



Die Schweizerische
Stiftung für die
Erforschung der
Muskelkrankheiten
feiert ihr 40-jähriges
Jubiläum

Vorwort

Prof. Michael Hengartner, ETH-Ratspräsident

Seit vier Jahrzehnten engagiert sich die «Schweizerische Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten» für Menschen, die von Myopathien betroffen sind. Als Pionierin auf diesem Gebiet hat sie nicht nur wertvolle Unterstützung geleistet, sondern auch das Bewusstsein für diese seltenen Erkrankungen geschärft und wissenschaftliche Fortschritte auf diesem Gebiet vorangetrieben.

Die Geschichte der Medizin zeigt, dass Fortschritt oft dem Engagement von Einzelpersonen und Organisationen wie der FSRMM zu verdanken ist. Durch die Finanzierung und Unterstützung von Forschungsinitiativen spielte die Stiftung eine entscheidende Rolle bei der Enträtselung der Komplexität von Muskelkrankheiten, brachte Licht ins Dunkel der Ursachen und Symptome und führte zu neuen Behandlungsmöglichkeiten. Heute sind diese Krankheiten zwar immer noch selten, aber nicht mehr so unbekannt wie früher – ein Verdienst des unermüdlichen Einsatzes von Forschenden und Unterstützenden.

Dank der Grosszügigkeit von Spenderinnen und Spendern sowie der Entschlossenheit der Stiftung konnten Universitäten und Forschungseinrichtungen entscheidende Erkenntnisse gewinnen, die den Betroffenen eine frühere Diagnostik, eine bessere Versorgung und eine realistischere Hoffnung auf Heilung ermöglichen. So ist die Stiftung zu einem Leuchtturm der Hoffnung und Unterstützung für unzählige Familien in der Schweiz und weltweit geworden.

Entstehung und Organisation der FSRMM

Jacques Rognon, Ehrenpräsident

1982 erhielten wir die erschütternde Diagnose, dass unsere beiden Söhne an der Becker-Muskeldystrophie litten – einer mildereren Form der Duchenne-Dystrophie. Schnell stellten wir fest, dass die wissenschaftliche Forschung auf diesem Gebiet zu jener Zeit noch kaum entwickelt war. Gemeinsam mit einigen Freunden beschloss meine Frau und ich daher, die Schweizerische Stiftung für die Erforschung von Muskelkrankheiten (FSRMM) ins Leben zu rufen. Unser erster Schritt war die Gründung eines leistungsfähigen Stiftungsrats. Dafür konnten wir angesehene Vertreter aus Wissenschaft, Wirtschaft und Politik aus allen drei Sprachregionen der Schweiz gewinnen. Im Mai 1985 fand die erste Sitzung des Stiftungsrats statt.

Die Stiftung verfolgt das Ziel, die wissenschaftliche Forschung zu den Muskelkrankheiten in der Schweiz gezielt zu fördern. Zu diesem Zweck vergibt sie Stipendien an Forschende, die sich mit diesen Erkrankungen befassen, und koordiniert ihre Aktivitäten mit internationalen Organisationen, die ähnliche Bestrebungen verfolgen. Nebst dem Stiftungsrat verfügt die FSRMM über einen wissenschaftlichen Beirat. Dessen Mitglieder sind Fachleute, deren Aufgabe es ist, aus den eingereichten schweizerischen Forschungsprojekten jene auszuwählen, die den grössten Erkenntnisgewinn versprechen.



Finanzierung und Entwicklung der FSRMM

Alain Pfulg, Präsident

Wer von Forschungsförderung spricht, stellt automatisch die Frage nach deren Finanzierung. Mit einem Kapital von 40.000 Franken gestartet, gelang es der FSRMM schnell, ihre Einnahmequellen zu erweitern: Neben privaten Spendern erwies sich die Gründung des Telethon in der Westschweiz ab 1988 als sehr vorteilhaft, da die Hälfte der wachsenden Einnahmen für die Unterstützung von Betroffenen und die andere Hälfte für die Forschung bestimmt war. In der Folge diversifizierte die FSRMM ihre Einnahmequellen weiter, indem sie Gesuche an Stiftungen richtete – vor allem in der Deutschschweiz. Darüber hinaus wurde sie als Erbin eines grossen Vermögens eingesetzt, das zwar unveräusserlich ist, aber der Stiftung einen beträchtlichen Ertrag sichert. Vor kurzem hat die FSRMM ausserdem Verbindungen mit der «Association Monégasque contre les Myopathies / Only Project» geknüpft, die die gleichen Ziele verfolgt und nun die Finanzierung von zwei Stipendien übernimmt.

