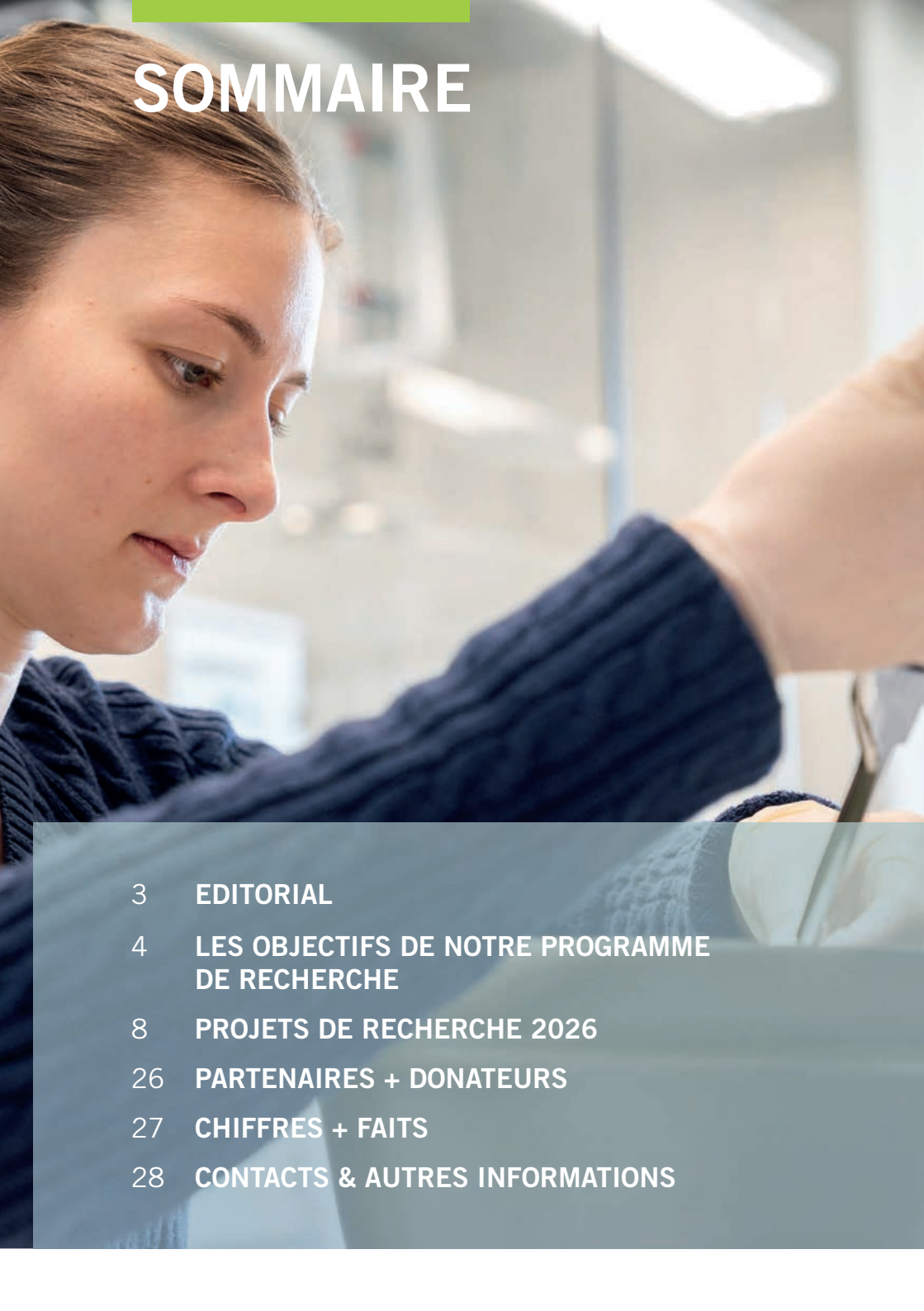




PROJETS 2026

- OBJECTIFS DE NOTRE PROGRAMME DE RECHERCHE
- PROJETS DE RECHERCHE 2026
- PARTENAIRES + DONATEURS
- CHIFFRES + FAITS

www.fsrmm.ch



SOMMAIRE

- 3 EDITORIAL
- 4 LES OBJECTIFS DE NOTRE PROGRAMME DE RECHERCHE
- 8 PROJETS DE RECHERCHE 2026
- 26 PARTENAIRES + DONATEURS
- 27 CHIFFRES + FAITS
- 28 CONTACTS & AUTRES INFORMATIONS

EDITORIAL

FSRMM – 40 ans et toujours aussi dynamique



Le 22 octobre 2025, la FSRMM a fêté son 40e anniversaire dans la grande salle de l'hôtel de ville de Berne. Lors de cette cérémonie pleine d'ambiance, Mme Barbara Gysi, présidente de la Commission de la santé publique du Conseil national, a présenté dans son exposé les grandes lignes de la législation à venir sur les maladies rares : la création d'un registre des maladies rares, la mise à disposition d'aides financières pour l'identification, la désignation et le contrôle des structures de soins spécialisées, ainsi que pour les activités d'information et de renseignement. Le Dr Serge Braun, chercheur de longue date au Genethon à Evry/Paris, a donné dans son exposé un aperçu très instructif des différentes formes des quelque 8 000 maladies rares – maladies donc pas si rares que cela. En Suisse, environ 450 000 personnes sont touchées. Il a décrit l'état de la recherche, les différentes approches thérapeutiques, les études cliniques en cours et les médicaments déjà disponibles. Même si le chemin vers la guérison de ces maladies est encore long, les connaissances et les progrès déjà réalisés sont impressionnants et donnent lieu d'espérer que, dans un avenir pas trop lointain, la médecine pourrait pour le moins faciliter la vie des personnes touchées. L'événement a été accompagné musicalement par un brillant quatuor de saxophones. L'apéritif dînatoire qui a suivi dans le hall d'entrée de l'hôtel de ville a permis aux participants d'échanger en toute décontraction.

