In den letzten fünf Jahren haben wir eine neue TGFβ-Variante entdeckt. Vorläufige Ergebnisse zeigen, dass diese Variante die Stammzellregeneration im Muskel stärker anregen kann und gleichzeitig weniger Narbenbildung verursacht. Ziel dieses Projekts ist es, die Unterschiede zu anderen TGFβ-Varianten zu untersuchen und herauszufinden, welche Signalproteine die Muskelregeneration am besten unterstützen. Durch die gezielte Herstellung einer speziellen Form dieser neuen TGFβ-Variante wollen wir die Muskelstammzellen stimulieren und neue therapeutische Ansätze für Betroffene entwickeln.

PROJEKTLÉITUNG:
PROF. BERNHARD WEHRLE-HALLER
STANDORT: UNIVERSITÄT GENÉ

GESAMTKOSTEN 2026: CHF 101'000.--
PROJEKTKOSTEN 2026: CHF 101'000.--





PROJEKT «FRIEDEN» . STIPENDIUM PAUL PETTAVINO

Aktivierung menschlicher Muskelstammzellen: Rolle von Orai3 und AHNAK2 im gesunden und pathologischen Muskel

VERLÄNGERT

Unsere Skelettmuskeln besitzen die Fähigkeit, sich ein Leben lang zu regenerieren. Nach einer Verletzung werden muskeleigene Stammzellen aktiviert, vermehren sich und ermöglichen so die Reparatur des Muskels. In diesem Projekt untersuchen wir Muskelstammzellen, die aus menschlichen Muskelbiopsien gewonnen wurden, um im Labor zu erforschen, wie sie aktiviert werden. Vor einigen Jahren haben wir dabei einen Calciumkanal namens Orai3 identifiziert, der für diese Aktivierung wichtig ist, sowie ein sehr grosses Protein namens AHNAK2, dessen Funktion bisher kaum bekannt ist. Entgegen unserer ursprünglichen Annahme wirken diese beiden Proteine nicht direkt zusammen. Unsere Ergebnisse zeigen vielmehr, dass sie die Aktivierung der Stammzellen auf unterschiedlichen Wegen beeinflussen: AHNAK2 wirkt über reife Muskelzellen, während Orai3 direkt auf die Stammzellen einwirkt. In der Fortsetzung des Projekts wollen wir untersuchen, welche Signalwege durch diese beiden Proteine gesteuert werden und welche Rolle sie bei der Muskelregeneration spielen. Da beide Proteine bei der Duchenne-Muskeldystrophie verstärkt vorkommen, analysieren wir ausserdem ihre Bedeutung für diese Erkrankung, mit besonderem Fokus auf Störungen des Calciumhaushalts im Muskel.

PROJEKT «PASSINI»**Rolle von PIEZO2 bei Muskel- und Bewegungsstörungen**

Mit diesem Projekt unterstützen wir
junge Nachwuchs-Forschende

Das propriozeptive System ist ein zentraler Bestandteil des neuromuskulären Systems. Es ermöglicht koordinierte Bewegungen und die bewusste Wahrnehmung von Körperhaltung und Bewegung. Es besteht aus sensorischen Nerven, welche die Muskeln innervieren und kontinuierlich Informationen über Muskellänge und -spannung erfassen und an das zentrale Nervensystem weiterleiten. Dadurch kann die Muskelaktivität präzise und situationsgerecht gesteuert werden. Eine Schlüsselrolle spielt dabei der mechanosensitive Ionenkanal PIEZO2. Ist seine Funktion gestört, kommt es zu Koordinationsproblemen, Muskelschwäche und Gleichgewichtsstörungen. Trotz seiner grossen Bedeutung ist das propriozeptive System bislang wenig erforscht. In diesem Projekt untersuchen wir, wie Fehlfunktionen in diesem System zu neuromuskulären Erkrankungen beitragen. Dazu kombinieren wir innovative Bildgebung, genetisch veränderte Mausmodelle und moderne molekularbiologische Methoden. Ziel ist es, krankheitsrelevante Mechanismen aufzudecken und neue therapeutische Ansätze zu entwickeln.

