



## PROGETTI 2026

- GLI OBIETTIVI DELLA RICERCA
- PROGETTI DI RICERCA 2026
- PARTNER + BENEFATTORI
- FATTI + CIFRE

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



# SOMMARIO

- 3 EDITORIALE
- 4 GLI OBIETTIVI DELLA RICERCA
- 8 PROGETTI DI RICERCA 2026
- 26 PARTNER + BENEFATTORI
- 27 FATTI + CIFRE
- 28 CONTATTI & ALTRE INFORMAZIONI

# EDITORIALE

## FSRMM – 40 anni e ancora piena di energia



Il 22 ottobre 2025 la FSRMM ha celebrato il suo 40° anniversario nella suggestiva cornice della grande sala del Municipio di Berna. Un traguardo importante, che invita non solo a guardare al cammino percorso, ma soprattutto alle sfide future della ricerca sulle malattie rare. Nel suo intervento, Barbara Gysi, presidente della Commissione della sanità del Consiglio nazionale, ha illustrato le principali linee della legislazione in preparazione in questo ambito: la creazione di un registro nazionale delle malattie rare, il sostegno alle strutture di cura specializzate e il rafforzamento delle attività

di informazione e consulenza per pazienti e famiglie. Un'ampia panoramica scientifica è stata offerta dal dott. Serge Braun, ricercatore presso il Genethon di Évry (Parigi), che ha ricordato come le circa 8.000 malattie rare, nel loro insieme, colpiscono un numero significativo di persone: solo in Svizzera, circa 450.000. Ha presentato lo stato attuale della ricerca, i diversi approcci terapeutici, gli studi clinici in corso e i farmaci già disponibili. Pur restando lunga la strada verso una cura definitiva, i progressi compiuti negli ultimi anni offrono nuove prospettive e una concreta speranza di migliorare la qualità di vita delle persone colpite. La celebrazione è stata accompagnata da un brillante quartetto di sassofoni e si è conclusa con un momento di incontro e scambio tra i partecipanti.

In questo spirito di collaborazione si inserisce anche la creazione, da parte dell'Università di Ginevra, del CR2M, una rete interdisciplinare che riunisce ricercatrici, ricercatori e clinici dell'area ginevrina. È significativo che il comitato direttivo riunisca in gran parte scienziate e scienziati sostenuti dalla FSRMM. Insieme alle Università di Losanna, Lione e Padova, il CR2M organizza quest'anno un simposio internazionale dedicato alla muscolatura scheletrica, con l'obiettivo di rafforzare la collaborazione, sostenere i giovani ricercatori e promuovere progetti di ricerca traslazionale.

L'impegno della comunità scientifica in Svizzera e all'estero ci incoraggia a proseguire con determinazione il nostro lavoro di sostegno alla ricerca, oggi come da quarant'anni, con la stessa energia, per trasformare la ricerca di oggi nelle terapie di domani.

# 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

2026

OBIETTIVO  
NR. 1

## LA RICERCA DI BASE

PROGETTO «BERSINI» . BORSA PHILIPPE FERREYROLLES

### **Bio-fabbricazione di un modello di muscolo umano per lo studio delle alterazioni del microambiente muscolare nelle distrofie**

La fibrosi muscolare è una caratteristica comune delle malattie muscolari genetiche e delle alterazioni legate all'invecchiamento. Inoltre, rappresenta un ostacolo significativo all'efficacia delle terapie mirate a rallentare la progressione del danno muscolare. Un aspetto spesso sottovalutato è l'influenza del sistema vascolare: in condizioni di fibrosi, i capillari che normalmente riforniscono le fibre muscolari perdono la loro funzionalità. In questo progetto, l'obiettivo è indagare i meccanismi alla base del danno vascolare e della conseguente perdita di funzione muscolare. Per farlo, verrà utilizzato un modello in microscala di muscolo umano vascolarizzato, progettato per riprodurre l'ambiente fibrotico tipico della distrofia muscolare di Duchenne. Questo modello consente di analizzare con precisione aspetti chiave della fibrosi, come la compromissione della permeabilità vascolare e l'accumulo di cellule infiammatorie. L'obiettivo finale della ricerca è sviluppare approcci terapeutici in grado di proteggere il sistema vascolare e, di conseguenza, rallentare la progressione della fibrosi muscolare.

