



fsrmm

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

2021



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

POLYMIALGIE RHUMATISMALE

Polymialgia Rheumatica
Polimialgia reumatica

11

RAPPORTS 2021

Rapporti 2021

12

13TH SWISS MEETING ON MUSCLE RESEARCH

13

SEAL THERAPEUTICS AG

14/15

CHIFFRES ET FAITS 1987 – 2021

Zahlen und Fakten
Fatti e cifre

16/17

FINANCES

Finanzen
Finanze

18

SANTHERA PHARMACEUTICALS

20

TELETHON

23

PARTENAIRES

Partner

AVANT-PROPOS

Vorwort Premessa

La FSRMM tient beaucoup à offrir à ses anciens, actuels et futurs boursiers ainsi qu'à tous les autres chercheurs travaillant en Suisse dans le domaine des maladies musculaires une plateforme régulière de rencontre et d'échange professionnel. Nous souhaitons ainsi créer les bases d'une collaboration active et durable de la communauté des chercheurs en Suisse. Après l'interruption due à la pandémie, nous avons pu organiser à nouveau en décembre 2021 notre séminaire bisannuel de trois jours « Swiss Meeting on Muscle Research » à Macolin.

Nous soutenons la recherche. Non seulement pour (mieux) comprendre les causes et l'évolution des maladies musculaires rares, mais aussi et surtout dans le but de mettre sur le marché des médicaments efficaces pour les personnes concernées. Malheureusement, les échecs et les déceptions ne sont pas rares. L'étude européenne randomisée en double aveugle sur le tamoxifène, un anti-œstrogène, cofinancée par la FSRMM, n'a pas pu être poursuivie, son utilisation n'ayant pas permis de démontrer une valeur ajoutée statistiquement significative par rapport au groupe placebo.

Fin 2021, la FSRMM a pris une participation dans le capital de la start-up SEAL Therapeutics AG, nouvellement créée, qui entend mettre sur le marché une thérapie génique prometteuse pour la dystrophie musculaire congénitale LAMA2. Plus d'informations à ce sujet en page 13.

Pour 2022, nous avons approuvé le soutien de 9 nouveaux projets de recherche dans le domaine des maladies neuromusculaires et d'un



ALAIN PFULG, PRÉSIDENT

autre sur la polymyalgia rheumatica. Pour plus de détails, nous vous renvoyons à notre brochure « Projets 2022 », qui peut être obtenue gratuitement auprès de notre secrétariat.

La FSRMM poursuit ses objectifs avec un engagement inchangé. Je remercie sincèrement le Téléthon, les fondations, les sponsors et les particuliers qui rendent notre travail possible grâce à leurs dons.

Es ist der FSRMM ein grosses Anliegen, ihren vormaligen, aktuellen und künftigen Stipendiaten sowie allen weiteren in der Schweiz im Bereich der Muskelkrankheiten Forschenden eine regelmässige Plattform zur Begegnung und zum fachlichen Austausch anzubieten. Wir möchten so die Grundlage für eine aktive und nachhaltige Zusammenarbeit der Forschergemeinschaft in der Schweiz schaffen. Nach dem pandemiebedingten Unterbruch konnten wir im Dezember 2021 unser alle 2 Jahre stattfindendes 3-tägiges Seminar «Swiss Meeting on Muscle Research» in Magglingen wieder durchführen.

Wir unterstützen die Forschung. Nicht nur um die Ursachen und Verläufe der seltenen Muskelkrankheiten (besser) zu verstehen, sondern vor allem auch mit dem Ziel, dass für die betroffenen Menschen wirkungsvolle Medika-

mente auf den Markt gebracht werden können. Leider sind Rückschläge und Enttäuschungen nicht selten. Die von der FSRMM mitfinanzierte europaweite randomisierte Doppelblindstudie mit dem Anti-Östrogen Tamoxifen konnte nicht weitergeführt werden, nachdem dessen Einsatz gegenüber der Placebo-Gruppe keinen statistisch signifikanten Mehrwert aufzeigen konnte.

Die FSRMM hat sich Ende 2021 am Kapital der neu gegründeten Start-up SEAL Therapeutics AG beteiligt, welche eine vielversprechende Gen-Therapie für die kongenitale Muskeldystrophie LAMA2 zur Marktreife bringen will. Mehr dazu auf Seite 13.

Für 2022 haben wir die Unterstützung von 9 neuen Forschungsprojekten im Bereich der neuromuskulären Krankheiten und ein weiteres zur Polymyalgia rheumatica bewilligt. Für die Einzelheiten sei auf unsere Broschüre «Projekte 2022» verwiesen, die kostenlos bei unserem Sekretariat angefordert werden kann.

Die FSRMM verfolgt ihre Ziele unverändert mit vollem Engagement. Dem Téléthon, den Stiftungen, den Sponsoren und den Privatpersonen, welche mit ihren Spenden unsere Arbeit überhaupt ermöglichen, danke ich aufrichtig.

Offrire ai suoi ex, attuali e futuri borsisti e a tutti gli altri ricercatori che lavorano in Svizzera nel campo delle malattie muscolari una piattaforma regolare per incontri e scambi professionali, creando così le basi per una collaborazione attiva e duratura, è sempre stato uno dei pilastri

con cui la FSRMM desidera sostenere la ricerca. Dopo l'interruzione causata dalla pandemia, siamo riusciti a tenere il nostro «Swiss Meeting on Muscle Research» biennale di tre giorni a Macolin nel dicembre 2021.