Im Laufe der Jahre hat sich die FSRMM zu einem wichtigen Akteur im Bereich der Muskelerkrankungen entwickelt. Sie unterstützt jährlich zwischen vier und sieben Projekte und wendet dafür rund 1 Million Schweizer Franken auf. Seit ihrer Gründung wurden nicht weniger als 207 Projekte von 103 Forschern und Forscherinnen mit einer Gesamtsumme von 34 Millionen finanziert. Die FSRMM ist Mitglied des «European Neuro-Muscular Center» (ENMC). Sie organisiert alle zwei Jahre eine Konferenz der Schweizer Myologieforscher. Sie unterstützt das Netzwerk «Myosuisse» und die Entwicklung eines Patientenregisters für die Duchenne-Krankheit und die spinale Muskelatrophie. Sie stellte eine dreijährige Finanzierung zur Verfügung, um die Einrichtung eines Lehrstuhls für neuromuskuläre Forschung an der Universität Basel zu ermöglichen, der von Prof. Michael Sinnreich besetzt wird. Darüber hinaus stellte sie zwei Start-up-Unternehmen Anschubfinanzierungen zur Verfügung, damit diese die ersten konkreten Entwicklungsschritte für Wirkstoffe im Hinblick auf eine spätere Markteinführung eines Medikaments einleiten konnten.

Rolle und Anforderungen des Wissenschaftsrats und Fortschritte in der Forschung in 40 Jahren

Prof. Markus Rüegg, Präsident des Wissenschaftsrats

Die Schweizerische Stiftung für die Erforschung von Muskelkrankheiten unterstützt die Forschung in der Schweiz tätiger Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler. Das Forschungsgebiet umfasst die neuromuskulären Krankheiten. Dabei handelt es sich um seltene Erbkrankheiten oder sporadisch auftretende Krankheiten, die Zellen betreffen, die für die Bewegung und das Atmen wichtig sind. Jährlich werden etwa 20 Anträge eingereicht. Diese Gesuche decken die ganze Bandbreite der Forschung ab, von der Grundlagenforschung (Verständnis der molekularen Mechanismen von Muskelkrankheiten) über die Entwicklung neuer Methoden, die Untersuchung und Diagnose von Muskelkrankheiten bei Patientinnen und Patienten, bis hin zur Entwicklung möglicher Therapien und deren Erprobung bei Patientinnen und Patienten. Alle Gesuche, die dem Stiftungszweck entsprechen, werden von internationalen Expertinnen und Experten gelesen und bewertet. Diese beurteilen jedes Gesuch nach seiner wissenschaftlichen Qualität und den Chancen, dass die vorgeschlagene Arbeit einen entscheidenden Durchbruch in der Erforschung neuro-

muskulärer Erkrankungen bringen kann. Alle Gesuche werden auch vom wissenschaftlichen Beirat gelesen, der dann die besten Projekte auswählt. Anhand dieser Liste entscheidet der Stiftungsrat, welche Projekte gefördert werden.

Im Jahr der Gründung der FSRMM-Stiftung durch Monique und Jacques Rognon waren die Ursachen neuromuskulärer Erkrankungen völlig unbekannt. Erst 1987 wurde das DMD-Gen als Ursache der Duchenne-Muskeldystrophie identifiziert. Diesem Meilenstein folgten Jahre, in denen die molekularen Grundlagen der Duchenne-Muskeldystrophie genauer untersucht wurden und viele weitere Gene entdeckt wurden, die andere neuromuskuläre Erkrankungen verursachen. Bis heute wurden mehr als 500 Gene identifiziert, die an der Entstehung neuromuskulärer Erkrankungen beteiligt sind. Diese Fortschritte ermöglichen es, die einzelnen Krankheiten zu diagnostizieren und besser zu verstehen.