Nous félicitons l'Université de Genève pour la création d'un réseau interdisciplinaire de chercheurs et de cliniciens dans la région genevoise (CR2M). Il convient de noter que son comité directeur est composé majoritairement de scientifiques dont des projets ont été soutenu ou continuent de l'être par notre fondation. Cette année, le CR2M organise, en collaboration avec les universités de Lausanne, Lyon et Padoue, un symposium de deux jours consacrés à la musculature squelettique. Les quatre universités sont leaders dans ce domaine. L'objectif de cette rencontre est d'approfondir la coopération transfrontalière entre les institutions, de soutenir la formation des jeunes chercheurs et de promouvoir la création de projets translationnels.

Le grand engagement des chercheurs en Suisse et à l'étranger nous encourage à poursuivre notre travail de soutien avec une énergie intacte. Nous gardons le cap !

LES OBJECTIFS

DE NOTRE PROGRAMME DE RECHERCHE

OBJECTIF 1

LA RECHERCHE
FONDAMENTALE

OBJECTIF 2

LE DÉVELOPPEMENT
DE NOUVEAUX
PROTOCOLES
THÉRAPEUTIQUES

OBJECTIF 3

L'EXTENSION DE
L'INFRASTRUCTURE
MÉDICALE

OBJECTIF 4

LE DÉVELOPPEMENT
DE MEILLEURS
OUTILS DE DIAGNOSTIC

OBJECTIF 5

LE SOUTIEN APPORTÉ
AUX ÉTUDES
PILOTES ET AUX
ESSAIS CLINIQUES

OBJECTIF 6

LA PROMOTION DES
ÉCHANGES ET
DES COLLABORATIONS

LA RECHERCHE FONDAMENTALE

La plupart des myopathies rares ont une origine génétique. Des erreurs ou des défauts dans un gène conduisent à la présence de protéines défectueuses ou à l'absence de certaines protéines dans l'organisme. Selon la fonction et le rôle joués par ces protéines, certains processus biologiques s'en trouvent endommagés. Ceci conduit souvent à une série de problèmes qui déterminent en définitive le tableau clinique d'une myopathie. Une situation similaire à l'absence d'une seule « dent » sur une roue crantée qui conduit à des anomalies considérables dans le fonctionnement d'une machine de production. Il est fondamental de recenser les gènes défectueux responsables et d'identifier les processus qui fonctionnent « anormalement », afin d'en déduire à quel niveau il est possible d'agir pour limiter les dommages et traiter les causes potentielles. La recherche fondamentale permet d'acquérir le savoir pour trouver des approches thérapeutiques efficaces.

LE DÉVELOPPEMENT DE NOUVEAUX PROTOCOLES THÉRAPEUTIQUES

La recherche de protocoles thérapeutiques possibles débute dès que les gènes responsables et les processus perturbés ont été clairement identifiés. Il peut s'agir de principes actifs, qui remettent un processus perturbé en bon ordre de fonctionnement, ou de thérapies conduisant à corriger le gène défectueux. La première piste est généralement plus simple. Elle ne conduit certes pas à une rémission complète, mais apaise les symptômes et améliore par conséquent la qualité de vie ainsi que l'espérance de vie du patient. La deuxième piste est nettement plus complexe, mais elle vise une guérison complète et s'oriente actuellement dans deux directions:

1. La thérapie génique tente, par le développement de molécules spécifiques, de contourner le gène défectueux ou d'insérer des gènes sains par vectorisation. Les thérapies géniques sont développées spécifiquement pour chaque mutation génétique et ne sont appropriées que pour un certain groupe de patients.
2. La thérapie cellulaire tente d'enrichir les réserves naturelles de cellules souches présentes dans l'organisme par l'apport externe de cellules de donneurs sains, ou par prélèvement sur le patient de cellules souches,



dont le gène défectueux est ensuite réparé en laboratoire avant réimplantation dans l'organisme.

OBJECTIF 3 L'EXTENSION DE L'INFRASTRUCTURE MÉDICALE

Concernant les cas de maladies rares, l'expérience des médecins de famille ou des médecins hospitaliers est souvent très réduite voire inexistante. Pour cette raison, il est essentiel que les patients puissent consulter dans des centres de proximité spécialisés. Ces centres devraient être en mesure de prendre en charge ces patients de manière interdisciplinaire, afin de traiter tous les aspects de la maladie chronique et dégénérative. Pour les études cliniques (voir Objectif 5), il est en outre important que tous les patients soient enregistrés et identifiés avec leurs mutations et leurs traitements, et que leurs données soient à disposition des centres cliniques sur le plan national et international.

OBJECTIF 4 LE DÉVELOPPEMENT DE MEILLEURS OUTILS DE DIAGNOSTIC

Un enregistrement et un suivi précis des modifications physiologiques et anatomiques chez le patient durant l'évolution de la maladie sont extrêmement importants. Les outils de diagnostic aident à proposer des traitements individualisés taillés sur mesure, à comparer l'efficacité des thérapies et à les ajuster si nécessaire.