Un sostegno alla ricerca inoltre, questa la nostra ambizione, che serva non solo a comprendere le cause e lo sviluppo delle malattie muscolari rare, ma anche e soprattutto che abbia l'obiettivo di immettere sul mercato farmaci efficaci per le persone colpite. Purtroppo, si devono affrontare anche fallimenti e delusioni. Lo studio europeo randomizzato in doppio cieco sull'anti-estrogeno tamoxifene, co-finanziato dalla FSRMM, non ha potuto essere proseguito perché non ha dimostrato un'efficacia statisticamente significativa rispetto al gruppo placebo.

Alla fine del 2021, la FSRMM ha acquisito una partecipazione nella neonata start-up SEAL Therapeutics AG, che intende immettere sul mercato una promettente terapia genica per la distrofia muscolare congenita LAMA2. Maggiori informazioni su questo argomento a pagina 13.

Per il 2022 abbiamo approvato 9 nuovi progetti di ricerca nel campo delle malattie neuromuscolari ed un altro sulla polimialgia reumatica. Per maggiori dettagli, rimandiamo al nostro opuscolo «Progetti 2022», richiedibile gratuitamente alla nostra segreteria.

La FSRMM continua a perseguire i suoi obiettivi con immutato impegno. Vorrei esprimere i miei più sinceri ringraziamenti al Telethon, alle fondazioni, agli sponsor e ai singoli che rendono possibile il nostro lavoro con le loro donazioni.

CONSEIL DE FONDATION

Stiftungsrat
Consiglio di Fondazione

| | |
|------------------------------|--|
| ALAIN PFULG | Avocat, Berne (Président) |
| MARKUS A. RÜEGG | Prof. Dr, Biozentrum, Universität Basel (Vice-président) |
| 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 |
| NICOLE GUSSET | Dr., Präsidentin der Schweizerischen Muskelgesellschaft |
| HANSPETER HAGNAUER | Kassier, eidg. dipl. Bankbeamter, Häfelfingen |
| 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 |
| ANNA MARIA SURY | Delegata Téléthon Ticino, Muralto |
| DANIEL WIEDMER | avocat, anc. Directeur Assura, Attalens |
| DOMINIQUE WUNDERLE | Présidente ASRIMM, Apples VD |
| <hr/> | |
| JACQUES ROGNON | Dr hc ès sciences techniques EPFL, anc. administrateur d'EOS Holding, Colombier (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 2021, après une évaluation minutieuse, le conseil scientifique a recommandé le financement de 9 des 23 projets soumis. Parmi eux, 2 bourses étaient destinées à encourager de jeunes chercheurs / euses travaillant en Suisse ; elles sont signalées avec ce symbole. 



PROF. MARKUS A. RÜEGG,
PRÉSIDENT

PROF. FRÉDÉRIC ALLAIN, ETH ZURICH

Le Prof. Frédéric Allain étudie, à l'aide de méthodes de résonance magnétique, la liaison de l'ARN à une protéine de transport responsable de l'accumulation de peptides toxiques dans le tissu cérébral de patients atteints de SLA. Empêcher cette accumulation pourrait constituer une nouvelle approche dans le traitement de la SLA.

DR AMADO CARRERAS-SUREDA, UNIVERSITÉ DE GENÈVE

Le Dr Amado Carreras étudie comment modifier l'activité souvent accrue de certains canaux calciques dans les fibres musculaires des patients atteints de myopathie tubulaire.

DR OLIVIER DORCHIES, UNIVERSITÉ DE GENÈVE

Le Dr Olivier Dorchies développera de nouveaux modèles de souris qui devraient mieux reproduire la dystrophie musculaire de Duchenne que les modèles disponibles jusqu'à présent, et qui pourraient donc servir à tester des applications potentielles.

DR ALEXIS JOURDAIN, UNIVERSITÉ DE LAUSANNE

Le Dr Alexis Jourdain étudiera les bases génétiques des myopathies mitochondriales afin d'améliorer les méthodes de diagnostic actuellement utilisées. De plus, il vérifiera si les muscles ont développé des mécanismes de protection contre les dysfonctionnements mitochondriaux dans le but de les améliorer pharmacologiquement.

DR THOMAS LAUMONIER, UNIVERSITÉ DE GENÈVE

Le Dr Thomas Laumonier a découvert dans son laboratoire un groupe particulier de cellules de réserve qui pourraient être particulièrement adaptées à la transplantation thérapeutique dans la dystrophie musculaire de Duchenne. Les essais actuels ont pour but d'isoler ces cellules de réserve et de tester leur potentiel de régénération musculaire.

DR INES SORO ARNAIZ, ETH ZURICH

La Dr Ines Soro utilise des méthodes pharmacologiques pour améliorer la capacité de régénération des cellules souches dans le muscle dystrophique.

PROFS. SUSAN TREVES ET FRANCESCO ZORZATO, UNIVERSITÉ DE BÂLE

Les chercheurs souhaitent élucider le lien de cause à effet entre les mutations génétiques et les déformations du squelette chez les patients atteints de myopathies liées à RYR-1.

