



fsrcmm

fondation suisse de recherche sur les maladies musculaires
fondazione svizzera per la ricerca sulle malattie muscolari
schweiz. stiftung für die erforschung der muskelkrankheiten

RAPPORT ANNUEL

Jahresbericht
Rapporto annuale



2020

Téléthon 2020

©Matthieu Spohn, photographe

SOMMAIRE

Inhaltverzeichnis
Indice

3/4
AVANT-PROPOS

Vorwort
Premessa

5
**CONSEILS DE
FONDATION**

Stiftungsräte
Consigli di Fondazione

6
**BUTS DE LA
FONDATION**

Stiftungszwecke
Obiettivi della Fondazione

7
**RAPPORT DU
CONSEIL
SCIENTIFIQUE**

Bericht des
wissenschaftlichen Beirats
Rapporto del
Consiglio scientifico

10
RAPPORTS 2020

Berichte 2020

13
ENMC

14/15
**CHIFFRES ET FAITS
1987 – 2020**

Zahlen und Fakten
Fatti e cifre

16/17
FINANCES

Finanzen
Finanze

18
**SANTHERA
PHARMACEUTICALS**

20
TÉLÉTHON

23
PARTENAIRES

Partner

AVANT-PROPOS

Vorwort
Premessa

Soutenir la recherche et la rendre ainsi possible – de manière indépendante, notamment sans intérêts pécuniaires de la part de donateurs et en se concentrant exclusivement sur l'objectif réel de la recherche. Ce principe directeur a déterminé les actions de la FSRMM depuis sa création. Grâce aux généreux dons de fondations et de particuliers, nous avons pu compenser la baisse des revenus de la collecte du Téléthon liée à la pandémie de cette année et soutenir à nouveau 6 projets intéressants. Nous sommes également heureux d'avoir établi une nouvelle collaboration avec l'Association Monégasque contre les Myopathies : Sous le nom de « Bourse Paul Pettavino », cette fondation couvrira la totalité des coûts du projet de recherche de trois ans mené par le Dr Daniela Latorre à l'EPF Zurich. En sélectionnant les projets, notre conseil scientifique s'efforce d'encourager de jeunes scientifiques afin de garantir et de renforcer à long terme la recherche sur les maladies neuromusculaires sur les sites suisses. Avec les projets prometteurs proposés par le Dr Museer Lone, Uni Zürich, et le Dr Simone Bersini, EOC Lugano, deux jeunes chercheurs ont été retenus cette année. Les pages 11 à 13 présentent les projets menés à bien en 2020 et les enseignements qui ont pu en être tirés. Malheureusement, la cérémonie publique d'attribution des bourses et le « Swiss Meeting on Muscle Research » ont dû être reportées en raison de la pandémie.

Au nom du conseil de fondation, je tiens à remercier toutes les personnes concernées pour leurs efforts inlassables en faveur des personnes touchées par ce qui reste une maladie



ALAIN PFULG, PRÉSIDENT

neuromusculaire incurable. Un grand merci à nos généreux donateurs, sans qui notre travail ne serait pas possible. Je tiens à adresser une mention spéciale à l'équipe du Téléthon, qui a dû mener à bien la campagne de collecte de cette année dans des conditions difficiles, sans les nombreuses manifestations publiques traditionnelles et qui néanmoins, grâce à beaucoup de créativité, a réalisé une très belle collecte de fonds.

Forschung unterstützen und damit erst möglich machen – unabhängig, insbesondere frei von pekuniären Interessen irgendwelcher Geldgeber und ausschliesslich auf das eigentliche Forschungsziel konzentriert. Dieses Leitmotiv bestimmt das Handeln der FSRMM seit ihrem Bestehen. Dank grosszügigen Spenden von Stiftungen und Privaten konnten wir den diesjährigen pandemiebedingten Rückgang der Erträge aus der Téléthon-Sammlung kompensieren und erneut 6 interessante Projekte unterstützen. Erfreulicherweise ist zudem mit der Association Monégasque contre les Myopathies eine neue Zusammenarbeit entstanden: Unter dem Namen „Stipendium Paul Pettavino“ übernimmt diese Stiftung die gesamten Kosten des von Dr. Daniela Latorre an der ETH Zürich geführ-

ten dreijährigen Forschungsprojektes. Bei der Auswahl der Projekte ist unser wissenschaftlicher Beirat bestrebt, junge Wissenschaftler zu fördern, um die Erforschung der neuromuskulären Krankheiten an den Schweizer Standorten langfristig sicherzustellen und zu stärken. Mit den von Dr. Museer Lone, UZH, und Dr. Simone Bersini, EOC Lugano, vorgeschlagenen, vielversprechenden Projekten konnten in diesem Jahr gleich zwei junge Forscher berücksichtigt werden. Über die im Jahr 2020 abgeschlossenen Projekte und die dabei gewonnenen Erkenntnisse berichten wir auf den nachfolgenden Seiten 11 – 13. Bedauerlicherweise musste die öffentliche Feier zur Stipendienvergabe und das Swiss Meeting on Muscle Research pandemiebedingt verschoben werden.

Im Namen des Stiftungsrates danke ich allen Beteiligten für ihren unermüdlichen Einsatz im Dienste der von einer weiterhin unheilbaren neuromuskulären Krankheit betroffenen Menschen. Grossen Dank gebührt unseren grosszügigen Geldgebern, ohne die unsere Arbeit nicht möglich wäre. Besonders erwähnen möchte ich an dieser Stelle das Téléthon-Team, welches ihre diesjährige Sammelaktion unter schwierigen Bedingungen und ohne die traditionellen zahlreichen öffentlichen Anlässe durchführen musste und trotzdem mit viel Kreativität einen beachtlichen Sammelerfolg verzeichnen konnte.

Sostenere e promuovere la ricerca – in modo indipendente, in particolare senza interessi pecuniari di sponsor, concentrata esclusivamente sull'obiettivo reale della ricerca: questo principio guida ha determinato l'attività della FSRMM fin dai primi

giorni. Grazie alle generose donazioni di fondazioni e di privati, siamo stati in grado di compensare il calo delle entrate della raccolta Téléthon dovuto alla pandemia di quest'anno e di sostenere ancora una volta 6 progetti interessanti. Siamo anche lieti di aver stabilito una nuova collaborazione con l'Association Monégasque contre les Myopathies: sotto il nome di „Borsa Paul Pettavino“, essa coprirà l'intero costo del progetto di ricerca triennale guidato dalla Dott.ssa Daniela Latorre al Politecnico di Zurigo. Il nostro consiglio scientifico desidera particolarmente promuovere i giovani scienziati per assicurare e rafforzare a lungo termine la ricerca sulle malattie neuromuscolari nelle sedi svizzere. In questo contesto sono stati selezionati nel 2020 due promettenti progetti proposti dal Dr. Museer Lone, UZH, e dal Dr. Simone Bersini, EOC Lugano. Alcuni dei progetti portati a termine nel 2020 ed i risultati ottenuti sono descritti nelle pagine 11 – 13. Purtroppo, la cerimonia pubblica per la consegna delle borse di studio e la conferenza biennale svizzera sulla ricerca hanno dovuto essere rimandati a causa della pandemia.

A nome del consiglio di Fondazione, vorrei ringraziare per i loro instancabili sforzi tutte le persone che si adoperano a favore delle persone colpite da una malattia neuromuscolare incurabile. Un grande ringraziamento è dedicato ai nostri generosi donatori, senza i quali il nostro lavoro non sarebbe possibile, e in particolare all'équipe di Téléthon, che quest'anno ha dovuto realizzare la campagna di raccolta in condizioni difficili e senza le tradizionali numerose manifestazioni pubbliche, riuscendo ugualmente con la creatività ad ottenere ragguardevoli donazioni.