OBJECTIF 5 LE SOUTIEN APPORTÉ AUX ÉTUDES PILOTES ET AUX ESSAIS CLINIQUES

Au terme de la phase de recherche préclinique en laboratoire, il est nécessaire de mener des études cliniques sur des sujets sains (phase I) respectivement des sujets atteints par la maladie (phase II et III) pour le développement d'un nouveau médicament. Sans données statistiquement fiables sur la sécurité et l'efficacité, aucun médicament ne sera autorisé.

La Phase I sert à mesurer l'absorption d'un principe actif par l'organisme, à définir sa biodisponibilité et à collecter les premières données en matière de tolérance. Les études de phase I sont généralement menées sur des volontaires en bonne santé et comprennent un groupe de contrôle.

La Phase II sert à rassembler les premières données sur l'efficacité et la tolérance respectivement la sécurité du médicament, en outre est contrôlée la corrélation entre dose et effet. En règle générale, seules des personnes concernées par la maladie en question participent à ces études. Les études de phase II sont parfois réalisées avec un groupe de contrôle.

La Phase III doit enfin établir et prouver sur le plan statistique l'efficacité et la sécurité d'un médicament par rapport à un placebo. Pour cette raison, il est nécessaire de disposer d'un nombre de patients plus élevé, recrutés selon les critères d'inclusion et d'exclusion, afin de garantir le résultat le plus pertinent possible. Les études de phase III sont menées en double aveugle, c'est-à-dire ni le médecin traitant, ni les participants ne savent si le médicament contient un placebo ou le principe actif.

Au terme d'une phase III (dans de rares cas d'une phase II), couronnée de succès, une autorisation de commercialisation du médicament peut alors être sollicitée auprès des autorités compétentes. Les études cliniques sont en règle générale très coûteuses et nécessitent une coordination diligente des médecins et hôpitaux concernés. En raison du faible nombre de participants potentiels, les études consacrées à des maladies rares sont particulièrement difficiles à mettre en œuvre. Par conséquent, leur durée est généralement nettement plus longue que celle d'études relatives à des pathologies fréquentes.

Les études pilotes sont conduites avec un nombre limité de patients, afin de déceler par anticipation les effets potentiels d'un traitement, de définir des méthodes de mesure, de tester des formes galéniques. Le plus souvent, les études pilotes sont réalisées avec des médicaments bénéficiant déjà d'une autorisation en vue d'autres utilisations et dont les caractéristiques de tolérance et de sécurité sont connues.

OBJECTIF 6 LA PROMOTION DES ÉCHANGES ET DES COLLABORATIONS

En recherche, et très spécifiquement celle portant sur les maladies rares, la collaboration internationale est essentielle. Ainsi les découvertes peuvent être évaluées et diffusées rapidement. L'échange des connaissances et des compétences garantit une validation et un développement continus des approches thérapeutiques.

PROJETS DE RECHERCHE

2026

OBJECTIF 1 LA RECHERCHE FONDAMENTALE

PROJET « BERSINI » . BOURSE PHILIPPE FERREYROLLES

Biofabrication d'un modèle de muscle humain pour l'étude des altérations du microenvironnement musculaire dans les dystrophies

La fibrose musculaire est une caractéristique commune aux maladies musculaires génétiques et aux altérations musculaires liées à l'âge. Elle constitue également un obstacle à l'efficacité des thérapies visant à ralentir la progression des lésions musculaires. L'influence du système vasculaire est souvent sous-estimée : en cas de fibrose, les capillaires qui alimentent normalement les fibres musculaires perdent leur fonction. Dans ce projet, mon objectif est d'examiner les mécanismes à l'origine des lésions vasculaires et de la perte de fonction musculaire. Pour ce faire, j'utilise un modèle à micro-échelle de muscle humain vascularisé, conçu pour reproduire l'environnement fibrotique caractéristique de la dystrophie musculaire de Duchenne. Ce modèle permet d'analyser avec précision des aspects essentiels de la fibrose, tels que la perturbation de la perméabilité vasculaire et l'accumulation de cellules inflammatoires. L'objectif ultime de cette recherche est de développer des approches thérapeutiques capables de protéger le système vasculaire et, par conséquent, de ralentir la progression de la fibrose musculaire.

DIRECTION DE PROJET: DR SIMONE BERSINI
LIEU: ENTE OSPEDALIERO CANTONALE
DI LUGANO

COÛT GLOBA 2025 – 2027: CHF 185'000.--
COÛTS DU PROJET EN 2026: 61'666.--

PROJET « HANDSCHIN »

De nouveaux facteurs pour la stabilisation des synapses neuromusculaires

La synapse neuromusculaire joue un rôle essentiel dans la contraction musculaire et, par conséquent, dans la santé des muscles squelettiques. Dans de nombreuses maladies neuromusculaires, cette connexion est altérée, affectant principalement les muscles à contraction rapide. Nos recherches ont révélé que les synapses neuromusculaires produisent des facteurs distincts selon qu'elles se trouvent dans des muscles à contraction lente ou rapide. Il est particulièrement frappant de constater que ces facteurs sont régulés à la baisse en cas de lésion de l'innervation musculaire dans les muscles à contraction rapide, un phénomène caractéristique de nombreuses maladies réduction de ces facteurs dans les muscles suffisait à induire des altérations de la synapse neuromusculaire et des fibres musculaires à contraction rapide. Ces changements se traduisent par des déficits en force de préhension, en démarche et en équilibre, comme observé dans de nombreuses pathologies neuromusculaires. Nous souhaitons désormais explorer le potentiel thérapeutique de ces facteurs en les restaurant dans les muscles dont la synapse est altérée, afin d'évaluer leurs effets sur la régénération neuromusculaire. Par ailleurs, nous cherchons à élucider les mécanismes sous-jacents pour développer de nouvelles stratégies thérapeutiques ciblant les maladies neuromusculaires.