PROF. PATRICK TSCHOPP, UNIVERSITÉ DE BÂLE

Le Prof. Patrick Tschopp étudie les circuits entre les muscles et les cellules nerveuses. Une meilleure connaissance de la régulation et du maintien de ces circuits pourrait ouvrir de nouvelles possibilités thérapeutiques pour les maladies neuromusculaires.

PROF. MARISA JACONI, UNIVERSITÉ DE GENÈVE BOURSE PAUL PETTAVINO

La Prof. Jaconi testera de nouvelles méthodes afin de pouvoir surmonter les obstacles dans le traitement de la dystrophie musculaire de Duchenne par les cellules souches.

Bericht des wissenschaftlichen Beirats

Im November 2021 hat der wissenschaftliche Beirat nach sorgfältiger Beurteilung 9 der 23 eingereichten Projekte zur Finanzierung empfohlen. Darunter waren 2 Stipendien zur Förderung von in der Schweiz tätigen Nachwuchsforscher*innen; diese sind mit diesem Symbol gekennzeichnet. 

PROF. FRÉDÉRIC ALLAIN, ETH ZÜRICH

Prof. Frédéric Allain untersucht mittels Magnetresonanz-Methoden die Bindung von RNA an einem Transportprotein, welches für die Anhäufung toxischer Peptide im Hirngewebe von ALS Patienten verantwortlich ist. Das Verhindern dieser Anhäufung könnte ein neuer Ansatz zur Behandlung von ALS darstellen.

DR. AMADO CARRERAS-SUREDA, UNIVERSITÄT GENÈVE

Dr. Amado Carreras untersucht, wie die oftmals erhöhte Aktivität von bestimmten Kalziumkanälen in Muskelfasern von Patienten mit tubulärer Myopathie verändert werden kann.

DR. OLIVIER DORCHIES, UNIVERSITÄT GENÈVE

Dr. Olivier Dorchies wird neue Mausmodelle entwickeln, welche die Duchenne Muskeldystrophie besser als die bisher verfügbaren Modelle nachbilden sollten und daher für das Testen potenzieller Anwendungen dienen könnten.

DR. ALEXIS JOURDAIN, UNIVERSITÄT LAUSANNE

Dr. Alexis Jourdain wird die genetischen Grundlagen der mitochondrialen Myopathien untersuchen, um die derzeit verwendeten Diagnosemethoden zu verbessern. Zusätzlich wird er prüfen, ob Muskeln Schutzmechanismen gegen die mitochondrialen Fehlfunktionen entwickelt haben mit dem Ziel, diese pharmakologisch zu verbessern

DR. THOMAS LAUMONIER, UNIVERSITÄT GENÈVE

Dr. Thomas Laumonier hat in seinem Labor eine besondere Gruppe von Reservezellen entdeckt, welche sich für die therapeutische Transplantation bei Duchenne Muskeldystrophie besonders eignen könnten. Die derzeitigen Versuche haben zum Ziel, diese Reservezellen zu isolieren und deren Potential zur Muskelregeneration zu testen.

DR. INÉS SORO ARNÁIZ, ETH ZÜRICH

Dr. Inés Soro benutzt pharmakologische Methoden, um die Regenerationsfähigkeit von Stammzellen in dystrophischen Muskeln zu verbessern.

PROFS. SUSAN TREVES UND FRANCESCO ZORZATO, UNIVERSITÄT BASEL

Die Forscher möchten den kausalen Zusammenhang zwischen Genmutationen und Skelettd deformitäten bei Patienten mit RYR-1 bedingten Myopathien aufklären.

PROF. PATRICK TSCHOPP, UNIVERSITÄT BASEL

Prof. Patrick Tschopp untersucht die Schaltkreise zwischen Muskeln und Nervenzellen. Bessere Kenntnisse über die Regulation und Aufrechterhaltung dieser Schaltkreise könnten neue Therapiemöglichkeiten für neuromuskuläre Krankheiten eröffnen.

PROF. MARISA JACONI, UNIVERSITÄT GENÈVE STIPENDIUM PAUL PETTAVINO

Prof. Jaconi wird in diesem Projekt neue Methoden testen, um die bisher bestehenden Hürden der Stammzelltherapie bei der Duchenne Muskeldystrophie überwinden zu können. Wenn diese Experimente erfolgreich sind, sollten diese den Weg für eine Zelltherapie ebnen.

Rapporto del Consiglio scientifico

Nel novembre 2021, dopo un'attenta valutazione, il Consiglio scientifico ha raccomandato 9 dei 23 progetti inoltrati per un finanziamento. Due delle borse di ricerca sono state assegnate a giovani ricercatori e ricercatrici che lavorano in Svizzera e sono contrassegnate da questo simbolo. 

PROF. FRÉDÉRIC ALLAIN, ETH DI ZURIGO

Il Prof. Frédéric Allain utilizza metodi di risonanza magnetica per studiare il legame dell'RNA con una proteina di trasporto responsabile dell'accumulo di peptidi tossici nel tessuto cerebrale dei pazienti affetti da SLA. Prevenire questo accumulo potrebbe rappresentare un nuovo approccio al trattamento della SLA.



DR. AMADO CARRERAS-SUREDA, UNIVERSITÀ DI GINEVRA

Il dottor Amado Carreras studia come modificare l'attività spesso elevata di alcuni canali del calcio nelle fibre muscolari di pazienti affetti da miopatia tubulare.