---

RESPONSABILE: DR. SIMONE BERSINI  
SEDE:  
ENTE OSPEDALIERO CANTONALE DI LUGANO

---

COSTI TOTALI 2025 – 2027: CHF 185'000.--  
COSTI 2026: 61'666.--

**PROGETTO «HANDSCHIN»**

## Nuovi fattori per la stabilizzazione delle sinapsi neuromuscolari

La sinapsi neuromuscolare svolge un ruolo fondamentale nella contrazione muscolare e, di conseguenza, nella salute dei muscoli scheletrici. In molte malattie neuromuscolari, questa connessione risulta alterata, con un impatto particolarmente significativo sui muscoli a contrazione rapida. La nostra ricerca ha rivelato che le sinapsi neuromuscolari producono fattori distinti a seconda che si trovino nei muscoli a contrazione lenta o veloce. Un aspetto particolarmente sorprendente è che questi fattori si riducono quando l'inervazione dei muscoli a contrazione rapida viene compromessa, un fenomeno caratteristico di molte patologie neuromuscolari. Nei modelli murini, abbiamo dimostrato che la riduzione di questi fattori nei muscoli è sufficiente a indurre alterazioni nella sinapsi neuromuscolare e nelle fibre muscolari a contrazione rapida. Tali alterazioni si traducono in deficit della forza di presa, dell'andatura e dell'equilibrio, sintomi comuni a numerose malattie neuromuscolari. Ora intendiamo esplorare il potenziale terapeutico di questi fattori, ripristinandoli nei muscoli con sinapsi alterate per valutarne gli effetti sulla rigenerazione neuromuscolare. Inoltre, stiamo studiando i meccanismi alla base delle alterazioni, con l'obiettivo di sviluppare nuove strategie terapeutiche mirate alle malattie neuromuscolari.

---

RESPONSABILE:  
PROF. CHRISTOPH HANDSCHIN  
SEDE: UNIVERSITÀ DI BASILEA

---

COSTI TOTALI 2025 – 2026: CHF 196'944.--  
COSTI 2026: CHF 100'403.--

### COSA ABBIAMO OTTENUTO:

Abbiamo identificato, tramite un'analisi genetica su larga scala, 481 geni essenziali per la funzione mitocondriale, ponendo le basi per diagnosi più precise.

BORSA FSRMM 2022 – 2024: ALEXIS JOURDAIN



#### PROGETTO «CASTETS»

## La carenza di VMA21: risultati da modelli cellulari e animali

PROLUNGATO

Le mutazioni del gene VMA21 sono responsabili di diverse malattie rare, tra cui una miopatia autofagica (XMEA) e una patologia epatica. L'obiettivo del progetto iniziale, finanziato nel periodo 2023–2025, era comprendere i meccanismi che portano al coinvolgimento muscolare nei pazienti affetti da XMEA. I risultati ottenuti suggeriscono che le alterazioni muscolari causate dalla carenza di VMA21, riprodotte nei nostri modelli cellulari e murini, coinvolgono meccanismi finora non descritti nella malattia, associati alla perdita di due diverse forme di VMA21. Grazie all'estensione del progetto intendiamo ora studiare 1) il ruolo delle due forme di VMA21 e 2) i meccanismi molecolari recentemente identificati in laboratorio nelle alterazioni muscolari associate alla perdita di VMA21. Combinando analisi in vitro e in vivo, lo studio mira a comprendere meglio il coinvolgimento del muscolo scheletrico nei pazienti e a identificare potenziali strategie terapeutiche per queste miopatie.