DIRECTION DE PROJET:
PROF. CHRISTOPH HANDSCHIN
LIEU: UNIVERSITÉ DE BÂLE

COÛT GLOBAL 2025 – 2026: CHF 196'944.--
COÛTS DU PROJET EN 2026: CHF 100'403.--

CE QUE NOS RECHERCHES ONT DÉMONTRÉ:

Nous avons identifié, grâce à une analyse génétique à grande échelle, 481 gènes essentiels au fonctionnement des mitochondries, ouvrant la voie à de meilleurs diagnostics.

FSRMM BOURSE 2022 – 2024 : ALEXIS JOURDAIN



PROJET « CASTETS »

La déficience en VMA21 : enseignements issus de modèles cellulaires et animaux

PROLONGÉ

Les mutations dans le gène VMA21 sont responsables de plusieurs maladies rares, incluant une myopathie autophagique (XMEA) et une maladie du foie. L'objectif du projet initial, financé sur la période 2023 – 2025, était de comprendre les mécanismes conduisant à l'altération des muscles chez les patients XMEA. Les résultats obtenus suggèrent que les altérations musculaires causées par la déficience en VMA21, et reproduites dans nos modèles murins et cellulaires, impliquent des mécanismes encore non décrits dans la maladie et associés à la perte de deux formes différentes de VMA21. La présente étude s'inscrit dans la continuité des travaux menés de 2023 à 2025. Son objectif est d'évaluer 1) le rôle des deux formes de VMA21 et 2) le rôle des mécanismes moléculaires récemment identifiés au laboratoire dans les processus d'altérations musculaires associées à la perte de VMA21. En combinant des analyses *in vitro* et *in vivo*, l'étude vise à mieux comprendre l'atteinte des muscles squelettiques chez les patients et à identifier des pistes thérapeutiques pour ces myopathies.

DIRECTION DE PROJET: PROF. PERRINE CASTETS
LIEU: UNIVERSITÉ DE GENÈVE

COÛT GLOBAL 2026: CHF 73'911.--
COÛTS DU PROJET EN 2026: CHF 73'911.--

PROJET « FILIPPI » . BOURSE PHILIPPE FERREYROLLES

Modèles neuromusculaires tridimensionnels pour la recherche sur la dystrophie musculaire de Duchenne



Avec ce projet, nous soutenons de jeunes chercheurs

La dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) est une maladie héréditaire grave qui représente une charge considérable pour les personnes atteintes et leurs familles. Les modèles actuellement disponibles pour étudier la maladie présentent d'importantes limites : les cultures cellulaires ne parviennent pas à reproduire la complexité du tissu musculaire, les modèles murins développent une forme de la maladie plus modérée que celle observée chez l'être humain, et d'autres modèles fondés uniquement sur des cellules musculaires ne prennent pas en compte le lien fondamental entre les nerfs et les muscles. Notre projet développe des modèles neuromusculaires tridimensionnels combinant des cellules musculaires et nerveuses humaines. Grâce à la bio-impression 3D, ces modèles reproduisent le fonctionnement des jonctions neuromusculaires, ce qui nous permet d'étudier de manière plus précise à la fois la faiblesse musculaire et les troubles de la communication entre nerfs et muscles dans la DMD.

DIRECTION DE PROJET: DR MIRIAM FILIPPI
LIEU: ETH ZÜRICH

COÛT GLOBAL 2026: CHF 130'410.--
COÛTS DU PROJET EN 2026: CHF 130'410.--

CE QUE NOS RECHERCHES ONT DÉMONTRÉ:

Nous avons démontré que la fluorescence intrinsèque des cellules souches musculaires humaines permet d'identifier et d'isoler des sous populations spécifiques correspondant à un état de quiescence « profond » et capable de proliférer, à se différencier et à contribuer efficacement à la régénération musculaire.

BOURSE FSRMM 2022 – 2023 : THOMAS LAUMONIER

PROJET « WEHRLE-HALLER »

Stimulation des cellules souches musculaires par TGFβ et l'adhésion à la matrice

PROLONGÉ

Dans de nombreuses maladies musculaires, comme la dystrophie musculaire de Duchenne, la régénération musculaire est insuffisante, entraînant une perte précoce de tissu musculaire fonctionnel. Les protéines TGFβ jouent un rôle important dans la régénération musculaire et la formation de cicatrices. Ces processus ne sont pas encore bien compris, et les traitements disponibles sont limités. Nous avons identifié une nouvelle variante de TGFβ qui stimule plus efficacement la régénération des cellules souches musculaires tout en provoquant moins de cicatrices. L'objectif de ce projet est de comprendre quelle variante de TGFβ soutient le mieux la régénération musculaire. En utilisant cette nouvelle variante, nous voulons stimuler les cellules souches musculaires et développer de nouvelles thérapies pour les patients.