DR. OLIVIER DORCHIES, UNIVERSITÀ DI GINEVRA

Il Dr. Olivier Dorchies svilupperà nuovi modelli di topo che dovrebbero imitare la distrofia muscolare di Duchenne meglio dei modelli attualmente disponibili e potrebbero quindi essere utilizzati per testare potenziali applicazioni.

DR. ALEXIS JOURDAIN, UNIVERSITÀ DI LOSANNA

Il Dr. Alexis Jourdain studierà le basi genetiche delle miopatie mitocondriali per migliorare i metodi diagnostici attualmente utilizzati. Inoltre, indagherà se i muscoli posseggono meccanismi protettivi contro la disfunzione mitocondriale, con l'obiettivo di migliorarli farmacologicamente.

DR. THOMAS LAUMONIER, UNIVERSITÀ DI GINEVRA

Nel suo laboratorio, il Dr. Thomas Laumonier ha scoperto un sottogruppo di cellule di riserva che potrebbe essere particolarmente adatto al trapianto terapeutico nella distrofia muscolare di Duchenne. Gli esperimenti in corso mirano ad isolare queste cellule di riserva ed a testarne il potenziale per la rigenerazione muscolare.



DR. INÉS SORO ARNÁIZ, ETH DI ZURIGO

La Dr. Inés Soro utilizza metodi farmacologici per migliorare la capacità rigenerativa delle cellule staminali nel muscolo distrofico.

PROF. SUSAN TREVES E FRANCESCO ZORZATO, UNIVERSITÀ DI BASILEA

I ricercatori desiderano chiarire la relazione causale tra le mutazioni genetiche e le deformità scheletriche nei pazienti con miopatie legate a RYR-1.

PROF. PATRICK TSCHOPP, UNIVERSITÀ DI BASILEA

Il Prof. Patrick Tschopp studia i circuiti tra muscoli e cellule nervose. Una migliore conoscenza della regolazione e del mantenimento di questi circuiti potrebbe aprire nuove opzioni terapeutiche per le malattie neuromuscolari.

PROF. MARISA JACONI, UNIVERSITÀ DI GINEVRA BORSA DI RICERCA PAUL PETTAVINO

In questo progetto, la Prof. Jaconi sperimenterà nuovi metodi per superare gli ostacoli esistenti nella terapia con cellule staminali per la distrofia muscolare di Duchenne. In caso di successo, questi esperimenti dovrebbero migliorare le condizioni per la terapia cellulare.

POLY MYALGIE RHUMA TISMALE

Polymyalgia rheumatica
Polimialgia reumatica



Grâce à la succession du Dr Sven Widgren et au soutien technique de la fondation américaine Vasculitis Foundation, la FSRMM a pu soutenir en 2021 un projet sur la polymyalgie rhumatismale.

Le Prof. Thomas Daikeler, de l'Hôpital universitaire de Bâle, comparera les différentes réponses des patients à la cortisone avec les données de laboratoire, afin d'identifier les signes précoces de réussite du traitement et de permettre des thérapies adaptées aux besoins individuels.

Dank dem Nachlass von Dr. Sven Widgren und der fachlichen Unterstützung der amerikanischen Vasculitis Foundation, konnte die FSRMM 2021 ein Projekt über Polymyalgia rheumatica unterstützen.

Prof. Thomas Daikeler, Universitätsspital Basel, wird das unterschiedliche Ansprechen der Patienten bei Kortisontherapie mit Labordaten vergleichen, um frühe Zeichen eines Therapieerfolgs zu identifizieren und individuell angepasste Therapien zu ermöglichen.

Grazie al lascito del Dr. Sven Widgren e al supporto tecnico della Vasculitis Foundation (USA), la FSRMM ha potuto sostenere nel 2021 un progetto sulla polimialgia reumatica.

Il Prof. Thomas Daikeler, dell'Ospedale Universitario di Basilea, confronterà le diverse risposte dei pazienti alla terapia con cortisone con i dati di laboratorio per identificare i primi indizi di successo terapeutico e consentire terapie personalizzate.

RAPPORTS 2021

Rapporti 2021

Analisi dei potenziali d'azione nei pazienti con miopatie mediante un nuovo apparecchio EMG portatile e senza fili



PROF. ALAIN KÄLIN,
NEUROCENTRO SVIZZERA
ITALIANA

BORSA DI RICERCA
2018 – 2019

Il Neurocentro della Svizzera Italiana, in collaborazione con la SUPSI-TTHF, ha condotto uno studio clinico con l'obiettivo di sviluppare un apparecchio elettromiografico multicanale di superficie, senza fili e non invasivo, per analizzare i potenziali delle unità motorie (MUP) e misurare la velocità di conduzione delle fibre muscolari (MFCV) in pazienti affetti da miopatie. L'algoritmo sviluppato dalla SUPSI è in grado di scomporre con successo i segnali EMG di superficie ad alta densità nelle loro componenti. Mentre la MFCV è più variabile, la misura del numero e dell'ampiezza delle MUP ha mostrato una buona riproducibilità. Tuttavia, spesso non è stato possibile utilizzarla nei muscoli gravemente colpiti a causa dell'impossibilità per i pazienti di eseguire i compiti di attività volontaria richiesti, con conseguenti valori mancanti; inoltre, le restrizioni Covid hanno limitato il numero di pazienti inclusi nello studio. I risultati devono essere confermati in uno studio più ampio.