---

RESPONSABILE: PROF. PERRINE CASTETS  
SEDE: UNIVERSITÀ DI GINEVRA

---

COSTI TOTALI 2026: CHF 73'911.--  
COSTI 2026: CHF 73'911.--

PROGETTO «FILIPPI» . BORSA PHILIPPE FERREYROLLES

## Modelli neuromuscolari tridimensionali per la ricerca sulla distrofia muscolare di Duchenne



Con questo progetto  
sosteniamo giovani ricercatori

La distrofia muscolare di Duchenne (DMD) è una grave malattia ereditaria e rappresenta un enorme carico per le persone colpite e per le loro famiglie.

I modelli attualmente disponibili per studiare la malattia presentano importanti limitazioni: le colture cellulari non riescono a riprodurre la complessità del tessuto muscolare, i modelli murini sviluppano una forma della malattia più lieve rispetto a quella umana e altri modelli basati solo su cellule muscolari non considerano il legame fondamentale tra nervi e muscoli. Il nostro progetto sviluppa modelli neuromuscolari tridimensionali che combinano cellule muscolari e nervose umane. Grazie al 3D-bioprinting, questi modelli ricreano il funzionamento delle giunzioni neuromuscolari, permettendoci di studiare in modo più preciso sia la debolezza muscolare sia i disturbi nella comunicazione tra nervi e muscoli nella DMD.

---

RESPONSABILE: DR. MIRIAM FILIPPI  
SEDE: ETH DI ZURIGO

---

COSTI TOTALI 2026: CHF 130'410.--  
COSTI 2026: CHF 130'410.--

### COSA ABBIAMO OTTENUTO:

Abbiamo dimostrato che la fluorescenza intrinseca delle cellule staminali muscolari umane consente di identificare e isolare sottopopolazioni specifiche, che si trovano in uno stato di quiescenza «profonda» e capaci di proliferare, differenziarsi e contribuire in modo efficace alla rigenerazione muscolare.

BORSA FSRMM 2022 – 2023: THOMAS LAUMONIER

## PROGETTO «WEHRLE-HALLER»

## Stimolazione delle cellule staminali muscolari tramite TGFβ e l'adesione alla matrice

PROLUNGATO

In molte malattie muscolari, come la distrofia muscolare di Duchenne, la rigenerazione muscolare è insufficiente, portando a una perdita precoce di tessuto muscolare funzionale. Le proteine TGFβ svolgono un ruolo importante sia nella formazione di tessuto cicatriziale che nella rigenerazione muscolare, ma questi processi non sono ancora ben compresi e ci sono pochi trattamenti disponibili per i pazienti. Negli ultimi cinque anni abbiamo identificato una nuova variante di TGFβ e scoperto che essa può stimolare in modo più efficace la rigenerazione delle cellule staminali muscolari, riducendo al contempo la formazione di cicatrici. L'obiettivo di questo progetto è studiare le differenze rispetto ad altre varianti di TGFβ e capire quali proteine supportano meglio la rigenerazione muscolare. Creando una forma speciale della nuova variante, vogliamo stimolare le cellule staminali muscolari e sviluppare nuovi approcci terapeutici per i pazienti.