CONSEIL DE FONDATION

Stiftungsrat
Consiglio di Fondazione

ALAIN PFULG	Avocat, Berne (Président)
JEAN-FRANÇOIS ZÜRCHER	Ancien Directeur du Groupe E, Cortaillod (Vice-président)
MARKUS A. RÜEGG	Prof. Dr., Biozentrum, Universität Basel
PATRICK AEBISCHER	Prof. Dr, Président émérite de l'EPFL, Villette VD
DIDIER BERBERAT	Dr en droit, anc. Conseiller aux Etats, La Chaux-de-Fonds
CHRISTINE DE KALBERMATTEN	Directrice de l'association MaRaVal – maladies rares valais, Sion
HANSPETER HAGNAUER	Kassier, eidg. dipl. Bankbeamter, Pratteln
DENIS MONARD	Prof. Dr anc. Président du Conseil scientifique et de l'Académie suisse des sciences naturelles, Bâle
PAOLA RICCI	anc. Partner Ares Life Sciences, Luins (VD)
SANDRO RUSCONI	Prof. emeritus, Università di Friburgo, Arosio
MICHAEL SINNREICH	Prof. Dr., Lehrstuhl für Myologie, Universität Basel, Vorstandsmitglied der Schweizerischen Muskelgesellschaft, Basel
ANNA MARIA SURY	Delegata Téléthon Ticino, Muralto
DANIEL WIEDMER	avocat, anc. Directeur Assura, Attalens
DOMINIQUE WUNDERLE	Présidente ASRIMM, Apples VD
JACQUES ROGNON	Dr hc ès sciences techniques EPFL, anc. administrateur d'EOS Holding, Cortaillod (Président d'honneur)

CONSEIL SCIENTIFIQUE

Wissenschaftlicher Beirat
Consiglio scientifico

MARKUS A. RÜEGG	Prof. Dr., Biozentrum, Universität Basel (Président)
MATTHIAS CHIQUET	Prof. Dr., Universität Bern
DENIS JABAUDON	Prof. Dr, Université de Genève
BERNHARD WEHRLE-HALLER	Prof. Dr, Université de Genève
ELIANE ROULET-PEREZ	Prof. Dr méd., Service de neuropédiatrie, CHUV, Lausanne

BUTS DE LA FONDATION

Stiftungszwecke

Obiettivi della Fondazione

La Fondation s'occupe des aspects scientifiques des maladies musculaires (myopathies) des enfants et des adultes. La Fondation a pour but de promouvoir en Suisse la recherche scientifique sur les maladies musculaires. A cette fin, elle décerne en premier lieu des bourses à des chercheurs travaillant dans ce domaine. En second lieu, elle encourage matériellement les activités scientifiques par d'autres moyens appropriés. La Fondation soutient les buts poursuivis par les associations fondatrices (ASRIMM et la Schweizerische Muskelgesellschaft) et coordonne ses efforts avec ceux d'organismes étrangers poursuivant le même but.

«La Fondation s'occupe des aspects scientifiques des maladies musculaires (myopathies) des enfants et des adultes.»

Die Stiftung befasst sich mit den wissenschaftlichen Aspekten der Muskelkrankheiten (Myopathien) von Kindern und Erwachsenen. Die Stiftung bezweckt die Förderung der wissenschaftlichen Forschung auf dem Gebiet der Muskelkrankheiten in der Schweiz. Dies erfolgt in erster Linie durch Gewährung von Stipendien an aktiv tätige Forscher, in zweiter Linie durch andere materielle Förderung wissenschaftlicher Tätigkeiten. Die Stiftung unterstützt die Ziele der Stiftergesellschaften (ASRIMM und Schweizerische Muskelgesellschaft) und ist bestrebt, ihre Anstrengungen mit ausländischen Organisationen, die denselben Zweck verfolgen, zu koordinieren.

La Fondazione si occupa degli aspetti scientifici delle malattie muscolari (miopatie) dei bambini e degli adulti. La Fondazione ha l'obiettivo di promuovere in Svizzera la ricerca scientifica sulle malattie muscolari. A tale fine, essa conferisce innanzitutto borse di ricerca per progetti che indagano in questo ambito e può inoltre sostenere materialmente le attività scientifiche con altri mezzi ritenuti adeguati. La Fondazione sostiene gli obiettivi perseguiti dalle associazioni fondatrici (ASRIMM e Schweizerische Muskelgesellschaft) e coordina i propri sforzi con quelli di organizzazioni estere impegnate per il medesimo scopo.

RAPPORT DU CONSEIL SCIENTIFIQUE

En novembre 2020, le Conseil scientifique a recommandé le financement de six projets. Quatorze demandes ont été soumises, qui ont été évaluées à la fois par des examinateurs externes et des membres du conseil scientifique. La qualité des projets de recherche et leur importance pour la compréhension des maladies neuromusculaires ont été les principaux critères pour une recommandation de financement. Aucun projet sur la polymyalgie rhumatismale n'a été soumis.



PROF. MARKUS A. RÜEGG,
PRÉSIDENT

PROF. MARKUS A. RÜEGG, PRÉSIDENT

DR DANIELA LATORRE, ETH ZÜRICH BOURSE « PAUL PETTAVINO »

Le Dr Daniela Latorre étudie les mécanismes moléculaires et cellulaires du syndrome de Guillain-Barré, une maladie auto-immune du système nerveux périphérique, en collaboration avec des neurologues de l'hôpital universitaire de Zurich et de l'Ente Ospedaliero Cantonale de Lugano. Les résultats pourraient permettre de développer des thérapies plus ciblées et pourraient également s'appliquer à d'autres maladies neuromusculaires.

DR MUSEER LONE, UNIVERSITÉ DE ZURICH

Le Dr Museer Lone teste des interventions pharmacologiques et génétiques sur des cellules cultivées de jeunes patients atteints de SLA qui présentent une mutation inhabituelle dans une enzyme de synthèse des sphingolipides (composants des membranes cellulaires ayant des fonctions de signalisation intéressantes).

PROFS. SUSAN TREVES ET FRANCESCO ZORZATO HÔPITAL PÉDIATRIQUE UNIVERSITAIRE DES DEUX BÂLE

Profs. Susan Treves et Francesco Zorzato effectuent une recherche clinique pour tester l'effet d'un médicament approuvé pour d'autres maladies sur certaines formes de myopathie à récepteur de ryanodine-1 (Ryr-1) dans lesquelles la protéine Ryr-1 est peu produite. Le médicament est destiné à stimuler cette production réduite et à soulager ainsi la myopathie.

DR SIMONE BERSINI ENTE OSPEDALIERO CANTONALE DI LUGANO

Le Dr Simone Bersini étudie comment les cellules des vaisseaux sanguins contrôlent le développement de la fibrose dans les muscles. Les processus fibrotiques commencent dans le muscle myopathique en dégénérescence et remplacent la masse musculaire rétrécie par du tissu de remplissage, ce qui réduit la performance musculaire et complique également l'effet des thérapies.

DR MICHAEL BACHMANN, UNIVERSITÉ DE GENÈVE

Le Dr Michael Bachmann étudie les interactions de deux protéines qui sont importantes pour la régénération musculaire. L'élucidation de ces mécanismes aidera à comprendre pourquoi il existe de grandes différences dans la capacité de régénération du muscle chez les patients atteints de maladies musculaires.