PROJEKTLEITUNG: DR. FABIAN PASSINI
STANDORT: ETH ZÜRICH

GESAMTKOSTEN 2026: CHF 134'037.--
PROJEKTKOSTEN 2026: CHF 134'037.--



DIE ENTWICKLUNG NEUER THERAPIEANSÄTZE

PROJEKT «ALLAIN-SINNREICH»

Wie MBNL1 an wiederholte RNA-Sequenzen bindet, um bessere Behandlungen für Myotone Dystrophie Typ I zu entwickeln

Die myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) ist eine häufige Form der Muskeldystrophie. Die Krankheit entsteht durch anormale Interaktionen zwischen dem Protein MBNL1 und wiederholten Abschnitten eines bestimmten RNAs. Dadurch bildet sich ein anormales Aggregat im Zellkern, welches verhindern, dass das Protein MBNL1 seine Hauptaufgabe – die Verarbeitung der RNA-Moleküle – nicht mehr richtig erfüllen kann. Dies führt zu Fehlern in der Zellfunktion. Das Sinnreich-Labor hat eine vielversprechende Substanz entdeckt, die diese Bindung teilweise aufhebt. Sie kann einige dieser Fehler korrigieren und verbessert Muskelprobleme in einem Tiermodell. Um besser zu verstehen, wie diese Substanz wirkt, arbeiten zwei Forschungsteams zusammen. Sie werden untersuchen, wie das Protein MBNL1 und die RNA miteinander interagieren; verstehen, wie sich diese pathologischen Aggregate bilden und klären, wie die Substanz diese Bildung auflöst. Dieses Wissen könnte dabei helfen, gezielte Medikamente für DM1 zu entwickeln und auch andere ähnliche Krankheiten zu behandeln.

PROJEKTLÉITUNG: PROFS FRÉDÉRIC ALLAIN
UND MICHAEL SINNREICH
STANDORT: ETH ZÜRICH UND
UNIVERSITÄTSSPITAL BASEL

GESAMTKOSTEN 2025 – 2026: CHF 123'430.--
PROJEKTKOSTEN 2026: CHF 61'715.--

PROJEKT «LAUMONIER»

Funktionelle Eigenschaften und epigenetische Signatur von menschlichen Muskelstammzellen

Muskelstammzellen (MuSC) sind ein vielversprechendes therapeutisches Ziel zur Behandlung bestimmter Krankheiten der Skelettmuskulatur. Ihre Vermehrung in vitro, ein notwendiger Schritt für eine mögliche klinische Anwendung, reduziert jedoch ihr Regenerationspotenzial erheblich. Wir haben gezeigt, dass menschliche MuSCs, die in vitro erzeugt wurden, nach der Transplantation ein hohes Regenerationspotenzial behalten. Darüber hinaus haben wir kürzlich zwei Zustände in dieser Population menschlicher MuSC identifiziert, die durch die Expression des Transkriptionsfaktors Pax7 unterschieden werden. MuSC mit einer hohen Expression von Pax7 befinden sich in einem tieferen Ruhezustand und haben ein grösseres regeneratives Potenzial. Beide Zustände werden durch spezifische epigenetische Modifikationen (DNA-Methylierungsgrad und Chromatinveränderungen) bestimmt, die verschiedene Regionen um die betroffenen Gene herum betreffen. In diesem Projekt schlagen wir vor, mit spezifischen Techniken die genetischen Regionen zu analysieren, die am ehesten zur Aktivierung und Genexpression neigen. Wir hoffen, dadurch wichtige Prozesse aufzudecken, die während des Übergangs von ruhenden zu aktivierten MuSC ablaufen und welche die MuSC-Unterpopulationen mit unterschiedlichem Pax7-Expressionsgrad unterscheiden. Diese Ergebnisse werden wichtige Perspektiven eröffnen, um gezielt in die Regulierung der menschlichen MuSC einzugreifen und deren potenziellen Einsatz bei der Behandlung von Muskelerkrankungen zu ermöglichen.