---

RESPONSABILE:  
PROF. BERNHARD WEHRLE-HALLER  
SEDE: UNIVERSITÀ DI GINEVRA

---

COSTI TOTALI 2026: CHF 101'000.--  
COSTI 2026: CHF 101'000.--





PROGETTO «FRIEDEN» . BORSA PAUL PETTAVINO

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

PROLUNGATO

I muscoli scheletrici hanno una grande capacità rigenerativa durante tutta la loro vita. In seguito a una lesione, le cellule staminali muscolari si attivano, si moltiplicano e permettono la riparazione del muscolo. In questo progetto utilizziamo cellule staminali muscolari isolate da biopsie umane per studiare in laboratorio come avviene la loro attivazione. Alcuni anni fa abbiamo identificato un canale del calcio chiamato Orai3, necessario per questo processo, e una proteina molto grande, AHNAK2, la cui funzione è ancora poco conosciuta. Contrariamente a quanto ipotizzato inizialmente, queste due proteine non interagiscono direttamente. I nostri risultati indicano invece che contribuiscono all'attivazione delle cellule staminali attraverso meccanismi diversi: AHNAK2 agisce tramite le cellule muscolari mature, mentre Orai3 interviene direttamente sulle cellule staminali. La prosecuzione del progetto ci permetterà di chiarire quali vie di segnalazione sono regolate da queste proteine e il loro ruolo nella rigenerazione muscolare. Poiché entrambe sono presenti in quantità aumentata nella distrofia muscolare di Duchenne, studieremo anche il loro coinvolgimento in questa malattia, concentrandoci in particolare sulle alterazioni dei flussi di calcio nei muscoli.

## PROGETTO «PASSINI»

**Ruolo di PIEZO2 nei disturbi muscolari e del movimento**

Con questo progetto  
sosteniamo giovani ricercatori

Il sistema propriocettivo è una parte importante del sistema neuromuscolare. Permette di coordinare i movimenti e percepire consapevolmente la posizione e il movimento del corpo. Questo sistema è formato da nervi sensoriali che raccolgono informazioni sulla tensione e sulla lunghezza dei muscoli e le trasmettono al cervello; in tal modo i muscoli possono essere controllati con precisione. Un elemento chiave è il canale ionico PIEZO2. Se non funziona correttamente, può causare problemi di coordinazione, debolezza muscolare e disturbi dell'equilibrio. In questo progetto studiamo come le disfunzioni del sistema propriocettivo contribuiscono alle malattie neuromuscolari, usando tecniche moderne come imaging, topi geneticamente modificati e analisi molecolari. L'obiettivo è comprendere meglio i meccanismi delle malattie e sviluppare nuovi approcci terapeutici.

---

RESPONSABILE: DR. FABIAN PASSINI  
SEDE: ETH DI ZURIGO

---

COSTI TOTALI 2026: CHF 134'037.--  
COSTI 2026: CHF 134'037.--



## LO SVILUPPO DI NUOVE TERAPIE

### PROGETTO «ALLAIN-SINNREICH»

## Interazione tra MBNL1 e sequenze ripetute di RNA: nuove prospettive terapeutiche per la distrofia miotonica di tipo 1

La distrofia miotonica di tipo 1 (DM1) è una delle forme più comuni di distrofia muscolare e ha origine da un'interazione anomala tra la proteina MBNL1 e specifiche sequenze ripetute di RNA. Questa interazione porta alla formazione di aggregati anomali nel nucleo cellulare, impedendo a MBNL1 di svolgere la sua funzione principale: la regolazione dell'RNA. Di conseguenza, si verificano alterazioni nei processi cellulari che portano a disfunzioni muscolari. Il laboratorio Sinnreich ha identificato una molecola promettente capace di dissociare parzialmente questa interazione, correggendo alcune anomalie e migliorando i sintomi muscolari in un modello animale. Per comprendere meglio il suo meccanismo d'azione, il laboratorio Allain si occuperà di analizzare l'interazione tra MBNL1 e RNA, decifrare i processi che portano alla formazione degli aggregati patologici e valutare come questa molecola sia in grado di dissolverli. Queste conoscenze potrebbero aprire la strada a nuovi approcci terapeutici mirati non solo per la DM1, ma anche per altre malattie con meccanismi simili.