DIRECTION DE PROJET:
PROF. BERNHARD WEHRLE-HALLER
LIEU: UNIVERSITÉ DE GENÈVE

COÛT GLOBAL 2026: CHF 101'000.--
COÛTS DU PROJET EN 2026: CHF 101'000.--





PROJET « FRIEDEN » . BOURSE PAUL PETTAVINO

Activation des cellules souches musculaires humaines : Rôle de Orai3 et AHNAK2 dans le muscle sain et pathologique

PROLONGÉ

Nos muscles squelettiques ont une grande capacité à se réparer tout au long de la vie. À la suite de lésions, les cellules souches musculaires s'activent, puis prolifèrent et permettent ainsi la réparation musculaire. Nous utilisons des cellules souches musculaires isolées à partir de biopsies humaines pour étudier in vitro leur capacité à s'activer. Il y a quelques années, nous avons identifié deux protéines dont un canal calcique (Orai3) requis pour l'activation cellulaire, ainsi qu'une très grande protéine (AHNAK2) dont la fonction est peu connue. Contrairement à ce que nous avons postulé, ces deux protéines n'interagissent pas entre elles. Nos résultats montrent au contraire qu'elles participent à l'activation des cellules souches soit via un effet sur les myotubes pour AHNAK2, soit directement sur les cellules souches elles-mêmes dans le cas d'Orai3. L'extension de ce projet nous permettra de définir les voies de signalisation modulées par nos deux protéines d'intérêt, et d'élucider leur implication dans la régénération musculaire. Ces deux protéines étant surexprimées dans le contexte pathologique de la dystrophie de Duchenne, nous allons étudier leurs rôles dans la physiopathologie de cette dystrophie et dans la physiologie musculaire, en nous focalisant principalement sur l'altération des flux calciques.

PROJET « PASSINI »

Rôle de PIEZO2 dans les troubles musculaires et de mouvement



Avec ce projet, nous soutenons
de jeunes chercheurs

Le système proprioceptif est une partie importante du système neuromusculaire. Il nous permet de coordonner nos mouvements et de percevoir consciemment la position et le mouvement du corps. Ce système est composé de nerfs sensoriels qui recueillent des informations sur la tension et la longueur des muscles et les transmettent au cerveau. Cela permet de contrôler les muscles avec précision. Un élément clé est le canal ionique PIEZO2. Si son fonctionnement est perturbé, cela peut provoquer des problèmes de coordination, une faiblesse musculaire et des troubles de l'équilibre. Dans ce projet, nous étudions comment les dysfonctionnements du système proprioceptif contribuent aux maladies neuromusculaires. Nous utilisons des techniques modernes comme l'imagerie, des souris génétiquement modifiées et des analyses moléculaires. L'objectif est de mieux comprendre les mécanismes des maladies et de développer de nouvelles approches thérapeutiques.

DIRECTION DE PROJET: DR FABIAN PASSINI
LIEU: ETH ZÜRICH

COÛT GLOBAL 2026: CHF 134'037.--
COÛTS DU PROJET EN 2026: CHF 134'037.--



LE DÉVELOPPEMENT DE NOUVEAUX PROTOCOLES THÉRAPEUTIQUES

PROJET « ALLAIN-SINNREICH »

Comment MBNL1 se lie aux séquences d'ARN répétées pour améliorer les traitements de la dystrophie myotonique de type 1

La dystrophie myotonique de type 1 (DM1) est une forme fréquente de dystrophie musculaire. Elle résulte de l'interaction anormale entre la protéine MBNL1 et des séquences répétées d'un ARN spécifique. Cette interaction entraîne la formation d'un agrégat anormal dans le noyau cellulaire, empêchant MBNL1 d'exercer sa fonction principale : le traitement des ARN. En conséquence, des dysfonctionnements cellulaires apparaissent. Le laboratoire Sinnreich a identifié une molécule prometteuse capable de dissocier partiellement cette interaction. Elle corrige certaines anomalies et améliore les troubles musculaires dans un modèle animal. Pour mieux comprendre son mécanisme d'action, deux équipes de recherche collaborent afin d'analyser les interactions entre MBNL1 et l'ARN, de décrypter la formation de ces agrégats pathologiques et d'évaluer comment cette molécule les dissout. Ces connaissances pourraient ouvrir la voie à de nouveaux traitements ciblés pour la DM1 et d'autres maladies similaires.

DIRECTION DE PROJET: PROFS FRÉDÉRIC
ALLAIN ET MICHAEL SINNREICH
LIEU: ETH ZÜRICH ET
HÔPITAL UNIVERSITAIRE DE BÂLE

COÛT GLOBAL 2025 – 2026: CHF 123'430.--
COÛTS DU PROJET EN 2026: CHF 61'715.--

PROJET « LAUMONIER »**Propriétés fonctionnelles et signature épigénétique des cellules souches musculaires humaines**

Les cellules souches musculaires (MuSC) sont une cible thérapeutique prometteuse pour traiter certaines maladies touchant le muscle squelettique. Cependant, leur amplification in vitro, étape nécessaire pour une possible application clinique, réduit considérablement leur potentiel de régénération. Nous avons montré que les MuSC humaines, générées in vitro, conservent un fort potentiel de régénération après transplantation. De plus, nous avons récemment identifié deux états dans cette population de MuSC humaines, distingués par l'expression du facteur de transcription Pax7. Les MuSC avec un niveau d'expression élevée de Pax7 sont dans un état plus profond de quiescence et avec un potentiel régénératif plus important. Ces deux états sont déterminés par des empreintes épigénétiques spécifiques (niveau de méthylation de l'ADN et altération de la chromatine) affectant diverses régions entourant les gènes affectés. Dans ce projet, nous proposons d'analyser, avec des techniques spécifiques, les régions génétiques les plus enclines à l'activation et à l'expression des gènes des MuSC humaines, espérant ainsi révéler des processus importants qui se produisent pendant la transition des MuSC quiescentes aux MuSC activées, et qui distinguent les sous-populations de MuSC avec différents niveaux d'expression de Pax7. Ces résultats ouvriront des perspectives importantes pour intervenir dans la régulation ciblée des MuSC humaines et permettre leur utilisation éventuelle dans le traitement des maladies musculaires.