PROF. JOHAN AUWERX, EPFL LAUSANNE

Le professeur Johan Auwerx a découvert des niveaux accrus de sphingolipides dans des échantillons de patients atteints de diverses dystrophies musculaires. Il prévoit de tester l'effet de l'inhibition de leur synthèse sur le muscle et sur la fonction des cellules souches musculaires dans des modèles murins de la dystrophie de type Duchenne.

Bericht des wissenschaftlichen Beirats

Im November 2020 hat der wissenschaftliche Beirat sechs Projekte zur Finanzierung empfohlen. Eingereicht wurden 14 Gesuche, welche sowohl von externen Gutachtern wie auch von den Mitgliedern des wissenschaftlichen Beirats beurteilt wurden. Dabei waren die Qualität der Forschungsprojekte und deren Bedeutung für das Verständnis neuromuskulärer Erkrankungen die Hauptkriterien für eine Finanzierungsempfehlung. Es wurden keine Projekte über Polymyalgia rheumatica eingereicht.

PROF. MARKUS A. RÜEGG, PRÄSIDENT

DR. DANIELA LATORRE, ETH ZÜRICH STIPENDIUM „PAUL PETTAVINO“

Dr. Daniela Latorre untersucht die molekularen und zellulären Mechanismen des Guillain-Barré Syndroms, einer Autoimmunkrankheit des peripheren Nervensystems, in Zusammenarbeit mit Neurologen des Unispitals Zürich und des Ente Ospedaliero Cantonale in Lugano. Die Ergebnisse könnten gezieltere Therapieentwicklungen ermöglichen und auch für andere neuromuskuläre Krankheiten relevant sein.

DR. MUSEER LONE, UNIVERSITÄT ZÜRICH

Dr. Museer Lone testet pharmakologische und genetische Eingriffe auf kultivierten Zellen von jungen ALS Patienten, welche eine ungewöhnliche Mutation in einem Enzym für die Synthese von Sphingolipiden (Bestandteile von Zellmembranen mit interessanten Signal-funktionen) aufweisen.

PROFS. SUSAN TREVES UND FRANCESCO ZORZATO UNIVERSITÄTS-KINDERSPITAL BEIDER BASEL

Profs. Susan Treves und Francesco Zorzato erhalten ein Stipendium um ein für andere Krankheiten zugelassenes Medikament auf seine Wirkung auf gewisse Formen der Ryanodinrezeptor-1 (Ryr-1) Myopathie zu testen, bei welchen nur wenig Ryr-1 Protein hergestellt wird. Das Medikament soll diese verminderte Produktion ankurbeln und so die Myopathie lindern.

DR. SIMONE BERSINI ENTE OSPEDALIERO CANTONALE DI LUGANO

Dr. Simone Bersini untersucht wie Blutgefässzellen das Entstehen von Fibrose im Muskel steuern. Fibrotische Prozesse setzen in myopathischen degenerierenden Muskel ein und ersetzen die schwindende Muskelmasse mit Füllgewebe, welches die Muskelleistung verringert und auch die Wirkung von Therapien erschwert.

DR. MICHAEL BACHMANN, UNIVERSITÄT GENÈVE

Dr. Michael Bachmann untersucht die Wechselwirkungen von zwei Proteinen, die für die Regeneration des Muskels wichtig sind. Die Aufklärung dieser Mechanismen wird helfen zu verstehen, warum es grosse Unterschiede gibt in der Regenerationsfähigkeit des Muskels bei Patienten mit Muskelerkrankungen.

PROF. JOHAN AUWERX, EPFL LAUSANNE

Prof. Johan Auwerx hat eine erhöhte Menge von Sphingolipiden in Patientenproben diversen Muskeldystrophien entdeckt. Er plant, die Wirkung einer Hemmung deren Synthese auf die Funktion von Muskel und Muskelstammzellen in Mausmodellen der Dystrophie Typ Duchenne zu testen.

Rapporto del Consiglio scientifico

Nel novembre 2020, il consiglio scientifico ha approvato il finanziamento di sei progetti. Sono state presentate quattordici domande, che sono state valutate sia da revisori esterni che dai membri del consiglio scientifico. I criteri per un finanziamento sono la qualità dei progetti di ricerca e la loro importanza per la comprensione delle malattie neuromuscolari. Non sono stati presentati progetti sulla polimialgia reumatica.

PROF. MARKUS A. RÜEGG, PRESIDENTE

DR. DANIELA LATORRE, ETH DI ZURIGO BORSA „PAUL PETTAVINO”

La dottoressa Daniela Latorre studia i meccanismi molecolari e cellulari della sindrome di Guillain-Barré, una malattia autoimmune del sistema nervoso periferico, in collaborazione con i neurologi dell'Ospedale Universitario di Zurigo e dell'Ente Ospedaliero Cantonale di Lugano. I risultati potrebbero consentire sviluppi terapeutici più mirati ed essere rilevanti anche per altre malattie neuromuscolari.

DR. MUSEER LONE, UNIVERSITÀ DI ZURIGO

Il Dr. Museer Lone prevede di testare interventi farmacologici e genetici su cellule di giovani pazienti SLA portatori di un'insolita mutazione in un enzima della sintesi degli sfingolipidi (componenti delle membrane cellulari con interessanti funzioni di segnalazione).

PROFS. SUSAN TREVES E FRANCESCO ZORZATO, OSPEDALE PEDIATRICO UNIVERSITARIO DI BASILEA

I Profs. Susan Treves e Francesco Zorzato ricevono una borsa di ricerca per testare se un farmaco, già approvato per altre malattie, possa avere effetto su alcune forme di miopatia del recettore della rianodina-1 (Ryr-1), in cui la produzione questa proteina è inibita. La correzione di questa inibizione potrebbe quindi alleviare la patologia.

DR. SIMONE BERSINI ENTE OSPEDALIERO CANTONALE DI LUGANO

Il Dr. Simone Bersini sta studiando come le cellule dei vasi sanguigni controllano lo sviluppo della fibrosi nel muscolo. I processi fibrotici iniziano nel muscolo miopatico degenerante e sostituiscono la massa muscolare in calo con tessuto di riempimento, riducendo la performance muscolare e complicando anche l'effetto delle terapie.

DR. MICHAEL BACHMANN, UNIVERSITÀ DI GINEVRA

Il Dr. Michael Bachmann sta studiando le interazioni di due proteine che sono importanti per la rigenerazione muscolare. L'elucidazione di questi meccanismi aiuterà a capire perché ci sono grandi differenze nella capacità rigenerativa del muscolo in pazienti con malattie muscolari.

PROF. JOHAN AUWERX, EPFL DI LOSANNA

Il Prof. Johan Auwerx ha scoperto livelli aumentati di sfingolipidi in campioni di pazienti di varie distrofie muscolari e intende testare l'effetto dell'inibizione della loro sintesi sulla funzione del muscolo e delle cellule staminali muscolari in modelli murini della distrofia di Duchenne.

RAPPORTS 2020

Berichte 2020

En 2020, le FSRMM a reçu divers rapports sur les projet de recherche soutenus au cours des dernières années. Nous sommes fiers de résumer ici les résultats. Malgré les restrictions liées à la pandémie, tous les projets en cours ont pu être poursuivis ou achevés grâce à l'engagement de nos chercheurs.