PROJEKTLEITUNG: DR. THOMAS LAUMONIER
STANDORT: UNIVERSITÄT GENÈVE

GESAMTKOSTEN 2024 – 2026: CHF 183'900.--
PROJEKTKOSTEN 2026: CHF 64'370.--



PROJEKT «HALL»

Neue Wirkstoffe für einen vielversprechenden Ansatz bei DM1 und DM2

Myotone Dystrophien (DM1-Morbus Steinert und DM2-PROMM) sind schwere neuromuskuläre Erkrankungen, die durch Myopathie, Myotonie, Herzleitungsstörungen und Multiorganversagen gekennzeichnet sind. Betroffene Personen haben eine geringe Lebenserwartung, eine verminderte Lebensqualität und sterben häufiger an plötzlichem Herztod. Die schwere Pathophysiologie der DM steht im Zusammenhang mit toxischen RNA-Wiederholungsstrukturen und deren Auswirkungen auf wichtige RNA-bindende Proteine (RBP). Derzeit gibt es keine Behandlung für DM1 und DM2, weshalb ein hoher ungedeckter klinischer Bedarf besteht. Mit einer bisher noch nicht erprobten Strategie wollen wir eine potenzielle Therapie für DM1 und DM2 entwickeln, indem wir die breite Aktivität eines pathogenen RBP mit einer neuartigen Klasse von niedermolekularen Wirkstoffen ins Visier nehmen, die an das Protein binden und es abbauen. Die Entwicklung und Anwendung dieser neuartigen Verbindungen wird die Arzneimittelforschung für myotone Dystrophien in eine neue Richtung vorantreiben, um eine breit wirksame Therapie für diese verheerenden Krankheiten zu entwickeln.

PROJEKTLEITUNG: PROF. JONATHAN HALL
STANDORT: ETH ZÜRICH

GESAMTKOSTEN 2026 – 2027: CHF 106'376.--
PROJEKTKOSTEN 2026: CHF 53'188.--

PROJEKT «LONE»

Neue Ansätze zur Beeinflussung des Sphingolipid-Transports bei SPT-ALS

Die amyotrophe Lateralsklerose (ALS) ist eine tödliche neuromuskuläre Erkrankung, für die es bislang nur begrenzte Behandlungsmöglichkeiten gibt. Mutationen in den Genen SPTLC1 und SPTLC2 verursachen besonders schwere Formen von ALS im Kindesalter. Diese Gene sind an der Herstellung von Sphingolipiden beteiligt – wichtigen Bestandteilen der Zellmembranen, deren Menge und Transport innerhalb der Zellen streng reguliert sein müssen. In diesem Projekt wird mithilfe von Zellen aus Patientinnen und Patienten sowie von Nervenmodellen untersucht, wie Mutationen in SPTLC1 und SPTLC2 den Transport von Sphingolipiden in den Zellen stören. Dabei wird analysiert, wie diese Störung zur Anhäufung toxischer Sphingolipide, zu Funktionsstörungen der Mitochondrien und schliesslich zu Schäden an Nervenzellen führt. Zudem wird geprüft, ob eine gezielte Beeinflussung der Sphingolipid-Transportwege das Gleichgewicht dieser Lipide in den Zellen wiederherstellen und das Überleben der Nervenzellen verbessern kann. Die gewonnenen Erkenntnisse könnten neue therapeutische Ansatzpunkte für ALS und verwandte neuromuskuläre Erkrankungen eröffnen.