DIRECTION DE PROJET:
DR THOMAS LAUMONIER
LIEU: UNIVERSITÉ DE GENÈVE

COÛT GLOBAL 2024 – 2026: CHF 183'900.--
COÛTS DU PROJET EN 2026: 64'370.--



PROJET « HALL »

Nouvelles molécules pour une approche prometteuse dans la DM1 et la DM2

Les dystrophies myotoniques (DM1-maladie de Steinert; DM2-PROMM) sont des maladies neuromusculaires graves qui entraînent faiblesse musculaire, raideur, problèmes cardiaques et atteintes de plusieurs organes. Les personnes touchées ont une espérance de vie fortement réduite et une qualité de vie considérablement diminuée. Ces maladies sont causées par des mutations répétitives dans l'ARN, qui activent de manière anormale une protéine spécifique dans les cellules. Cette protéine perturbe de nombreuses fonctions cellulaires importantes et provoque les symptômes typiques de la maladie. Notre projet développe une thérapie innovante visant à attaquer et à dégrader directement cette protéine responsable de la maladie. Ces nouveaux médicaments pourraient transformer le traitement de la DM1 et de la DM2 et, à long terme, améliorer la qualité de vie des patients.

DIRECTION DE PROJET: PROF. JONATHAN HALL
LIEU: ETH ZÜRICH

COÛT GLOBAL 2026 – 2027: CHF 106'376.--
COÛTS DU PROJET EN 2026: CHF 53'188.--

PROJET « LONE »

Nouvelles approches pour agir sur le transport des sphingolipides dans la SLA liée au SPT

La sclérose latérale amyotrophique (SLA) est une maladie neuromusculaire mortelle, pour laquelle les options thérapeutiques sont actuellement limitées. Des mutations des gènes SPTLC1 et SPTLC2 sont responsables de formes sévères de SLA apparaissant dès l'enfance. Ces gènes participent à la synthèse des sphingolipides, des composants essentiels des membranes cellulaires, qui régulent finement la quantité et le transport intracellulaire. Dans ce projet, des cellules dérivées de patients ainsi que des modèles neuronaux sont utilisés pour étudier comment les mutations de SPTLC1 et SPTLC2 perturbent le transport des sphingolipides au sein des cellules. L'étude analyse comment cette perturbation entraîne une accumulation de sphingolipides toxiques, des dysfonctionnements mitochondriaux et, à terme, des lésions des neurones. Par ailleurs, le projet évalue si le ciblage des voies de transport des sphingolipides permet de rétablir l'équilibre des sphingolipides cellulaires et de favoriser la survie des neurones. Ces résultats pourraient ouvrir de nouvelles pistes thérapeutiques pour la SLA et d'autres maladies neuromusculaires apparentées.

DIRECTION DE PROJET: DR MUSEER LONE
LIEU: HÔPITAL UNIVERSITAIRE DE ZÜRICH

COÛT GLOBAL 2026 – 2028: CHF 184'275.--
COÛTS DU PROJET EN 2026: CHF 61'425.--



PROJET « ZANOU / VICINO »

Myopathie nécrosante immuno-médiée (MNIM) et rôle des statines

Les myopathies nécrosantes auto-immunes (IMNM) sont des maladies musculaires rares et inflammatoires qui entraînent une faiblesse musculaire et peuvent fortement limiter la vie quotidienne. Le développement exact de la maladie et les facteurs influençant son évolution ne sont pas encore bien compris. La réponse aux traitements qui réduisent l'activité du système immunitaire varie : la tolérance au traitement est différente selon les patients. Un facteur de risque connu est la prise de statines, des médicaments pour réduire le cholestérol. Elles pourraient aggraver les lésions musculaires, mais les mécanismes exacts restent partiellement inconnus. Notre projet étudie les mécanismes moléculaires de l'IMNM et le rôle des statines. L'objectif est d'améliorer le diagnostic, la prise en charge des patients et d'identifier de nouvelles cibles thérapeutiques.

DIRECTION DE PROJET:

DR NADÈGE ZANOU / DR ALEX VICINO

LIEU: UNIVERSITÉ DE LAUSANNE / CHUV

COÛT GLOBAL 2026 – 2028: CHF 200'000.--

COÛTS DU PROJET EN 2026: CHF 66'666.--





L'EXTENSION DE L'INFRASTRUCTURE MÉDICALE

Les deux projets suivants sont gérés et financés en collaboration avec les organisations de parents Schweizerischen Muskelgesellschaft, Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires et Associazione Malattie Genetiche Rare.

PROJET « REGISTRE DES PATIENTS »

Saisie de données nationales sur les patients

Le registre suisse des maladies neuromusculaires (Swiss-Reg-NMD) sert à la saisie de données relatives à chaque patient pour la recherche et le développement de protocoles thérapeutiques; ce registre national fait partie intégrante d'un registre international. Ainsi, les patients peuvent être informés de manière ciblée sur les études cliniques et, si les critères sont remplis, ils peuvent participer à l'étude. Les données du registre de patients permettent en plus le recensement des succès thérapeutiques, des mutations génétiques, des standards de soins et l'étude du déroulement naturel de la maladie (voir par exemple le projet « Klein » à la page 21). Le financement du registre pour les maladies musculaires, contrairement au registre suisse des maladies rares, n'est pas pris en charge par la Confédération et dépend toujours de dons et de contributions de sponsors.