Nouveaux mécanismes contribuant au dysfonctionnement musculaire dans la dystrophie myotonique de type I

Dans un précédent projet financé en 2016, le laboratoire de la Prof. Perrine Castets a montré que la jonction neuromusculaire est détériorée dans les muscles de souris modèles de la DM1 et a identifié CaMKII comme cause possible de cette altération. L'expression des gènes synaptiques et les voies de signalisation dépendantes de l'activité sont perturbées dans les muscles DM1 et le renouvellement des récepteurs à l'acétylcholine est accru à la plaque motrice. Ces perturbations pourraient résulter de la perte de l'isoforme spécifique du muscle de CaMKII β dans le muscle DM1. Ces résultats permettent de mieux comprendre le dysfonctionnement musculaire dans la DM1 et ouvrent de nouvelles perspectives.



PROF. PERRINE CASTETS,
UNIVERSITÉ DE GENÈVE

BORSE DE RECHERCHE 2020

13TH SWISS MEETING ON MUSCLE RESEARCH

5 – 7 décembre 2021 / 5. – 7. Dezember 2021 / 5 – 7 dicembre 2021

Après deux ans de pandémie de COVID, le besoin d'échanges, de réseautage et de discussions entre les chercheurs suisses était élevé. En conséquence, nous avons pu nous réjouir d'un intérêt record pour le Swiss Meeting on Muscle Research. Près d'une centaine de participants se sont inscrits et seuls cinq d'entre eux ont dû annuler leur participation en raison de restrictions de voyage imposées par leurs instituts de recherche. Grâce à l'aide professionnelle de l'équipe de Macolin, nous avons toutefois pu proposer un streaming à ces participants. Le professeur Stephan Kröger, de l'université Ludwig-Maximilian de Munich, a ouvert le meeting avec sa conférence principale sur son domaine de recherche, les fuseaux musculaires. Il a pu discuter avec de nombreux jeunes scientifiques pendant les sessions de posters. Les coûts plus élevés de ce meeting ont pu être en partie compensés par une subvention de l'entreprise Roche, que nous remercions ici encore une fois chaleureusement.



Nach zwei Jahren COVID-Pandemie war der Bedarf an Austausch, Networking und Diskussionen unter den Schweizer Forschern hoch. Dementsprechend konnten wir uns an einem rekordhohen Interesse an Swiss Meeting on Muscle Research freuen. Fast hundert Teilnehmer haben sich angemeldet, nur fünf davon mussten wegen Reiseeinschränkungen ihrer Forschungsinstitute doch absagen. Mit der professionellen Hilfe des Teams in Magglingen konnten wir aber diesen Teilnehmern ein Streaming anbieten. Prof. Stephan Kröger, aus der Ludwig-Maximilian-Universität in München, hat mit einem Keynote Lecture über seinen Forschungsschwerpunkt Muskelspindeln das Meeting eröffnet und konnte während den Poster Sessions mit zahlreichen jungen Wissenschaftlern diskutieren. Die erhöhten Kosten dieses Meeting konnten wir zum Teil mit einem Grant der Firma Roche abfedern, bei der wir uns an dieser Stelle nochmal herzlich bedanken.

Dopo due anni di pandemia COVID, la necessità di scambio, networking e discussione tra i ricercatori svizzeri era elevata. Di conseguenza, siamo stati lieti di constatare un interesse record per lo Swiss Meeting on Muscle Research. Registrati erano quasi cento partecipanti, di questi solo cinque hanno dovuto rinunciare a causa delle restrizioni di viaggio imposte dai loro istituti di ricerca. Tuttavia, grazie all'aiuto professionale del team di Magglingen, siamo stati in grado di offrire lo streaming a questi partecipanti. Il Prof. Stephan Kröger, dell'Università Ludwig-Maximilian di Monaco di Baviera, ha aperto l'incontro con una presentazione sulla sua ricerca sui fusi muscolari e ha potuto discutere con numerosi giovani scienziati durante le sessioni di poster. I costi supplementari di questo incontro sono stati in parte ammortizzati grazie ad una sovvenzione dell'azienda Roche, che ringraziamo nuovamente.

SEAL THERAPEUTICS AG



En novembre 2021, le Conseil de Fondation de la FSRMM a décidé de prendre une participation dans la start-up SEAL Therapeutics AG. L'entreprise a été fondée en 2021 et a mis au point une nouvelle thérapie génique prometteuse pour la dystrophie musculaire congénitale LAMA2 MD. SEAL Therapeutics AG cherche à établir un partenariat avec une entreprise pharmaceutique disposant de l'expérience technique et réglementaire pour contribuer au développement clinique d'une thérapie génique. Les preuves précliniques de cette approche ont été apportées au cours des dernières décennies dans le laboratoire du professeur Markus Rüegg au Biozentrum de l'Université de Bâle, en partie avec le soutien de la FSRMM. Avec cette participation, la FSRMM apporte donc une contribution importante pour permettre le développement clinique d'une thérapie.