2020 hat die FSRMM diverse Berichte der in den vergangenen Jahren unterstützten Forschungsprojekte bekommen. Wir sind stolz darauf, hier in Kürze die Ergebnisse zu präsentieren. Trotz pandemiebedingten Restriktionen konnten, dank dem Engagement unserer Forschenden, auch alle laufenden Projekte weitergeführt bzw. abgeschlossen werden.

Nouvelles utilisations potentielles de médicaments approuvés pour la dystrophie musculaire de Duchenne



PROF. JOHAN AUWERX
EPFL LAUSANNE

BOURSE DE RECHERCHE
2018 – 2019

Les travaux du professeur Auwerx ont montré que la mitophagie est réduite dans les échantillons de patients ainsi que dans un modèle de souris de la dystrophie de Duchenne et dans ses cellules souches musculaires. La mitophagie garantit que les mitochondries inefficaces sont éliminées de la cellule, ce qui permet de maintenir un approvisionnement énergétique sain pour les fibres musculaires et les cellules souches musculaires. Ce changement se produit à des âges pré-symptomatiques et doit donc être considéré comme l'une des causes de la pathologie plutôt que comme le résultat d'autres dommages primaires. L'ajout d'urolithine-A, connue pour stimuler la mitophagie, au régime alimentaire des souris a montré une bonne amélioration des performances musculaires chez ces souris. L'urolithine A est un dérivé naturel des extraits de grenade et pourrait constituer une nouvelle option thérapeutique pour la dystrophie musculaire de Duchenne et d'autres maladies musculaires.

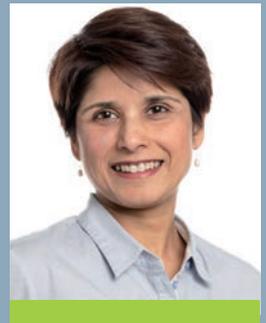


DR HESHAM HAMED
UNIVERSITÉ DE GÈNÈVE
 BOURSES DE RECHERCHE
 2017 – 2018 ET 2019

Le Dr Hamed a étudié en détail les rôles des enzymes NOX2 et NOX4 dans les muscles des modèle de souris de la dystrophie musculaire de Duchenne. Ces enzymes sont surexprimées dans le muscle dystrophique et favorisent l'inflammation et la fibrose par la production de radicaux libres. Ce projet a permis d'établir que les deux enzymes ont des sites d'action spécifiques : NOX2 est situé au niveau de la membrane et porte atteinte à son intégrité, tandis que NOX4 est situé à l'intérieur de la fibre musculaire et accélère la fatigue pendant la contraction. Le silençage génétique de NOX4 n'a montré aucun effet sur les processus vitaux et il a été possible de tester si l'inhibition pharmacologique de NOX4 pouvait ralentir la progression de la maladie. La diapocynine a provoqué, même chez les souris âgées présentant une pathologie avancée, une amélioration de la capacité à adhérer à une grille et une diminution de l'hypertrophie musculaire induite par la pathologie. La force spécifique de chaque muscle ainsi que les paramètres respiratoires et les biomarqueurs ont été améliorés par le traitement à la dyapocinine. Des analyses histologiques et biochimiques sont encore en cours pour comprendre le mécanisme d'action du traitement. La dyapocinine pourrait donc servir de thérapie dans une phase où la maladie est déjà avancée.

Veränderte Mechanismen in der amyotrophen Lateralsklerose und Therapiemöglichkeiten

Das Labor von Prof. Smita Saxena hat nachgewiesen, dass bei der tödlichen degenerativen Erkrankung Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) die zellulären Organellen endoplasmatisches Retikulum und Mitochondrien stark betroffen sind, noch bevor pathologische Symptome erkennbar sind. In Kulturen von ALS-Patienten-abgeleiteten Motoneuronen hat das Labor entdeckt, dass das Molekül GRP75 in der Lage ist, vor diesen beiden zellulären Dysfunktionen zu schützen. Erstens wurde mit Hilfe der Gentherapie die Expression des Moleküls in den Motoneuronen eines neuartigen C9orf72-Nagetiermodells erhöht, was das Auftreten der Krankheitssymptome dramatisch verlangsamte und einen Schutz der Motoneuronen bewirkte. Darüber hinaus wurde Trazodon-Hydrochlorid, ein neu entwickeltes Medikament, eingesetzt, das ebenfalls milde Neuroprotektion →



PROF. SMITA SAXENA
UNIVERSITÄT BERN
 FORSCHUNGSSTIPENDIUM
 2018 – 2019

aufzeigte. Zusätzlich wurde **XXK2XX** getestet, eine natürliche Nahrungsergänzung, welche die Aktivität von GRP75 erhöhen konnte und die ALS-Pathologie in Mäusen verringerte. Trazodon-Hydrochlorid und **XXK2XX** stellen daher medikamentöse Optionen dar, die leicht auf menschliche Patienten übertragen werden können. Das Nahrungsergänzungsmittel hat keine Nebenwirkungen und ist daher ein Wirkstoff mit hohem therapeutischem Wert.



DR. BETTINA SCHREINER
UNIVERSITÄTSSPITAL ZÜRICH
FORSCHUNGSSTIPENDIUM
2018

Unter- suchung der Immunzellen im Blut von Patienten mit Myasthenia gravis

Myasthenia Gravis (MG) ist eine seltene chronische neuromuskuläre Störung, die durch erhöhte Ermüdbarkeit und Schwäche der Muskeln gekennzeichnet ist. Die übliche Ursache ist eine erworbene immunologische Anomalie, bei der Immunzellen Antikörper produzieren, die die Übertragung von Nervenimpulsen zu den Skelettmuskelfasern unterbrechen. Eine langfristige medikamentöse Therapie ist bei fast allen MG-Patienten notwendig, aber oft um den Preis von Nebenwirkungen der immunsuppressiven Medikamente. Daher besteht ein dringender Bedarf an neuen, leicht zugänglichen Biomarkern, um den Krankheitsverlauf und die Wirkung der Therapien bei MG-Patienten zu überwachen. Um die Immunzellen zu identifizieren, welche bei MG eine Rolle spielen, wurden die neuesten hochdimensionalen Einzelzell-Technologien zusammen mit Computeralgorithmen auf Blutproben von 44 MG-Patienten und 22 gesunden Kontrollpersonen angewandt. Es wurden zwei T-Helferzell-Populationen gefunden, genannt GM-CSF produzierende (ThGM) und CD103 T-Helferzellen (ThCD103), die im Blut von Patienten mit einem aktiven MG-Krankheitsverlauf vermindert waren. Das Auftreten dieser Zellen in Blut korreliert mit dem Krankheitsverlauf besser als andere bis jetzt verwendete Biomarker.

Im Gegensatz dazu wurden erhöhte Mengen der zwei Zelltypen im Blut von MG-Patienten gemessen, denen der (vergrösserte) Thymus entfernt wurde (ein lymphatisches Organ, welches bei MG schädliche Immunzellen beherbergt). Bei ThCD103 war dieser Anstieg nach einer gleichzeitigen Behandlung mit Azathioprine nicht mehr sichtbar. In Zusammenarbeit mit der Abteilung für Thoraxchirurgie am Universitätsspital Zürich untersuchen wir derzeit, ob sich diese Zellen tatsächlich im entzündeten Thymus von MG-Patienten befinden und ob sie sich als potenzielle therapeutische Ziele bei MG eignen.