---

RESPONSABILE: PROFS FRÉDÉRIC ALLAIN E  
MICHAEL SINNREICH  
SEDE: ETH DI ZURIGO E  
OSPEDALE UNIVERSITARIO DI BASILEA

---

COSTI TOTALI 2025 – 2026: CHF 123'430.--  
COSTI 2026: CHF 61'715.--

**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 2026: CHF 64'370.--



#### PROGETTO «HALL»

## Nuove molecole per un approccio promettente nella DM1 e DM2

Le distrofie miotoniche (DM1-di Steinert; DM2-PROMM) sono gravi malattie neuromuscolari che causano debolezza muscolare, rigidità, problemi cardiaci e danni a diversi organi. Le persone colpite hanno un'aspettativa di vita ridotta e una qualità della vita fortemente compromessa. Queste malattie sono causate da ripetizioni nella sequenza dell'RNA, che attivano in modo anormale una proteina specifica nelle cellule, che a sua volta interferisce con molte funzioni cellulari importanti e provoca i sintomi tipici della malattia. Il nostro progetto sviluppa una terapia innovativa che mira ad attaccare e degradare direttamente questa proteina responsabile della malattia. Questi nuovi farmaci potrebbero rivoluzionare la diagnosi e il trattamento di DM1 e DM2 e, a lungo termine, migliorare la qualità della vita dei pazienti.

---

RESPONSABILE: PROF. JONATHAN HALL  
SEDE: ETH DI ZURIGO

---

COSTI TOTALI 2026 – 2027: CHF 106'376.--  
COSTI 2026: CHF 53'188.--

**PROGETTO «LONE»**

## Nuovi approcci per intervenire sul trasporto degli sfingolipidi nella SLA associata a SPT

La sclerosi laterale amiotrofica (SLA) è una malattia neuromuscolare mortale, per la quale esistono attualmente opzioni terapeutiche limitate. Le mutazioni dei geni SPTLC1 e SPTLC2 causano forme gravi di SLA a esordio infantile. Questi geni sono coinvolti nella sintesi degli sfingolipidi, componenti essenziali delle membrane cellulari, la cui quantità e il cui trasporto all'interno delle cellule devono essere finemente regolati. In questo progetto vengono utilizzate cellule derivate da pazienti e modelli neuronali per studiare come le mutazioni di SPTLC1 e SPTLC2 compromettano il trasporto degli sfingolipidi all'interno delle cellule e come questa alterazione porti all'accumulo di sfingolipidi tossici, a disfunzioni mitocondriali e, infine, a danni alle cellule nervose. Il progetto valuta inoltre se un intervento mirato sulle vie di trasporto degli sfingolipidi possa ristabilirne l'equilibrio e favorire la sopravvivenza dei neuroni. Questi risultati potrebbero aprire nuove prospettive terapeutiche per la SLA e per altre malattie neuromuscolari correlate.

---

RESPONSABILE: DR. MUSEER LONE

SEDE: OSPEDALE UNIVERSITARIO DI ZURIGO

---

COSTI TOTALI 2026 – 2028: CHF 184'275.--

COSTI 2026: CHF 61'425.--



**PROGETTO «ZANOÙ / VICINO»**

## Miopatia necrotizzante immunomediata e ruolo delle statine

Le miopatie necrotizzanti immunomediate (IMNM) sono malattie muscolari rare e infiammatorie, che causano debolezza muscolare e possono limitare fortemente la vita quotidiana. Non si conoscono ancora bene i meccanismi che portano alla malattia né i fattori che ne influenzano l'evoluzione. La risposta ai trattamenti che riducono l'attività del sistema immunitario è variabile: alcuni pazienti rispondono bene, altri meno. Un fattore di rischio noto è l'uso delle statine, farmaci per abbassare il colesterolo. Potrebbero peggiorare i danni muscolari, ma i meccanismi precisi non sono ancora del tutto chiariti. Il nostro progetto studia i meccanismi molecolari dell'IMNM e il ruolo delle statine. L'obiettivo è migliorare la gestione della malattia e sviluppare nuovi approcci terapeutici.

---

RESPONSABILE:

DR. NADÈGE ZANOÙ / DR. ALEX VICINO

SEDE: UNIVERSITÀ DI LOSANNA / CHUV

---

COSTI TOTALI 2026 – 2028: CHF 200'000.--

COSTI 2026: CHF 66'666.--





## 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 «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 (vedi ad esempio il progetto «Klein» a pagina 21). 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.