Trotz enormer Fortschritte sind viele neuromuskuläre Erkrankungen immer noch nicht heilbar. Viele der heute verwendeten Medikamente lindern die Folgen der Krankheiten, aber sie bekämpfen nicht die Ursache. Seit einigen Jahren gibt es jetzt aber neue, vielversprechende Therapie-Ansätze. Besonders interessant sind Technologien, die mit RNA und DNA arbeiten, zum Beispiel Antisense-Oligonukleotide oder Gentherapien. Bei einer Gentherapie wird eine Kopie des defekten Gens mit kleinen, ungefährlichen Viren in den Körper der Patientin/ des Patienten gebracht. Die ersten Medika-

mente sind auf dem Markt: Gentherapien für spinale Muskelatrophie und Duchenne-Muskeldystrophie sind zugelassen. Bei der seit 2019 in den USA (und 2020 in Europa) zugelassenen Gentherapie zur Behandlung von spinaler Muskelatrophie ist der Behandlungserfolg hoch erfreulich. Diese Erfolge beweisen eindrücklich, was Forschung und die FSRMM Stiftung über die Jahre hinweg erreicht haben. Trotzdem gibt es noch viel zu tun, um allen Patientinnen und Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen zu helfen.

Die Rolle der FSRMM für Forschende im Bereich neuromuskulärer Erkrankungen

Prof. Perrine Castets, Universität Genf

Bis heute sind mehr als 3.000 neuromuskuläre Erkrankungen erfasst, die häufig zu schwerer Invalidität führen. Die Vielfalt und Seltenheit dieser Krankheiten erschweren nicht nur ihr Verständnis, sondern hemmen auch die Entwicklung wirksamer Therapien – insbesondere weil sie von der Pharmaindustrie oft vernachlässigt werden. Für Forschungsteams ist die Validierung krankheitsspezifischer Therapiestrategien ein langwieriger, komplexer und kostspieliger Prozess.

Seit nunmehr 40 Jahren spielt die FSRMM eine entscheidende Rolle in der biomedizinischen Forschung zu diesen Erkrankungen in der Schweiz. Sie ermöglicht es Forschenden, über Zeiträume von ein bis drei Jahren wissenschaftliche Mitarbeitende zu finanzieren und so kontinuierlich an neuen Erkenntnissen zu arbeiten. Die von der Stiftung geförderten Projekte haben massgeblich dazu beigetragen, die Mechanismen, die zur Muskelschädigung führen, besser zu verstehen, präklinische Krankheitsmodelle zu entwickeln und die Wirksamkeit potenzieller Wirkstoffe zu bestätigen. Dadurch konnte das Fortschreiten bestimmter Erkrankungen, wie der Muskeldystrophie Duchenne, gezielt verlangsamt werden. Ohne

die finanzielle Unterstützung der FSRMM wären viele dieser Projekte nicht realisierbar gewesen. Ein weiterer wichtiger Beitrag der Stiftung ist der von ihr organisierte Muskelforschungskongress, der Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern die Möglichkeit bietet, ihre neuesten Erkenntnisse auszutauschen. Durch die Förderung internationaler Kooperationen wird der wissenschaftliche Fortschritt beschleunigt.

In den letzten 40 Jahren hat sich die Zahl der Forschenden in diesem Bereich mehr als verdoppelt. Durch ihre gezielten Initiativen und ihre kontinuierliche Unterstützung stellt die FSRMM sicher, dass die biomedizinische Forschung in der Schweiz stetig voranschreitet. Damit leistet sie einen wertvollen Beitrag zur Entwicklung neuer Behandlungsmöglichkeiten und zur Verbesserung der Lebensqualität von Patientinnen und Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen.

Kontakt & Informationen



Schweizerische Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten

Chemin des Saules 4B . CH-2013 Colombier

www.fsrmm.ch

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

Ehrenamtliche Stiftungsräte

Alain Pfulg, Rechtsanwalt, Präsident, Bern

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

Didier Berberat, alt-Ständerat, La Chaux-de-Fonds

Christine de Kalbermatten, Sion

Dr. Nicole Gusset, Heimberg

Hanspeter Hagnauer, Kassier, eidg. dipl. Bankbeamter, Häfelfingen

Prof. em. Nicolas Mermod, St-Sulpice

Paola Ricci, Luins

Prof. em. Sandro Rusconi, Arosio

Sacha Stegmann, Brügg

Anna Maria Sury, Muralto

Prof. Dr. med. George Thalmann, Wohlen b. Bern

Laurent von Gunten, Neuchâtel

Wissenschaftliche Beiräte

Prof. Markus A. Rüegg, Präsident, Universität Basel

Prof. Matthias Chiquet, Universität Bern

Prof. Werner Z'Graggen, Inselspital, Bern

Prof. Bernhard Wehrle-Haller, Universität Genf

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

Ehrenpräsident und Gründer

Dr., Dr. h.c. Jacques Rognon, Colombier

IMPRESSUM:

Fotografie: Vera Markus

Konzeption und Design: Barbara Kuberczyk Kommunikationsdesign

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