ENMC

Au cours de l'année pandémique 2020, l'ENMC a organisé les ateliers prévus en combinant des réunions en ligne et en face à face, ce qui a été accueilli très positivement par les organisateurs des ateliers. Cela a permis de faire avancer des sujets importants pour les patients neuromusculaires. La possibilité de préparer un atelier par le biais de pré-ateliers en ligne continuera d'être offerte en raison d'une meilleure efficacité. En 2020, l'ENMC a également lancé un programme de mentorat. Le programme est destiné aux jeunes scientifiques qui aspirent à devenir professeurs et qui souhaitent être encadrés par des experts reconnus. Un certain nombre de mentors ont accepté de fournir un encadrement dans divers domaines. La première date limite de dépôt des candidatures pour le « Mid-Career Mentoring Programme » est fixée en juillet 2021, et la première sélection aura lieu en novembre 2021. Avec ce programme, l'ENMC veut contribuer à la formation d'une génération motivée de jeunes scientifiques.



Im Pandemie-Jahr 2020 hat das ENMC die geplanten Workshops mit einer Kombination von online- und Präsenzmeetings durchgeführt, welche von den Workshop Organisatoren sehr positiv aufgenommen wurde. So konnten für die neuromuskulären Patienten wichtige Themen vorangetrieben werden. Die Möglichkeit, einen Workshop online durch Vor-Workshops vorzubereiten, wird aufgrund der besseren Effizienz weiterhin angeboten. In Jahr 2020 hat ENMC zudem ein Mentoring-Programm lanciert. Das Programm ist für junge Wissenschaftler gedacht, welche eine Professur anstreben und sich von anerkannten Experten in verschiedenen Aspekten coachen lassen möchten. Eine Anzahl von Mentoren hat sich für das Coaching in den verschiedenen Bereichen bereit erklärt. Die erste Anmeldefrist für Kandidaten des „Mid-Career-Mentoring Programme“ ist Juli 2021, die erste Auswahl wird im November 2021 stattfinden. Mit diesem Programm will ENMC einen Beitrag an die Bildung einer motivierten Generation Nachwuchswissenschaftler leisten.

EUROPEAN
NEURO
MUSCULAR
CENTRE

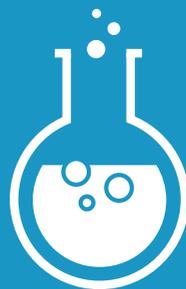
Durante la pandemia del 2020, ENMC ha condotto i workshop previsti con una combinazione di incontri online e in persona, che è stata accolta molto positivamente dagli organizzatori dei workshop e ha permesso di portare avanti temi importanti per i pazienti neuromuscolari. Questa possibilità di preparare un workshop attraverso i pre-incontri online, aumentandone l'efficacia, continuerà ad essere offerta anche in futuro. Nel 2020, ENMC ha anche lanciato un programma di mentoring. Il programma è destinato a giovani ricercatori che aspirano ad una carriera accademica e desiderano affinare le proprie competenze di leadership con esperti riconosciuti. Un certo numero di mentori ha accettato di offrire coaching in varie aree, la prima scadenza per la candidatura al „Mid-Career Mentoring Programme“ è nel luglio 2021 e la prima selezione avrà luogo nel novembre 2021. Con questo programma ENMC vuole contribuire alla formazione di una motivata generazione di giovani accademici dediti alla ricerca sulle malattie neuromuscolari.

CHIFFRES + FAITS

1987 – 2020

Zahlen + Fakten . Fatti + Cifre

Dépenses totales . Gesamtaufwendungen . Investimenti totali
1987 – 2020: CHF 29.5 Mio



PROJETS DE RECHERCHE

Forschungsprojekte . Progetti di ricerca

CHF 24'755 (COÛTS TOTAUX . Gesamtkosten . Costi totali)

 151 (NOMBRE TOTAL DES BOURSES . Stipendien gesamt . Borse di ricerca totali)

BASEL	CHF 7'914	 48
UNI	CHF 5'952	 36
FMI	CHF 1'962	 12

BERN	CHF 3'439	 25
-------------	------------------	--

ZÜRICH	CHF 4'189	 22
UNI	CHF 1'993	 10
ETH	CHF 2'196	 12

LAUSANNE	CHF 3'092	 17
UNI	CHF 2'437	 13
EPFL	CHF 655	 4

GENÈVE	CHF 5'723	 37
---------------	------------------	--

FRIBOURG	CHF 99	 1
-----------------	---------------	---

LUGANO	CHF 298	 1
---------------	----------------	---

MONTANT . Betrag . importo *1000 (CHF)

ESSAIS CLINIQUES

Klinische Studien . Studi clinici



CHF 743  8

PROJETS DE DIAGNOSTIC

Projekte Diagnostik .
Progetti di diagnostica



CHF 1028  10

CONFERENCES + ATELIERS

Meetings + Workshops
Conferenze + workshop



ENMC

CHF 997  253

Autre

CHF 367  41

MONTANT . Betrag . importo *1000 (CHF)

AUTRES INVESTISSEMENTS

Andere Investitionen
Altri investimenti

MD/PhD programme

CHF 780  5

Formation . Weiterbildungen .
Corsi di formazione

CHF 100  2

Myosuisse Netzwerk + Registres de patients

CHF 192

Chaire de Myologie Uni Basel

CHF 300

Collagen VI-Alliance

CHF 13  2

Polymyalgie rhumatismale

CHF 328  3

FINANCES

Finanzen . Finance

LES CHIFFRES CLÉS DE L'ANNÉE 2020

Die Kennzahlen des Jahres 2020 . Le cifre dell'anno 2020

IN CHF	2020	2019
Actif circulant . Umlaufvermögen . Attivo circolante	2'027'644	2'364'746
Liquidités . davon Liquidität . Liquidità	2'009'589	2'342'730
Placements . Anlagen . Investimenti	18'830'647	18'035'285
Recettes selon les buts de la Fondation . Erträge gem. Stiftungszweck . Proventi ai sensi degli obiettivi di Fondazione	1'125'455	951'359
dont Téléthon . davon Telethon . di cui Telethon	477'800	500'000
dont Bienfaiteurs . davon Spenden . di cui donazioni	33'405	87'633
dont Fondations . davon Stiftungen . di cui fondazioni	614'250	363'726
Dépenses selon les buts de la Fondation . Aufwendungen gem. Stiftungszweck . Oneri ai sensi degli obiettivi di Fondazione	-855'877	-1'014'809
dont bourses et séminaires . davon Stipendien & Seminare . di cui borse e seminari	-817'636	-977'600
dont cotisations . davon Mitgliedschaften . di cui quote associative	-38'241	-37'209
Résultat brut selon les buts de la Fondation . Bruttoergebnis gem. Stiftungszweck . Risultato lordo ai sensi degli obiettivi di Fondazione	269'578	-63'450
Frais de personnels . Personalaufwand . Spese di personale	-54'792	-57'686
Mandate & Fundraising . mandats et collecte de fonds . mandati e raccolta fondi	-134'643	-81'614
Autres frais de gestion . übriger betrieblicher Aufwand . altri oneri di gestione	-49'310	-40'831
Résultat net selon les buts de la Fondation . Nettoergebnis gem. Stiftungszweck . Risultato netto ai sensi degli obiettivi di Fondazione	30'833	-243'581
Résultat net après attribution/utilisation des réserves de l'héritage* . Nettoergebnis nach Zuweisung/Verwendung Reserven Erbschaft* . Netto dopo attribuzione/utilizzazione delle riserve del lascito*	-101'404	-121'009

* Les variations des placements sont exclues, mais apparaissent dans les comptes détaillés qui sont disponibles auprès du secrétariat.

* Die Schwankungen der Anlagen sind hier ausgeklammert, erscheinen jedoch in der detaillierten Jahresrechnung, erhältlich auf Anfrage im Sekretariat.