## PROGETTO CASTETS

### Progressione della malattia e aderenza agli standard terapeutici nella coorte svizzera delle distrofinopatie

Questo progetto analizza i dati della coorte di pazienti con distrofinopatie registrati nel Registro Svizzero delle Malattie Neuromuscolari, con l'obiettivo di valutare l'impatto dei nuovi trattamenti su patologie come la distrofia muscolare di Duchenne e di Becker (DMD e BMD). Lo studio esamina diversi aspetti della malattia, tra cui la sua gravità (Duchenne, forma intermedia, Becker) e la progressione sotto diversi aspetti (motorio, cardiaco, respiratorio, gastrointestinale e osseo). Inoltre, analizza l'aderenza agli attuali standard di cura, come l'uso di steroidi e l'introduzione dell'assistenza respiratoria, oltre a valutare eventuali disparità regionali nell'accesso alle cure. Alla vigilia dell'introduzione di nuove terapie modificanti la malattia (DMT), che hanno mostrato effetti promettenti sul mantenimento della funzione fisica, questo studio si propone di confrontare gli approcci terapeutici attuali con i dati reali dei pazienti trattati con DMT. I risultati forniranno informazioni essenziali per ottimizzare le strategie di gestione e le future opzioni terapeutiche.

---

RESPONSABILE:

PROF. DR. MED. ANDREA KLEIN

SEDE: INSELSPITAL DI BERNA

---

COSTI TOTALI 2025 – 2027: CHF 202'722.--

COSTI 2026: CHF 67'574.--

#### COSA ABBIAMO OTTENUTO:

Il nostro progetto ha dimostrato che il recettore di membrana ANTXR2 svolge un ruolo cruciale nella regolazione delle cellule staminali muscolari e ha svelato un nuovo meccanismo coinvolto nel mantenimento della quiescenza cellulare.

BORSA FSRMM 2023 – 2024: GISOU VAN DER GOOT

## LO SVILUPPO DI STRUMENTI DIAGNOSTICI PRECISI

### PROGETTO «WEIDENSTEINER»

## Standardizzazione dei test di risonanza magnetica del muscolo in più centri

#### PROLUNGATO

La risonanza magnetica (RM) è uno strumento fondamentale per la diagnosi e il monitoraggio dell'evoluzione delle malattie neuromuscolari. Inoltre, è sempre più utilizzata negli studi clinici per lo sviluppo di nuovi farmaci. Per questo tipo di studi è essenziale che le acquisizioni RM e la loro analisi siano standardizzate, così da consentire il confronto dei risultati ottenuti con apparecchiature diverse e in centri differenti. Nell'ambito di un progetto sostenuto dalla FSRMM nel 2024, il nostro gruppo di ricerca ha sviluppato un protocollo di RM standardizzato e un software di analisi dedicato. Nell'attuale prosecuzione del progetto, questi metodi saranno testati in uno studio internazionale su volontari sani e su pazienti. I partecipanti saranno esaminati in sette centri clinici utilizzando le stesse metodologie di RM, consentendo così di valutare l'affidabilità e la riproducibilità delle misurazioni. L'obiettivo è definire un protocollo di RM applicabile nella pratica, in grado di sostenere la ricerca accademica sulle malattie neuromuscolari e di fornire risultati clinicamente rilevanti.

---

RESPONSABILE:

DR. CLAUDIA WEIDENSTEINER

SEDE: OSPEDALE UNIVERSITARIO DI BASILEA

---

COSTI TOTALI 2026: CHF 37'000.--

COSTI 2026: CHF 37'000.--

## 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. Oltre ai consueti bandi aperti per l'organizzazione di workshop, in cui i temi sono proposti direttamente dagli organizzatori, l'ENMC ha introdotto nel 2023 un nuovo formato denominato «Workshop tematici». I temi, di interesse più ampio, vengono individuati attraverso discussioni e tavole rotonde svolte durante l'assemblea generale dell'ENMC, che riunisce tutte le parti interessate, dalle associazioni di pazienti all'industria, fino al mondo accademico. Questi temi devono riguardare più di una patologia, richiedere un approccio multidisciplinare e creare le basi per sviluppi futuri nel settore. I candidati possono quindi presentare proposte di workshop su argomenti collegati a tali temi. Nel 2025 sono stati selezionati due temi: 1) Migliorare la transizione dall'infanzia all'età adulta nelle persone con malattie neuromuscolari, e 2) Valutare effetti e conseguenze a lungo termine delle terapie geniche. 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.