PROJET « KLEIN » . BOURSE PAUL PETTAVINO

Caractérisation de l'évolution de la maladie et de l'adhésion aux normes de traitement dans la cohorte suisse des dystrophinopathies

Ce projet analyse la cohorte des dystrophinopathies du registre suisse des maladies neuromusculaires afin de mieux comprendre l'impact des nouveaux traitements sur des pathologies comme la dystrophie musculaire de Duchenne et de Becker (DMD et BMD). L'étude évalue la sévérité de la maladie (Duchenne, intermédiaire, Becker), son évolution (aspects moteurs, cardiaques, respiratoires, gastro-intestinaux et osseux) ainsi que l'adhésion aux normes de soins actuelles, telles que l'utilisation de stéroïdes ou l'instauration d'une assistance respiratoire. Elle examine également les disparités régionales dans la prise en charge des patients. À l'aube de l'introduction de nouvelles thérapies modifiant l'évolution de la maladie (DMT), qui ont montré des effets prometteurs sur la fonction physique, cette étude vise à comparer les approches thérapeutiques actuelles aux données réelles des patients sous DMT. Ces résultats fourniront des connaissances essentielles pour optimiser la prise en charge et les stratégies thérapeutiques à venir.

DIRECTION DE PROJET:
PROF. DR MED. ANDREA KLEIN
LIEU: INSELSPITAL DE BERNE

COÛT GLOBAL 2025 – 2027: CHF 202'722.--
COÛTS DU PROJET EN 2026: CHF 67'574.--

CE QUE NOS RECHERCHES ONT DÉMONTRÉ:

Notre projet démontre le rôle crucial du récepteur membranaire ANTXR2 dans la régulation des cellules souches musculaires et a met en évidence un nouveau mécanisme impliqué dans le maintien de la quiescence cellulaire.

FSRMM STIPENDIUM 2023 – 2024 : GISOU VAN DER GOOT

LE DÉVELOPPEMENT DE MEILLEURS OUTILS DE DIAGNOSTIC

PROJET « WEIDENSTEINER »

Test d'une IRM musculaire standardisée dans plusieurs centres

PROLONGÉ

L'imagerie par résonance magnétique (IRM) joue un rôle essentiel dans le diagnostic et le suivi de l'évolution des maladies neuromusculaires. Elle est en outre de plus en plus utilisée dans les essais cliniques visant au développement de nouveaux médicaments. Pour ce type d'études, il est crucial que les acquisitions IRM et leur analyse soient standardisées, afin de permettre la comparaison des résultats obtenus avec différents appareils et dans différents centres. Dans le cadre d'un projet soutenu par le FSRMM en 2024, notre groupe de recherche a développé un protocole IRM standardisé ainsi qu'un logiciel d'analyse adapté. Dans la phase actuelle de poursuite du projet, ces méthodes seront désormais testées dans le cadre d'une étude internationale menée chez des volontaires sains et des patient·e·s. Les participant·e·s seront examinés dans sept cliniques en utilisant les mêmes méthodes IRM, ce qui permettra d'évaluer la fiabilité et la reproductibilité des mesures. L'objectif est de mettre au point un protocole IRM reproductible et utilisable en pratique, capable de soutenir la recherche académique sur les maladies neuromusculaires et de fournir des résultats cliniquement pertinents.

DIRECTION DE PROJET:
DR CLAUDIA WEIDENSTEINER
HÔPITAL UNIVERSITAIRE DE BÂLE

COÛT GLOBAL 2026: CHF 37'000.--
COÛTS DU PROJET EN 2026: CHF 37'000.--

LE DÉVELOPPEMENT DES ÉCHANGES ET DES COLLABORATIONS

PROJET « ATELIERS ENMC »

Encourager la recherche lors d'ateliers traitant de thèmes spécifiques

L'European Neuromuscular Center (ENMC) est une organisation dont le siège est en Hollande. Ce centre a été créé à l'initiative d'organismes de représentation des patients avec l'objectif de promouvoir la recherche sur les myopathies. Le principe de l'ENMC est unique et rencontre un plein succès: des chercheurs ou médecins, qui souhaitent évoquer avec leurs collègues un thème spécifique aux patients ou à la recherche, formulent une demande en vue de nancer un atelier. Un Comité scientifique évalue les demandes présentées chaque semestre et en sélectionne environ 8 par année. Les ateliers autorisés sont ensuite intégralement organisés et financés par l'ENMC. En plus des appels ouverts classiques pour l'organisation d'ateliers, dans lesquels les thèmes sont proposés par les organisateurs eux-mêmes, l'ENMC a lancé en 2023 un nouveau format appelé « ateliers thématiques ». Des thèmes d'intérêt plus large sont identifiés à l'issue de discussions et de tables rondes organisées lors de l'assemblée générale de l'ENMC, qui réunit l'ensemble des parties prenantes, des associations de patients à l'industrie, en passant par le monde académique. Ces thèmes doivent concerner plusieurs maladies, nécessiter une approche multidisciplinaire et poser les bases de développements futurs dans le domaine. Les candidats peuvent ensuite soumettre des propositions d'ateliers en lien avec ces thématiques. En 2025, deux thèmes ont été retenus : 1) Améliorer la transition de l'enfance à l'âge adulte chez les personnes atteintes de maladies neuromusculaires, et 2) Évaluer des résultats cliniques pertinents et à long terme des thérapies géniques.