Im November 2021 hat der Stiftungsrat der FSRMM die Beteiligung am Start-up Unternehmen SEAL Therapeutics AG beschlossen. Das Unternehmen wurde 2021 gegründet, um eine neuartige, vielversprechende Gentherapie für die kongenitale Muskeldystrophie LAMA2 MD zu entwickeln. SEAL Therapeutics AG strebt eine Partnerschaft mit einem Pharmaunternehmen an, das über die technische und regulatorische Erfahrung für die klinische Entwicklung einer Gentherapie verfügt. Die präklinische Evidenz für diesen Ansatz wurde in den vergangenen Jahrzehnten im Labor von Prof. Markus Rüegg am Biozentrum der Universität Basel erbracht, zum Teil mit Unterstützung der FSRMM. Mit dieser Beteiligung leistet die FSRMM einen wichtigen Beitrag, um die klinische Entwicklung einer Therapie zu ermöglichen.

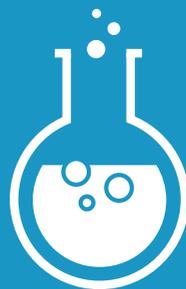
Nel novembre 2021, il Consiglio di Fondazione della FSRMM ha approvato l'investimento nella start-up SEAL Therapeutics AG. L'azienda è stata fondata nel 2021 per sviluppare una nuova e promettente terapia genica per la distrofia muscolare congenita LAMA2 MD. SEAL Therapeutics AG intende collaborare con un'azienda farmaceutica che abbia l'esperienza tecnica e normativa necessaria per lo sviluppo clinico di una terapia genica. I dati preclinici di questo approccio sono stati generati negli ultimi decenni nel laboratorio del Prof. Markus Rüegg presso il Biozentrum dell'Università di Basilea, in parte con il sostegno della FSRMM. Con questo investimento, la FSRMM contribuisce ad un passo importante per consentire lo sviluppo clinico di una terapia.

CHIFFRES + FAITS

1987 – 2021

Zahlen + Fakten . Fatti + Cifre

Dépenses totales . Gesamtaufwendungen . Investimenti totali
1987 – 2021: CHF 31 Mio



PROJETS DE RECHERCHE

Forschungsprojekte . Progetti di ricerca

CHF 25'779 (COÛTS TOTAUX . Gesamtkosten . Costi totali)

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

| | | |
|-----------------|------------------|--|
| BASEL | CHF 8'130 |  50 |
| UNI | CHF 6'168 |  38 |
| FMI | CHF 1'962 |  12 |
| BERN | CHF 3'439 |  25 |
| ZÜRICH | CHF 4'482 |  24 |
| UNI | CHF 1'993 |  10 |
| ETH | CHF 2'489 |  14 |
| LAUSANNE | CHF 3'092 |  17 |
| UNI | CHF 2'437 |  13 |
| EPFL | CHF 655 |  4 |
| GENÈVE | CHF 6'238 |  41 |
| 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 1263  11

CONFERENCES + ATELIERS

Meetings + Workshops
Conferenze + workshop



ENMC

CHF 1034  261

Autre

CHF 403  42

MONTANT . Betrag . importo *1000 (CHF)

AUTRES INVESTISSEMENTS

Andere Investitionen
Altri investimenti

MD/PhD programme

CHF 780  5

Formation . Weiterbildungen .
Corsi di formazione

CHF 120  2

Myosuisse Netzwerk + Registres de patients

CHF 202

Chaire de Myologie Uni Basel

CHF 300

Collagen VI-Alliance

CHF 13  2

Polymyalgie rhumatismale

CHF 417  4

FINANCES

Finanzen . Finanze

LES CHIFFRES CLÉS DE L'ANNÉE 2021

Die Kennzahlen des Jahres 2021 . Le cifre dell'anno 2021

| IN CHF | 2021 | 2020 |
|--|------------|------------|
| Actif circulant . Umlaufvermögen . Attivo circolante | 1'455'566 | 2'027'644 |
| Liquidités . davon Liquidität . Liquidità | 1'455'566 | 2'009'589 |
| Placements . Anlagen . Investimenti | 20'219'486 | 18'830'647 |
| Recettes selon les buts de la Fondation . Erträge gem. Stiftungszweck . Proventi ai sensi degli obiettivi di Fondazione | 764'024 | 1'125'455 |
| dont Téléthon . davon Telethon . di cui Telethon | 300'000 | 477'800 |
| dont Bienfaiteurs . davon Spenden . di cui donazioni | 23'224 | 33'405 |
| dont Fondations . davon Stiftungen . di cui fondazioni | 440'800 | 614'250 |
| Dépenses selon les buts de la Fondation . Aufwendungen gem. Stiftungszweck . Oneri ai sensi degli obiettivi di Fondazione | -1'101'453 | -855'877 |
| dont bourses et séminaires . davon Stipendien & Seminare . di cui borse e seminari | -1'062'396 | -817'636 |
| dont cotisations . davon Mitgliedschaften . di cui quote associative | -39'057 | -38'241 |
| Résultat brut selon les buts de la Fondation . Bruttoergebnis gem. Stiftungszweck . Risultato lordo ai sensi degli obiettivi di Fondazione | 337'429 | -269'578 |
| Frais de personnels . Personalaufwand . Spese di personale | -53'212 | -54'792 |
| Mandate & Fundraising . mandats et collecte de fonds . mandati e raccolta fondi | -149'080 | -134'643 |
| Autres frais de gestion . übriger betrieblicher Aufwand . altri oneri di gestione | -38'955 | -49'310 |
| Résultat net selon les buts de la Fondation . Nettoergebnis gem. Stiftungszweck . Risultato netto ai sensi degli obiettivi di Fondazione | -578'676 | 30'833 |
| Résultat net après attribution/utilisation des réserves de l'héritage* . Nettoergebnis nach Zuweisung/Verwendung Reserven Erbschaft* . Netto dopo attribuzione/utilizzazione delle riserve del lascito* | -973'959 | -101'404 |