* Le fluttuazioni degli investimenti sono qui escluse, ma appaiono nel conto annuale dettagliato disponibile presso la segreteria.

KOMMENTAR ZU DEN FINANZEN

Der Jahresabschluss der Stiftung weist für das Geschäftsjahr 2020 einen Verlust von CHF 101'404.31 aus. Diese Zahl, welche auch im Jahresbericht publiziert wird, entspricht dem Resultat unter Ausklammerung der Finanzaufwendungen und -erträge und ist somit besser mit den Vorjahren vergleichbar. Die detaillierten Zahlen entsprechend dem Revisionsbericht veröffentlichen wir in einem separaten Druck.

Die im Jahr 2019 ausbezahlten Stipendien an Forscher beliefen sich auf total CHF 855'877.04. In dieser Zahl sind auch die Beiträge an die ENMC und andere Organisationen inbegriffen. Die übrigen Aufwendungen betreffen Betriebskosten sowie Kosten für Fundraising und Kommunikation und sind höher als im Vorjahr da die Kosten für Fundraising im Vorjahr netto zu Lasten der Spenden der Stiftungen gebucht wurde. Auf Wunsch der Revision buchen wir ab diesem Jahr Brutto.

Finanziert wurden diese Ausgaben durch Spenden von Gönnern, anderen Stiftungen und wie seit Jahren durch den Beitrag der Aktion Téléthon Schweiz. An dieser Stelle sei allen Spendern und Sponsoren herzlich gedankt.

Das Vermögen der Stiftung ist bei verschiedenen Banken konservativ angelegt. Einen Sonderfall ist das Sondervermögen aus Erbschaft Dr. S.Widgren. Aus diesem Vermögen darf die Stiftung lediglich die erwirtschafteten Erträge verwenden. Die Anlage erfolgt nach Beschluss des Stiftungsrats und des beauftragten Ausschuss des Stiftungsrats und wird laufend überwacht. Aus dem Sondervermögen kann die Stiftung mit jährlichen Einnahmen von rund CHF 350'000.--



HANSPETER HAGNAUER,
KASSIER

rechnen. Dies würde uns bei der Vergabe der Stipendien einen grösseren Spielraum verschaffen, die Vergabe unterliegt jedoch einer strengen Prüfung durch unseren wissenschaftlichen Beirat.

Die Anlagen bei den Banken entwickelten sich im Jahr 2020 erfreulich, obwohl wegen der Covid-Pandemie im März ein deutlicher Kursrückgang zu verzeichnen war. Bis Ende Jahr haben sich die Kurse jedoch wieder erholt. Die Asset-Allocation bleibt unverändert und zielt weiterhin auf stetige Erträge. Die Stiftung hat zwar einen relativ grossen Aktien-Anteil aber die Risiken sind breit gestreut und dementsprechend kalkulierbar. Neben Index-Fonds setzen wir auch vermehrt auf Anlagen in erstklassigen und Dividendenstarken Schweizer Aktien wie Nestle, Novartis, Roche, Zürich, Swiss Re und Swiss Life. Alle diese Aktien weisen hohe Renditen auf.

Der Ausschuss des Stiftungsrats, welcher die Kapitalanlagen beaufsichtigt, besteht aus dem Präsidenten, dem Vize-Präsidenten, dem Kassier und einem Mitglied. Der Ausschuss trifft sich mehrmals im Jahr und rapportiert dem Stiftungsrat an dessen ordentlichen Sitzungen.

Nach erfolgter Revision durch die PricewaterhouseCoopers AG in Basel wird der separate Bericht veröffentlicht. Wir danken an dieser Stelle den Revisoren für ihre professionelle Arbeit.

SANTHERA PHARMACEUTICALS



DARIO EKLUND, CHIEF EXECUTIVE OFFICER

Nach einem herausfordernden Jahr 2020, in dem wir den Verlust unseres Leitprojektes und Pandemie-Beeinträchtigungen hinnehmen mussten, haben wir Santhera komplett umgestaltet, spüren neue Energie und sind optimistisch für unsere Zukunft. Im Zentrum unserer erneuerten klinischen und operativen Strategie steht Vamorolone, ein neues Steroid in fortgeschrittener Entwicklung, das die medizinischen Bedürfnisse von Patienten mit Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) anspricht und erhebliche Therapievorteile bieten kann.

Puldysa® (Idebenon) – Entwicklungsprogramm eingestellt

Leider mussten die DMD-Gemeinschaft und Santhera im letzten Oktober einen herben Verlust hinnehmen, nachdem eine vom unabhängigen Data and Safety Monitoring Board (DSMB) durchgeführte Interimsanalyse entgegen aller Erwartungen darlegte, dass die Phase-3-SIDE-ROS-Studie ihren primären Endpunkt kaum erreichen würde. Aufgrund dieser enttäuschenden Ergebnisse beendeten wir das Entwicklungs-

programm für Puldysa bei DMD. Aus Respekt und Dankbarkeit gegenüber den teilnehmenden Patienten und Familien und um einen Beitrag zur Erforschung und Verbesserung der Behandlung dieser verheerenden Krankheit zu leisten, untersuchen wir die Ursache für den Studienmisserfolg. Darüber hinaus waren wir gezwungen, eine schmerzhafteste Restrukturierung bei Santhera vorzunehmen, bei der wir uns von einem Grossteil unserer Kollegen verabschieden mussten, und uns auf Schlüsselprogramme und -funktionen zu konzentrieren, um den DMD-Medikamentenkandidaten Vamorolone und die anderen Pipeline-Programme weiterzuführen.

Vamorolone – Wirksame und gut verträgliche Alternative zu Steroiden bei DMD

Heute ist Vamorolone unser führendes Entwicklungsprodukt. Am 2. September 2020 gab Santhera die Ausübung einer Lizenzoption bekannt, wodurch wir uns die weltweiten Rechte für Vamorolone in allen Indikationen gesichert haben.

Vamorolone wird gemeinsam von Santhera und der US-amerikanischen ReveraGen für DMD-Patienten entwickelt, die eine entzündungshemmende, muskelstärkende Behandlung mit einem differenzierten Sicherheits- und günstigen Verträglichkeitsprofil benötigen. Das primäre therapeutische Ziel bei gehfähigen Knaben mit DMD ist der Erhalt der motorischen Funktion und die Verzögerung der Zeit bis zur Rollstuhlabhängigkeit. Zudem besteht ein hoher medizinischer Bedarf nach gut verträglichen Behandlungsoptionen, die eine längerfristige Verabreichung erlauben und zu einer besseren Lebensqualität beitragen.

Positive VISION-DMD Studienresultate

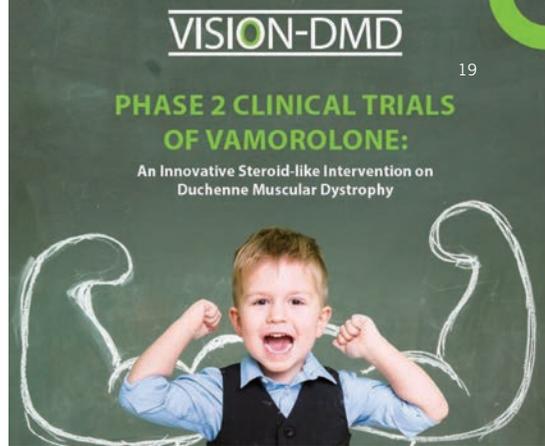
Anfangs Juni gaben wir äusserst positive und statistisch hochsignifikante Topline-Resultate mit Vamorolone in der VISION-DMD-Zulassungsstudie bekannt – ein Glanzpunkt und bedeutender Meilenstein für DMD-Patienten und Santhera!