PROJEKTL EITUNG: DR. MUSEER LONE
STANDORT: UNIVERSITÄTSSPITAL ZÜRICH

GESAMTKOSTEN 2026 – 2028: CHF 184'275.--
PROJEKTKOSTEN 2026: CHF 61'425.---



PROJEKT «ZANOÛ / VICINO»

Immunvermittelte nekrotisierende Myopathie und der Einfluss von Statinen

Immunvermittelte nekrotisierende Myopathien (IMNM) sind seltene, entzündliche Muskelerkrankungen, die Muskelschwäche verursachen und den Alltag stark einschränken können. Die genaue Entstehung der Krankheit und die Faktoren, die den Verlauf beeinflussen, sind noch nicht gut verstanden. Auch die Reaktion auf Medikamente, die das Immunsystem dämpfen, ist unterschiedlich – manche Patient:innen sprechen gut darauf an, andere weniger. Ein bekannter Risikofaktor sind Cholesterin-senkende Medikamente (Statine). Sie könnten die Muskelschädigung verstärken, wie genau sie dies tun, ist aber noch nicht vollständig geklärt. Unser Projekt untersucht die molekularen Mechanismen der IMNM und die Rolle von Statinen. Ziel ist es, die Behandlung der Erkrankung zu verbessern und neue Therapieansätze zu entwickeln.

PROJEKTLEITUNG:

DR. NADÈGE ZANOÛ / DR. ALEX VICINO

STANDORT: UNIVERSITÄT LAUSANNE / CHUV

GESAMTKOSTEN 2026 – 2028: CHF 200'000.--

PROJEKTKOSTEN 2026: CHF 66'666.---





DER AUSBAU DER MEDIZINISCHEN INFRASTRUKTUR

Das folgende Projekt wird gemeinsam mit den Patientenorganisationen Schweizerische Muskelgesellschaft, Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires und Associazione Malattie Genetiche Rare unterstützt.

PROJEKT «PATIENTENREGISTER»

Erfassung von nationalen Patientendaten

Das Schweizer Register für neuromuskuläre Erkrankungen (Swiss-Reg-NMD) erfasst Patientendaten für die Forschung und Entwicklung möglicher Therapieansätze und ist Teil eines internationalen Registers. Dadurch können Patientinnen und Patienten gezielt über klinische Studien informiert und wenn die Kriterien erfüllt sind, in eine Studie eingeschlossen werden. Die Daten des Patientenregisters ermöglichen zudem die Erfassung der Therapieerfolge, der genetischen Mutationen, der Pflegestandards und das Studium des natürlichen Krankheitsverlaufes (siehe zum Beispiel Projekt «Klein» auf Seite 21). Die Finanzierung des Registers, anders als beim Schweizer Register seltener Krankheiten, wird nicht vom Bund getragen und ist weiterhin auf Spenden und Sponsorenbeiträge angewiesen.

PROJEKTLEITUNG: SWISS-REG-NMD
STANDORT: INSELSPITAL BERN

PROJEKTDAUER: LAUFEND, JÄHRLICH
BEITRAG FSRMM 2026: CHF 40'000.--

PROJEKT «KLEIN» . STIPENDIUM PAUL PETTAVINO

Charakterisierung des Krankheitsverlaufs und der Einhaltung von Behandlungsstandards in der Schweizer Duchenne-Muskeldystrophie- und Dystrophinopathie-Kohorte