* 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 973'959,07 aus. Diese Zahl, welche auch im Jahresbericht publiziert wird, entspricht dem Resultat unter Ausklammerung der Finanzaufwendungen und -erträge. Einerseits haben wir deutlich höhere Stipendien bewilligt und andererseits mussten wir unsere Beteiligung an SEAL Therapeutics auf Anraten der Revisionsgesellschaft in Höhe von CHF 500'000.-- vollständig abschreiben.

Die ausbezahlten Stipendien beliefen sich im Jahr 2021 auf rund CHF 1,1 Mio., dies sind fast CHF 350'000.-- mehr als im Vorjahr. Der Wissenschaftliche Beirat unter Leitung von Prof. Markus Rüegg hatte sehr viele Anträge erhalten und der Stiftungsrat hat diese aufgrund der guten Qualität in der erwähnten Höhe bewilligt. Der Stiftungsrat war sich dabei bewusst, ein negatives Ergebnis in Kauf zu nehmen. Die übrigen Kosten wie Löhne, Mandate und betrieblicher Aufwand bewegen sich auf Höhe des Vorjahres.

Während des Jahres 2021 wurden bei den Liegenschaften in Neuchatel Renovationen in Höhe von rund CHF 250'000.-- vorgenommen. Weitere Renovationen im Aussenbereich sowie die Erstellung von Garagen werden im nächsten Jahr vorgenommen.

Wie dem Jahresbericht zu entnehmen ist, hat der Stiftungsrat eine weitere Beteiligung bewilligt. Es handelt sich um die neu gegründete Gesellschaft SEAL Therapeutics in Basel in Höhe von Total CHF 1 Mio. (davon flossen im Jahr 2021 CHF 500'000.--). Finanziert wurden diese Ausgaben durch Spenden von Gönnern,



HANSPETER HAGNAUER,
KASSIER

anderen Stiftungen und wie seit Jahren durch den Beitrag der Aktion Téléthon Schweiz. Aufgrund von Corona war der Spendeneingang bei Téléthon leider sehr viel tiefer, was sich auch auf den Beitrag an unsere Stiftung niederschlug.

Das Vermögen der Stiftung ist bei verschiedenen Banken konservativ angelegt. Bei UBS liegt der Grossteil des Vermögens aus Erbschaft und ist in kostengünstigen Index-Fonds angelegt. Bei der Banque Cantonale Neuchatel ist der Rest des Vermögens aus Erbschaft angelegt, hauptsächlich in Aktien und Fonds im Immobiliensektor. Daneben halten wir auch verschiedene Aktien aus der Schweiz, welche eine überdurchschnittliche Rendite aufweisen. Das ursprüngliche Vermögen der Stiftung ist bei der Basellandschaftlichen Kantonalbank angelegt. Obwohl die Stiftung bei beiden Kantonalbanken erhebliche liquide Mittel unterhält, muss sie keine Negativ-Zinsen bezahlen. Dafür bedanken wir uns bei ihnen sehr.

Die Anlagen bei den Banken entwickelten sich im Jahr 2021 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.

SANTHERA PHARMACEUTICALS



SHABIR HASHAM, CHIEF MEDICAL OFFICER

Santhera's übergeordnetes Ziel im letzten Jahr war es, unseren klinischen Therapiekandidaten Vamorolone zur Behandlung von Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) in Richtung Zulassung voranzubringen – und wir freuen uns sehr, dass wir dabei wichtige Meilensteine erreicht haben. Neben Vamorolone, unserem strategischen Hauptfokus, haben wir die Entwicklung von Lonodelestat, unserem zweiten klinischen Entwicklungskandidaten für pulmonale Indikationen, weiter vorangetrieben.

Prüfmedikament Vamorolone auf dem Weg zum erwarteten ersten Markteintritt anfangs 2023

Vamorolone wird von ReveraGen und Santhera gemeinsam für Patienten mit DMD entwickelt, die eine mit derzeitigen Behandlungsstandards vergleichbare entzündungshemmende und

muskelersetzende Behandlung benötigen, aber mit einem verbesserten Sicherheits- und Verträglichkeitsprofil.

Der Wirkstoff Vamorolone wurde so entwickelt, dass er am Glukokortikoid-Rezeptor (GR) angreift, um die vorteilhafte entzündungshemmende Wirkung von Glukokortikoid-Steroiden, dem Therapiestandard bei DMD, beizubehalten. Er wurde jedoch speziell so konzipiert, dass er die nachgeschaltete Aktivierung von Genen reduziert, die für einige der wichtigsten Nebenwirkungen verantwortlich sind. Solche steroidtypischen Nebenwirkungen stellen für betroffene Kinder und ihre Familien eine erhöhte Belastung dar und führen oft zu einem vorzeitigen Absetzen des Medikaments oder es sind beträchtliche medizinische Ressourcen notwendig, um ihnen entgegen zu wirken.