Die Resultate zeigten eine hohe Wirksamkeit von Vamorolone im Vergleich zu Placebo, gemessen über mehrere Wirksamkeitsendpunkte und einen breiten Dosisbereich. Der Behandlungseffekt deutet auf eine mögliche Verzögerung des Fortschreitens der Krankheit um etwa zwei Jahre und somit auf ein krankheitsmodifizierendes Potenzial von Vamorolone hin. Zudem zeigte Vamorolone ein überlegenes Sicherheits- und Verträglichkeitsprofil gegenüber dem herkömmlichen Steroid Prednison. So wurde in dieser 24-wöchigen Doppelblindstudie keine Wachstumsverzögerung mit Vamorolone beobachtet, die ein grosses Bedenken bei einer Kortikosteroid-Behandlung sind. Die ermutigenden Daten aus der VISION-DMD Doppelblindstudie bestätigen frühere Resultate aus offenen Studien mit einer Dauer von 2,5 Jahren (113 Patientenjahre), in denen mit Vamorolone ebenfalls eine gute Verträglichkeit ohne Wachstumsverzögerung beobachtet wurde.

Insgesamt lassen die klinische relevanten Befunde den Schluss zu, dass sich Vamorolone als grundlegende Therapie bei DMD für alle Patienten unabhängig von der zugrunde liegenden Genmutation und als vielversprechende Alternative zu den bestehenden Kortikosteroiden, dem derzeitigen Behandlungsstandard bei Kindern und jugendlichen Patienten mit DMD, entwickeln könnte.

Molekulare Unterschiede erklären dissoziative Wirkung

Vamorolone hat eine neuartige Molekülstruktur und, im Vergleich zu den Steroiden Prednison und Deflazacort, einen Kontaktpunkt weniger



mit dem Zielrezeptor (Glukokortikoid-Rezeptor, GR). Dadurch verändern sich die molekularen Wechselwirkungen mit dem GR und den involvierten Zusatzproteinen. Vamorolone behält die Bindung bei, die für eine Kortikosteroidtypische entzündungshemmende Wirksamkeit notwendig ist. Im Gegensatz dazu schwächt Vamorolone eine andere Bindung, was zur Verringerung der mit Kortikosteroiden verbundenen Nebenwirkungen führt. Dies dürfte die dissoziativen Eigenschaften von Vamorolone erklären, durch welche die gewünschte Wirksamkeit von den für Steroide typischen Verträglichkeitseinschränkungen abgekoppelt wird.

Zulassungsanträge in Vorbereitung

Auf Basis der neusten positiven Studienergebnisse, planen wir die Einreichung eines Zulassungsantrags für Vamorolone bei der US-amerikanischen Gesundheitsbehörde im ersten Quartal 2022. Nach Abschluss der noch laufenden VISION-DMD-Studie, beabsichtigen wir in Europa im zweiten Quartal 2022 einen Antrag auf Marktzulassung einzureichen.

Wir alle bei Santhera setzen uns mit Hingabe dafür ein, Patienten mit DMD mit Vamorolone eine wertvolle, neuartige Therapieoption verfügbar zu machen. Wir freuen uns, Sie dabei über unsere Fortschritte auf dem Laufenden zu halten und danken für Ihre Unterstützung.



SDIS Nord Vaudois

Edition 2020 en Suisse romande

L'année dernière, nous avons annoncé : « Une édition qui sera différente mais où les mots : solidarité, transparence, mobilisation, engagement prendront encore plus leurs sens ». Nous n'avons pas menti. Les manifestations sont le cœur du Téléthon car ce sont elles qui génèrent la majeure partie de la récolte de dons.

Pour nous, il n'y avait pas d'annulation possible de l'événement comme tel. Nous avons multiplié les présences, notamment en organisation un Téléthon chez soi via Zoom, fin novembre. Un événement virtuel où nous avons eu la chance d'accueillir l'humoriste romand Thomas Wiesel, la présidente du Téléthon France Laurence Tiennot-Herment, Perrine Castets de l'université de Genève, Petra Benamo assistante sociale de l'ASRIMM, le tout animé par notre ambassadeur Evan et notre président, David Fasola.

Malgré tout la récolte de dons a subi de plein fouet les effets de la pandémie. Nous sommes parfaitement conscients que le porte-monnaie du donateur n'est pas extensible. C'est à nous de nous renouveler, de nous réinventer mais le soutien et la collaboration de toute la famille Téléthon restent un atout majeur et indispensable au quotidien.

7 ans que nous travaillons avec une famille ambassadrice, renouvelée chaque année. Nous le répétons mais c'est toujours d'actualité : Nos familles sont exceptionnelles et nous partageons avec elles une année intense, riche et chaque fois avec une histoire unique. Être proche de ceux que nous soutenons nous permet d'être toujours alignés avec nos objectifs et notre mission.

Lorsque nous remettons des bourses à des universités nous devons nous rappeler d'où vient cet argent. Cette année il a une double valeur car il provient en grande partie du terrain dans un contexte très difficile qui n'est pas acquis.

Nous avons besoin de résultats, de projets concrets afin de satisfaire aux réalités d'aujourd'hui. Les événements actuels nous ont conforté dans cette optique et nous mettrons tout en œuvre pour continuer à être une fondation à taille humaine, qui n'oubliera jamais que ce combat c'est celui des familles. C'est aussi créer des partenariats avec des entreprises qui partagent les mêmes valeurs afin de promouvoir du sens et de l'authenticité dans notre collaboration. Nous y croyons encore et toujours et nous remercions nos partenaires pour leur confiance, leur créativité et leur authentique engagement.

2021

Nous vous donnons d'ores et déjà rendez-vous le 03 et 04 décembre 2021 ! Une édition qui sera encore plus différente mais solidarité, transparence, mobilisation, engagement prendront encore plus leurs sens.



Kangourou Jumpy

Telethon 2020 in der Deutschschweiz

Die Hoffnung, ein Heilmittel zu finden – für bessere Zeiten

Ein Jahr lang lebten die Menschen auf der ganzen Welt in der Hoffnung, die Wissenschaft würde ihnen zur Hilfe eilen. Plötzlich waren wir in unseren persönlichen Freiheiten eingeschränkt, wir wussten nichts über diese neue Krankheit und lebten in der Hoffnung, die Wissenschaft würde uns Antworten auf die vielen offenen Fragen zu diesem neuartigen Virus mit unbekanntem Eigenschaften liefern. Wenn auch in deutlich geringerem Masse mussten wir alle mit derselben Angst leben, die im Alltag der Familien, für die wir kämpfen, allgegenwärtig ist. Ab den ersten Zeichen der Krankheit bis zur endgültigen Diagnose leben die von einer seltenen genetischen Krankheit betroffenen Familien mit der Angst vor dem Unbekannten, angesichts einer Krankheit, über die nicht viel bekannt ist. Darauf folgt die Hoffnung auf ein Heilmittel, das ein „normaleres“ Leben ohne Einschränkungen ermöglicht. Auch wenn die Gesundheitskrise noch nicht überstanden ist, erhalten wir dank der gestarteten Impfkampagne nach und nach unsere verlorenen Freiheiten zurück. Die Menschen, die an einer seltenen genetischen Krankheit leiden, warten noch immer und hoffen weiter auf ein Heilmittel, das es ihnen ermöglicht, zu leben ... die Freiheit zu leben, die wir zu unserer grossen Freude nun Stück für Stück zurückbekommen.