Dieses Projekt widmet sich der Analyse der Dystrophinopathie-Kohorte aus dem Schweizer Register für neuromuskuläre Erkrankungen, um ein besseres Verständnis dafür zu gewinnen, wie neue Behandlungen für Erkrankungen wie Duchenne- und Becker-Muskeldystrophie (DMD und BMD) Patienten helfen können. Die Studie untersucht den Schweregrad der Erkrankung (Duchenne-, Intermediate-, Becker-Typ), den Verlauf der Krankheit (motorische, kardiale, respiratorische, gastrointestinale und knochenbezogene Aspekte) sowie die Einhaltung der aktuellen Versorgungsstandards, wie den Einsatz von Steroiden oder die Einführung einer Beatmungsunterstützung. Zudem werden regionale Unterschiede in der Versorgung betrachtet. Im Hinblick auf die Einführung neuer krankheitsmodifizierender Therapien (DMTs), die vielversprechende Verbesserungen bei körperlichen Funktionen gezeigt haben, werden die Ergebnisse dieser Studie genutzt, um aktuelle Behandlungsansätze mit realen Daten von Patienten, die DMTs erhalten, zu vergleichen. Dadurch sollen wichtige Erkenntnisse gewonnen werden, um die zukünftige Versorgung und Behandlungsmethoden weiter zu optimieren.

PROJEKTLEITUNG:
PROF. DR. MED. ANDREA KLEIN
STANDORT: INSELSPIITAL BERN

GESAMTKOSTEN 2025 – 2027: CHF 202'722.--
PROJEKTKOSTEN 2026: CHF 67'574.--

DAS HABEN WIR ERREICHT:

Unser Projekt zeigt die entscheidende Rolle des Membranrezeptors ANTXR2 bei der Regulation von Muskelstammzellen und hat einen neuen Mechanismus aufgedeckt, der an der Aufrechterhaltung der zellulären Ruhephase beteiligt ist.

FSRMM STIPENDIUM 2023 – 2024: GISOU VAN DER GOOT

DIE ENTWICKLUNG VON BESSEREN DIAGNOSTISCHEN WERKZEUGEN

PROJEKT «WEIDENSTEINER»

Test eines standardisierten Muskel-MRTs in mehreren Zentren

VERLÄNGERT

Die Magnetresonanztomographie (MRT) ist wichtig für Diagnose und Verlaufskontrolle bei neuromuskulären Erkrankungen. Zudem wird sie zunehmend in klinischen Studien zur Entwicklung neuer Medikamente eingesetzt. Für solche Studien ist es wichtig, dass die MRT-Aufnahmen und deren Auswertung standardisiert sind, damit Ergebnisse von unterschiedlichen Geräten und aus verschiedenen Zentren verglichen werden können. In einem vorherigen, FSRMM unterstützten Projekt aus dem Jahr 2024 hat unsere Arbeitsgruppe ein standardisiertes MRT-Protokoll und eine passende Auswertungssoftware entwickelt. In der aktuellen Weiterführung des Projekts sollen diese Methoden nun in einer internationalen Studie an gesunden Freiwilligen und Patient:innen getestet werden. Die Teilnehmer:innen werden an sieben Kliniken mit denselben MRT-Methoden untersucht. So lässt sich prüfen, wie zuverlässig und reproduzierbar die Messungen sind. Das Ziel ist ein praktisch einsetzbares MRT-Protokoll, das die akademische Forschung zu neuromuskulären Erkrankungen unterstützt und klinisch nutzbare Ergebnisse liefert.

PROJEKTLÉITUNG:

DR. CLAUDIA WEIDENSTEINER

STANDORT: UNIVERSITÄTSSPITAL BASEL

GESAMTKOSTEN 2026: CHF 37'000.--

PROJEKTKOSTEN 2026: CHF 37'000.--

DIE FÖRDERUNG DES AUSTAUSCHES UND DER ZUSAMMENARBEIT

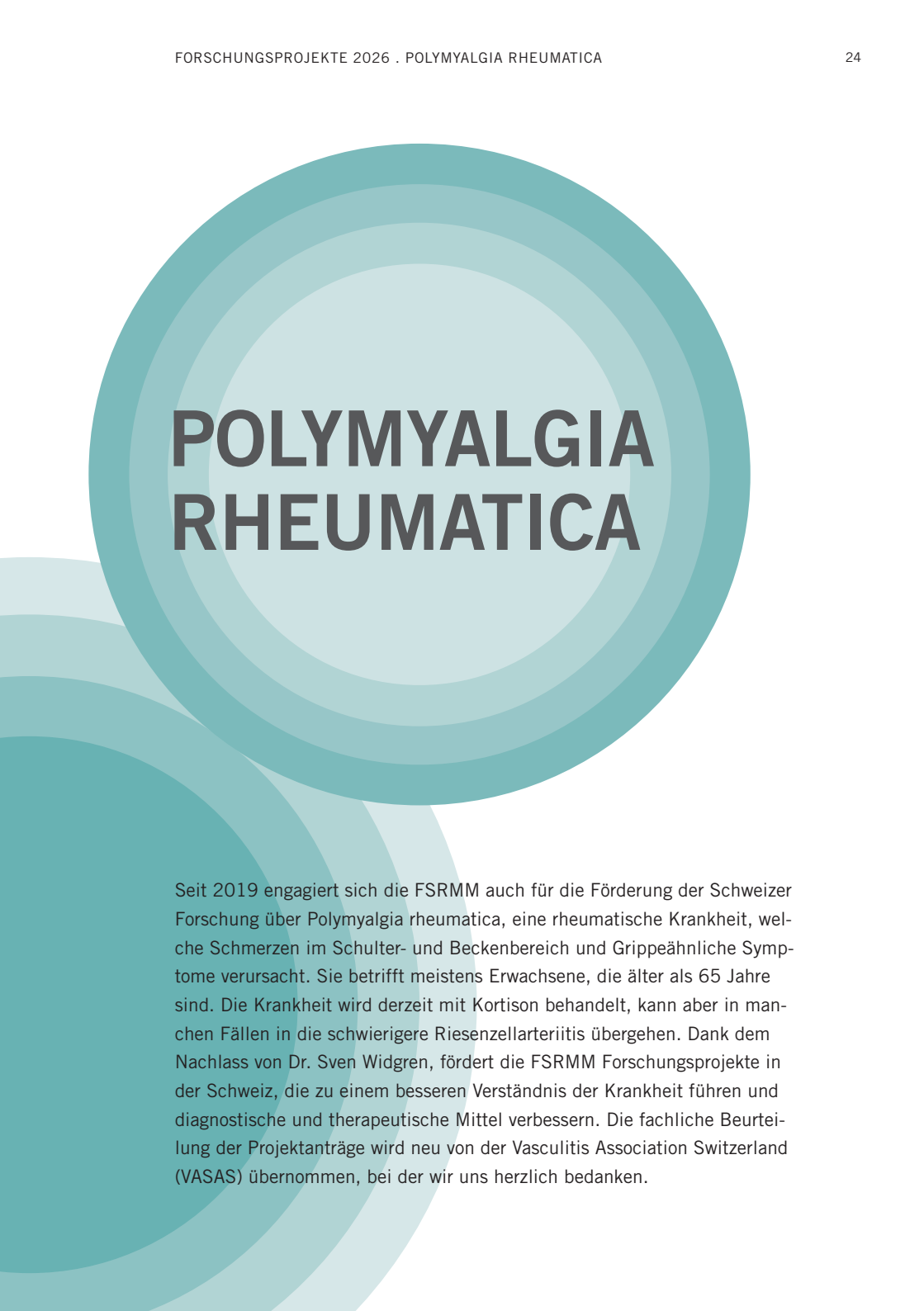
PROJEKT «ENMC WORKSHOPS»