---

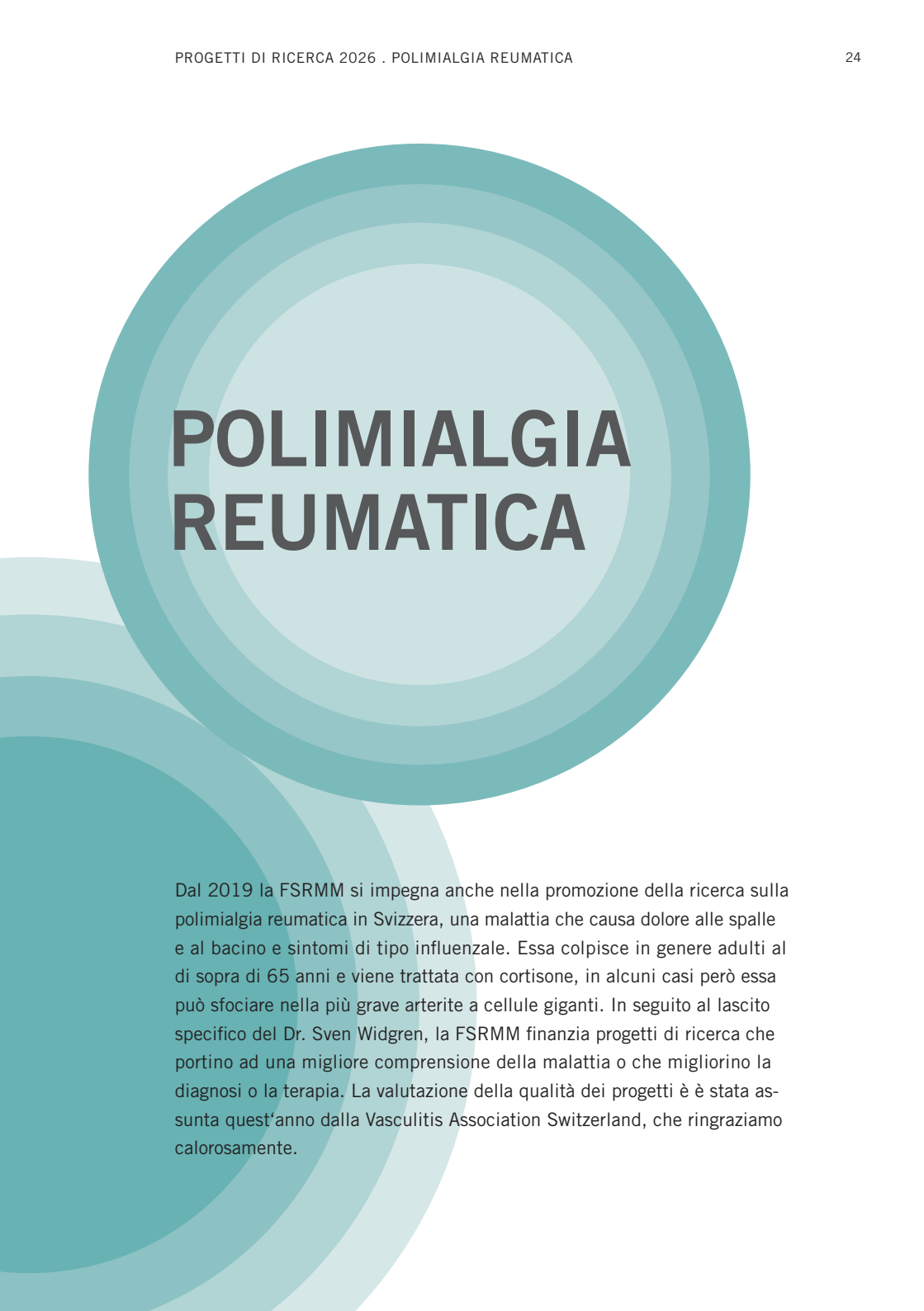
RESPONSABILE: ENMC

SEDE: BAAR, OLANDA

---

DURATA DEL PROGETTO: CONTINUA

CONTRIBUTO FSRMM 2026: 34 650 EUR



# 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 stata assunta quest'anno dalla Vasculitis Association Switzerland, che ringraziamo calorosamente.

## PROGETTO «CHRIST»

## Analisi proteomica del siero nella polimialgia reumatica e nell'arterite a cellule giganti

L'identificazione dell'infiammazione arteriosa nei pazienti affetti da polimialgia reumatica (PMR) rappresenta una sfida, poiché spesso mancano sintomi localizzati di infiammazione vascolare, come nell'arterite a cellule giganti (GCA). L'obiettivo di questo studio è analizzare le differenze e le somiglianze nei profili infiammatori della PMR e della GCA attraverso l'analisi proteomica del siero. I risultati di questa ricerca potrebbero offrire nuove conoscenze sui meccanismi immunologici alla base di entrambe le patologie. L'identificazione di specifici processi patologici potrebbe portare alla scoperta di nuovi biomarcatori diagnostici, mentre lo studio delle vie di segnalazione immunologica condivise potrebbe aprire la strada a terapie mirate più efficaci.