Aussergewöhnliche Bedingungen und eine Zukunft, die neu gestaltet werden muss

Aufgrund der Pandemie wurde in der Deutschschweiz keine Telethon-Aktion durchgeführt. Diese beispiellose Situation hat uns erneut in Erinnerung gerufen, wie wichtig die Arbeit der Volunteers ist, die dieses Wochenende der Solidarität möglich machen. Da die Spitäler an vorderster Front gegen COVID-19 kämpften, konnten die traditionellen Veranstaltungen der Universitätskranken-

häuser Basel und Zürich nicht stattfinden. Jetzt müssen wir den Blick in die Zukunft richten und die Mobilisierung bei der nächsten Ausgabe des Telethon organisieren. Das deutschsprachige Koordinationszentrum wurde umfassend umstrukturiert, mit angepassten Zielen, die den regionalen Besonderheiten besser gerecht werden. Telethon Schweiz und der neue regionale Verantwortliche Cristian Ferrara möchten mehr über die Arbeit kommunizieren, die in den Universitäten und von den sozialen Vereinen der ASRIMM und der MGR geleistet wird. Es ist wichtig, dass die Spender wissen, wie ihr Geld verwendet wird, insbesondere in einer Region, in der der Telethon weniger bekannt ist als in der Westschweiz oder im Tessin. Wir möchten die Gelegenheit zudem nutzen, um uns bei Raffaella Willmann, Thomas Staffelbach und Philippe Rognon für ihre Arbeit im Koordinationszentrum zu bedanken. Ihnen gilt unser herzlichster Dank. Wir freuen uns darauf, künftig stärker mit der FSRMM zusammenzuarbeiten, um die Fortschritte, die den Kranken in Zukunft hoffentlich ein „normaleres“ Leben ermöglichen werden, bekannt zu machen.

CRISTIAN FERRARA, TELETHON SUISSE

Zusammen sind wir stärker

Kämpfe gemeinsam mit Guillaume Hoarau gegen seltene genetische Krankheiten.

Hilf mit! Mit dem Kauf eines Positionen zum Preis von CHF 15,- unterstützt du die Stiftung Telethon. Als Dank sendet dir Guillaume Hoarau eine handgezeichnete Dankkarte zu.

Guillaume Hoarau und Telethon 2020

Speciale 30 anni di attività nella Svizzera italiana

La pandemia di Coronavirus, con tutte le sue ricadute, ha reso molto ardua la campagna di raccolta fondi organizzata dalla Fondazione Telethon Azione Svizzera a favore delle persone con una malattia genetica rara e delle loro famiglie. Nel 2020 Telethon avrebbe voluto festeggiare i **30 anni di attività nella Svizzera Italiana**, ma praticamente tutte le manifestazioni – principali fonti di raccolta fondi - sono state purtroppo annullate, nel rispetto delle disposizioni sanitarie. Ciononostante, la nostra Fondazione non ha perso di vista i propri obiettivi e ha continuato a rimanere al fianco di coloro che sono colpiti da queste patologie, dato che essi appartengono alla fascia di popolazione più vulnerabile al Coronavirus, ciò che li ha obbligati ad adottare misure di protezione particolarmente rigorose.

Alcuni fedeli sostenitori hanno comunque deciso di organizzare iniziative in modo tradizionale, oppure virtuale e a distanza. Altri hanno deciso di non abbandonare la causa di Telethon, sostenendoci con donazioni spontanee, acquistando i nostri prodotti solidali, ordinando online i nostri gadget, partecipando alle iniziative già in corso oppure ancora aiutandoci a promuovere la raccolta fondi nelle sedi delle proprie attività, dal proprio domicilio o tramite i propri contatti sui social media. Abbiamo instaurato anche un' apprezzata collaborazione con la Scuola Universitaria Professionale della Svizzera Italiana (SUPSI), che ha incaricato 4 studenti del Bachelor in Economia aziendale di sviluppare una proposta per una nuova strategia di comunicazione. Telethon 2020 ha infine beneficiato di uno speciale Concorso „Dona e Vincila” che, grazie ai partecipanti ed agli sponsor – ha permesso di consegnare una fiammante SMART al fortunato vincitore e di raccogliere un'importante somma a favore della nostra causa. In tal modo ci siamo sentiti,

una volta di più, una grande famiglia e, grazie a questa straordinaria energia, abbiamo trovato la forza per continuare a restare al fianco delle persone con malattie genetiche rare e delle loro famiglie, sostenendo le associazioni di riferimento che, concretamente, si prendono cura di loro sul nostro territorio.

Ringraziamo di cuore: Christa Rigozzi – madrina di Telethon – e i nostri testimonial, *Aldi Suisse, Migros Ticino, AIL, EFG Private Banking, Villa Sassa Hotel & SPA, Cantina Sociale Mendrisio, SMPPC e Pane Amico, Gastroticino, Coiffure Suisse Ticino, Farmacie, associazioni ricreative e sportive, case anziani, scuole, l'Ente ospedaliero cantonale, Lugano Eventi e tutti i collaboratori, volontari e donatori*, che, in forme diverse, hanno reso comunque preziosa anche questa edizione di Telethon. Vi abbiamo ritrovato, nascosti dietro mascherine o davanti ad uno schermo, senza strette di mano o abbracci, ma con il cuore ricco di generosità. Alcuni eventi, previsti per Telethon 2020, sono stati rimandati nel 2021: vi aspettiamo pertanto tutti alla Stralugano, a Telethon Vola e alla Cena di beneficenza in Cantina a Mendrisio: maggiori dettagli di questi appuntamenti saranno promossi tramite i nostri canali social e sul nostro sito.

Per poter continuare il proprio operato a favore di tutti coloro che sono toccati dalle malattie genetiche orfane, Telethon, oggi più che mai, ha bisogno dell'aiuto dei suoi donatori e dei suoi sostenitori! La solidarietà arriva anche mantenendo la distanza.

MICHELE BERTINI
PRESIDENTE DEL COMITATO DELLA SVIZZERA ITALIANA

Social Media



telethon_si



telethonsvizzeraitaliana



Telethon Svizzera Italiana



Fondazione Telethon Azione CH

PARTENAIRES

Partner



CLARIANT 

TELETHON  

FONDATION TÉLÉTHON ACTION SUISSE
STIFTUNG TELETHON AKTION SCHWEIZ
FONDAZIONE TELETHON AZIONE SVIZZERA



Paul Pettavino Fellowship


GEBAUER STIFTUNG

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

TRITAN FOUNDATION

 **BCN**



David Bruderer Stiftung, Uitikon

Frieda Locher-Hofman-Stiftung, Zürich

INSTITUTIONS FONDATRICES DE LA FSRMM

Stiftergesellschaften
Associazioni Fondatrici



CONTACT

Kontakt
Contatti

FONDATION SUISSE DE RECHERCHE SUR LES MALADIES MUSCULAIRES (FSRMM)

SECRÉTARIAT

Chemin des Saules 4B . 2013 Colombier
www.fsrmm.ch
Tel. 078 629 63 92
info@fsrmm.ch . philippe.rognon@fsrmm.ch

DONATIONS

N° IBAN: CH58 0076 9016 4217 0089 6

IMPRESSUM

Conception & Design: Barbara Kuberczyk Kommunikationsdesign
Typographie: Grafisches Service-Zentrum, Wohn- und Bürozentrum für Körperbehinderte, Reinach