Forschung fördern durch themenspezifische Workshops

Das in Holland ansässige European Neuromuscular Center (ENMC) wurde von Patientenorganisationen mit dem Ziel gegründet, die Erforschung von Muskelkrankheiten zu fördern. Dabei reichen Fachleute Gesuche für einen Workshop über relevante, aktuelle Themen im Bereich neuromuskulärer Krankheiten ein, welche von einem wissenschaftlichen Komitee begutachtet werden. Im Durchschnitt werden 8 –10 Workshops pro Jahr bewilligt, die Organisation und Finanzierung übernimmt ENMC. Neben den regulären offenen Workshop-Ausschreibungen, bei denen die Themen von den Organisatorinnen und Organisatoren selbst vorgeschlagen werden, hat das ENMC im Jahr 2023 ein neues Format eingeführt, die sogenannten «Themen-Workshops». Themen von übergeordnetem Interesse werden dabei nach Diskussionen und Round-Table-Gesprächen im Rahmen der ENMC-Generalversammlung festgelegt, an der alle relevanten Akteurinnen und Akteure beteiligt sind – von Patientenorganisationen über die Industrie bis hin zu Wissenschaft und Forschung. Diese Themen müssen sich auf mehr als eine Erkrankung beziehen, einen interdisziplinären Ansatz erfordern und die Grundlage für zukünftige Entwicklungen auf diesem Gebiet schaffen. Anschliessend können Bewerberinnen und Bewerber Workshop-Vorschläge zu Themen einreichen, die mit diesen Schwerpunkten verbunden sind. Für das Jahr 2025 wurden zwei Themen ausgewählt: 1) Verbesserung des Übergangs vom Kindes- ins Erwachsenenalter bei neuromuskulären Erkrankungen und 2) Bewertung aussagekräftiger langfristiger Ergebnisse von Gentherapien.

PROJEKTL EITUNG: ENMC
STANDORT: BAAR, HOLLAND

PROJEKTD AUER: LAUFEND, JÄHRLICH
BEITRAG FSRMM 2026: 34 650 EUR



POLYMYALGIA RHEUMATICA

Seit 2019 engagiert sich die FSRMM auch für die Förderung der Schweizer Forschung über Polymyalgia rheumatica, eine rheumatische Krankheit, welche Schmerzen im Schulter- und Beckenbereich und Grippeähnliche Symptome verursacht. Sie betrifft meistens Erwachsene, die älter als 65 Jahre sind. Die Krankheit wird derzeit mit Kortison behandelt, kann aber in manchen Fällen in die schwierigere Riesenzellarteriitis übergehen. Dank dem Nachlass von Dr. Sven Widgren, fördert die FSRMM Forschungsprojekte in der Schweiz, die zu einem besseren Verständnis der Krankheit führen und diagnostische und therapeutische Mittel verbessern. Die fachliche Beurteilung der Projektanträge wird neu von der Vasculitis Association Switzerland (VASAS) übernommen, bei der wir uns herzlich bedanken.

PROJEKT «CHRIST»

Analyse der Proteinzusammensetzung im Serum bei Polymyalgia rheumatica und Riesenzellarteriitis

Die Identifizierung einer arteriellen Entzündung bei Patienten mit Polymyalgia rheumatica (PMR) kann herausfordernd sein, da lokalisierte Symptome einer Gefässentzündung (Riesenzellarteriitis, GCA) häufig fehlen. Ziel unserer Studie ist es, die Unterschiede und Gemeinsamkeiten der Entzündungsmerkmale zwischen PMR und GCA anhand von Serumproteinprofilen zu untersuchen. Die Ergebnisse dieses Forschungsprojekts haben das Potenzial, die immunologischen Mechanismen dieser Pathologien aufzudecken. Krankheits-spezifische Mechanismen der Krankheiten könnten genutzt werden, um diagnostische Marker zu identifizieren, während die Erforschung gemeinsamer immunologischer Signalwege als Ansatzpunkte für neue Therapien dienen könnten.

PROJEKTLEITUNG: DR. MED. LISA CHRIST
STANDORT: INSELSPITAL BERN

GESAMTKOSTEN 2025 – 2026: CHF 124'634.--
PROJEKTKOSTEN 2026: CHF 32'178.--



PARTNER + GÖNNER



**DR. H.C. EMILE
DREYFUS-STIFTUNG**

Paul Pettavino Fellowship
Philippe Ferreyrolles Fellowship



David Bruderer Stiftung, Uitikon

SWF Stiftung für wissenschaftliche Forschung, Zürich

Fondation Nirmo

VSM Stiftung

Wir danken unseren Partnern und Gönnern sowie den Stiftungen und Privaten,
die namentlich nicht genannt werden wollen.