---

RESPONSABILE: DR. MED. LISA CHRIST  
SEDE: INSELSPIITAL DI BERNA

---

COSTI TOTALI 2025 – 2026: CHF 124'634.--  
COSTI 2026: CHF 32'178.--



# PARTNER + BENEFATTORI



**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**

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 – 2026



## 213

**I PROGETTI**

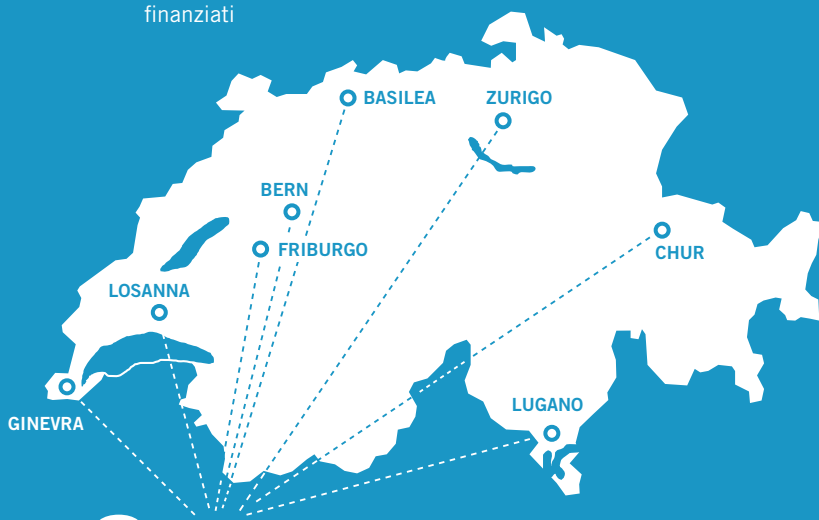
finanziati



## 46

**I MEETING +  
WORKSHOP**

finanziati o sponsorizzati



## 8



**LE UNIVERSITÀ  
SVIZZERE +  
OSPEDALI**

in cui sosteniamo la ricerca



## 35

**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**

AVV. Alain Pfulg, presidente, Berna

Prof. Markus A. Rüegg, presidente del consiglio scientifico, 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

## **MEMBRI DEL CONSIGLIO SCIENTIFICO**

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

Prof. Matthias Chiquet, Università di Berna

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

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