DIRECTION DE PROJET: ENMC
LIEU: BAAR, HOLLANDE

DURÉE DU PROJET: EN COURS, ANNUEL
CONTRIBUTION DE LA FSRMM EN 2026:
34 650 EUR



POLYMYALGIE RHUMATISMALE

Depuis 2019, la FSRMM s'engage également pour la promotion de la recherche suisse sur la polymyalgie rhumatismale, une maladie rhumatismale, qui provoque des douleurs dans les épaules et le bassin et des symptômes pseudo-grippaux. Elle touche généralement les adultes âgés de plus de 65 ans. À l'heure actuelle, cette pathologie est traitée par la cortisone, mais dans certains cas, elle peut évoluer vers une artérite à cellules géantes plus problématique. En raison de l'héritage du Dr Sven Widgren, la FSRMM encourage les projets de recherche en Suisse, qui visent à mieux comprendre la maladie et à améliorer les moyens diagnostiques et thérapeutiques. L'évaluation professionnelle des demandes de projet est désormais prise en charge par la Vasculitis Association Switzerland (VASAS), à laquelle nous exprimons tous nos remerciements.

PROJET « CHRIST »

Analyse de la protéomique sérique dans la polymyalgie rhumatismale et l'artérite à cellules géantes

L'identification d'une inflammation artérielle chez les patients atteints de polymyalgie rhumatismale (PMR) est souvent complexe, car les signes cliniques typiques de l'artérite à cellules géantes (ACG) peuvent être absents. Cette étude vise à comparer les caractéristiques inflammatoires de la PMR et de l'ACG à travers l'analyse des profils protéiques sériques. Les résultats pourraient apporter un éclairage nouveau sur les mécanismes immunologiques impliqués dans ces pathologies. L'identification de mécanismes spécifiques à chaque maladie permettrait de découvrir de nouveaux marqueurs diagnostiques, tandis que l'exploration des voies de signalisation immunitaires communes pourrait ouvrir la voie à de nouvelles approches thérapeutiques.

DIRECTION DE PROJET: DR MED. LISA CHRIST
LIEU: HÔPITAL DE L'ILE, BERNE

COÛT GLOBAL 2025 – 2026: CHF 124'634.--
COÛTS DU PROJET EN 2026: CHF 32'178.--



PARTENAIRES + DONATEURS



**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

Nous remercions nos partenaires et donateurs ainsi que les autres fondations et les donateurs privés qui ne souhaitent pas être expressément mentionnés ici.

DONS

Vous pouvez faire parvenir vos dons directement sur les comptes de la Fondation ci-dessous:

Compte bancaire: IBAN N° CH58 0076 9016 4217 0089 6

- Les bulletins de versement peuvent être commandés auprès du secrétariat (adresse voir dernière page)
- Les dons jusqu'à 500 CHF peuvent être effectués en ligne à l'adresse www.fsrmm.ch

Vos soutiens et dons à la Fondation donnent droit à des déductions d'impôts selon les modalités prévues par la réglementation fiscale.

CHIFFRES + FAITS

1987 – 2026



213

PROJETS

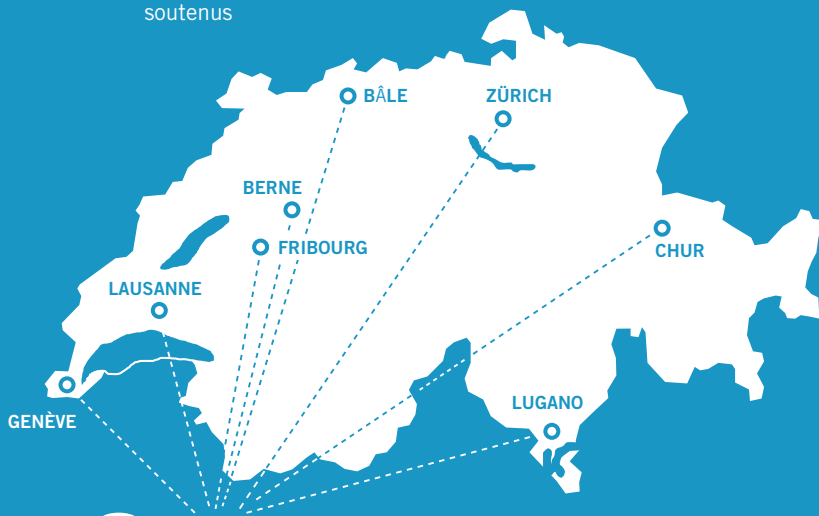
soutenus



46

**ATELIERS +
WORKSHOPS**

soutenus ou entièrement
financés



8



**UNIVERSITÉS +
HOPITAUX**

soutenus dans leurs
projets de recherche



35

MIO. CHF

investis dans la recherche

CONTACTS & AUTRES INFORMATIONS

FONDATION SUISSE DE RECHERCHE SUR LES MALADIES MUSCULAIRES (FSRMM)

Chemin des Saules 4B . CH-2013 Colombier

www.fsrmm.ch

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

MEMBRES DU CONSEIL DE LA FONDATION

Alain Pfulg, av., Président, Berne

Prof. Markus A. Rüegg, Vice-Président, 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

MEMBRES DU CONSEIL SCIENTIFIQUE

Prof. Markus A. Rüegg, Président, Université de Bâle

Prof. Matthias Chiquet, Université de Berne

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

Prof. Bernhard Wehrle-Haller, Université de Genève

Prof. Dr med. Eliane Roulet-Perez, Université de Lausanne

PRÉSIDENT HONORAIRE ET

MEMBRE FONDATEUR

Dr h.c. Jacques Rognon, Colombier

IMPRESSUM:

Photographie: Vera Markus

Conception & Design: Barbara Kuberczyk Kommunikationsdesign

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