SPENDEN

Sie können direkt auf folgenden Konten spenden:

Bankkonto mit IBAN Nr. CH58 0076 9016 4217 0089 6

→ QR-Einzahlungsscheine können beim Sekretariat bestellt werden
(Adresse s. Rückseite)

→ Spenden bis 500 CHF sind online möglich unter www.fsrm.ch

Zuwendungen/Spenden an die Stiftung können im Rahmen
der steuerlichen Bestimmungen von den Steuern abgezogen werden.

ZAHLEN + FAKTEN

1987 – 2026



213

PROJEKTE

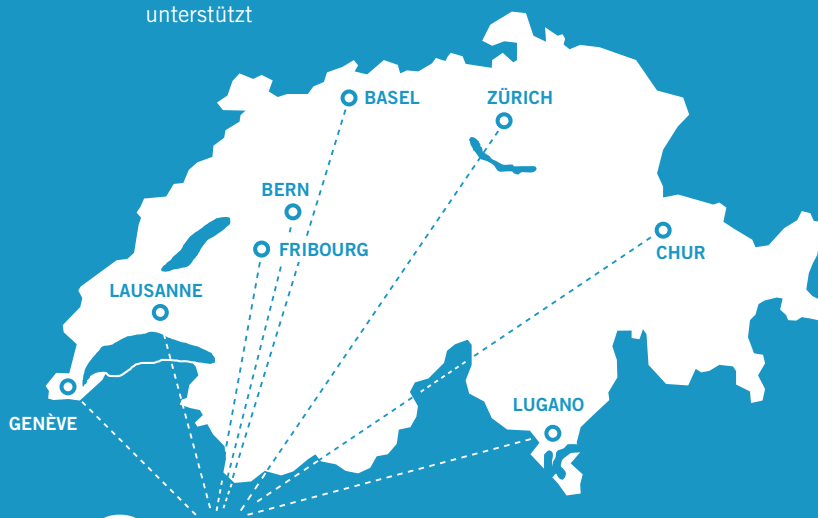
unterstützt



46

**FACHTAGUNGEN +
WORKSHOPS**

unterstützt oder finanziert



8



**UNIVERSITÄTEN +
SPITÄLER**

mit Forschungsprojekten
unterstützt



35

MIO. CHF

in die Forschung investiert

KONTAKT & INFORMATIONEN

SCHWEIZERISCHE STIFTUNG FÜR DIE ERFORSCHUNG DER MUSKELKRANKHEITEN

Chemin des Saules 4B . CH-2013 Colombier

www.fsrm.ch

Tel. 078 629 63 92 . info@fsrm.ch

EHRENAMTLICHE STIFTUNGSRÄTE

Alain Pfulg, Rechtsanwalt, Präsident, Bern

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, Brugg

Anna Maria Sury, Muralto

Prof. Dr. med. George Thalmann, Wohlen

Laurent van Gunten, Neuchâtel

WISSENSCHAFTLICHE BEIRÄTE

Prof. Markus A. Rüegg, Präsident, Universität Basel

Prof. Matthias Chiquet, Universität Bern

Prof. Dr. med. Werner Z'Graggen, Inselspital, Bern

Prof. Bernhard Wehrle-Haller, Universität Genf

Prof. Dr. med. Eliane Roulet-Perez, Universität Lausanne

EHRENPRÄSIDENT UND GRÜNDER

Dr. h.c. Jacques Rognon, Colombier

IMPRESSUM:

Fotografie: Vera Markus

Konzeption & Design: Barbara Kuberczyk Kommunikationsdesign

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