Die im letzten Jahr abgeschlossene positive zulassungsrelevante Phase-2b-Studie VISION-DMD zeigte eine statistisch signifikante Überlegenheit von Vamorolone im Vergleich zu Placebo bei mehreren Wirksamkeitsendpunkten mit zwei Dosierungen in einem 3-fachen Dosisbereich. Die Behandlung mit Vamorolone 6 mg/kg/Tag wurde im Allgemeinen gut vertragen, wobei die Häufigkeit klinisch relevanter unerwünschter Ereignisse mit der von Placebo vergleichbar war. Während das Sicherheitsprofil von Vamorolone einige Risiken mit denen von Glukokortikoiden teilt, wie z. B. Nebennierensuppression, cushingoide Merkmale oder Gewichtszunahme in einer dosisabhängigen Weise, weist es wichtige klinische Unterschiede auf, die auf ein verbessertes Sicherheitsprofil hindeuten. Dazu gehören unter anderem As-

pekte, die die Knochengesundheit und den Gemütszustand von Patienten betreffen:

- keine schädlichen Auswirkungen auf den Knochenstoffwechsel mit dem Potenzial, die Häufigkeit und Schwere von Wirbelbrüchen zu verringern
- normales Wachstum, wodurch das Risiko eines Kleinwuchses verringert wird
- verringerte Häufigkeit und Schwere von verhaltensbezogenen Ereignissen

Abschluss der laufenden NDA-Einreichung bei der FDA bis Ende Juni 2022 erwartet

Auf Basis der erfolgreichen VISION-DMD-Studie, und nach einem erfolgreichen Pre-NDA-Meeting mit der U.S.-amerikanischen Gesundheitsbehörde FDA, hat Santhera im März 2022 einen schrittweisen Zulassungsantrag (NDA, new drug application) in den USA gestellt, den wir voraussichtlich bis Ende Juni 2022 abschliessen werden. Dies ist wirklich ein grosser Meilenstein für Santhera und ein wichtiger Schritt für die Duchenne-Gemeinschaft. Wir freuen uns auf die weitere enge Zusammenarbeit mit der FDA in den kommenden Monaten. Die kommerzielle Markteinführung würde in den USA beginnen, vorbehaltlich der Zulassung, die wir frühestens im ersten Quartal 2023 erwarten, gefolgt von Europa, wo die Einreichung des Zulassungsantrags (MAA, marketing authorization application) für das dritte Quartal 2022 geplant ist.

Patienten stehen an erster Stelle, auch in schwierigen Zeiten

Das Engagement von Santhera für Duchenne-Patienten und deren Familien und Betreuer hatte auch im Jahr 2021 höchste Priorität. Mit dem Auftreten der weltweiten COVID-19-Pandemie mussten Santhera und ihre Partner die Pläne für die klinische Entwicklung rasch

anpassen. Mit Santhera's Unterstützung konnte der Partner ReveraGen die wichtige Phase-2b-Studie VISION-DMD mit Vamorolone fortsetzen und erfolgreich abschliessen. Wichtig ist auch, dass das Vamorolone-Expanded-Access-Programm (EAP, Programm für den Zugang zu einem Prüfpräparat vor dessen Zulassung) für Studienteilnehmer mit Duchenne, die die VISION-DMD-Studie abgeschlossen haben, während der Pandemie ununterbrochen fortgesetzt werden konnte. Zurzeit nehmen etwa 150 Patienten am Vamorolone-EAP teil, einige von ihnen bereits bis zu drei Jahre lang.

Die verbesserten Aussichten für Duchenne-Patienten und ihre Familien sind vor allem auch der unermüdlichen Arbeit der weltweiten Duchenne-Patientenorganisationen zuzuschreiben, und Santhera ist dankbar, die Arbeit dieser Fürsprecherorganisationen zu unterstützen. Die Duchenne-Gemeinschaft inspiriert uns auch immer wieder mit ihrem Durchhaltevermögen und ihrem Engagement für die Förderung von Bildung, Forschung und Unterstützung von Menschen, die mit Duchenne-Muskeldystrophie leben.

Im Jahr 2022 konzentriert sich Santhera auf Programme, die Patienten und Familien unterstützen und helfen, einige der mit einer Duchenne-Diagnose verbundenen Belastungen zu verringern. Die Entwicklung von Produkten und Programmen, die diesen Patienten helfen, ihre Ziele und Träume zu verwirklichen, steht für uns an erster Stelle.

Wir haben bei Santhera ein erfahrenes und engagiertes Team, das sich mit grosser Hingabe der Entwicklung neuer Medikamente für die Behandlung seltener Krankheiten widmet. Wir freuen uns, Sie dabei über unsere Fortschritte auf dem Laufenden zu halten und danken für Ihr Interesse und Ihre Unterstützung.

TELETHON



Le Téléthon Genève – Les sapeur-pompiers de Vernier au centre commercial de Blandonnet

Action 2021

Chaque année, depuis plus de 30 ans des milliers de bénévoles se mobilisent dans toute la Suisse le premier week-end de décembre en organisant une manifestation dont les bénéfices sont versés à la fondation Téléthon.

Les dons ainsi récoltés sont redistribués à des organisations d'aide sociale ou de recherche scientifique active dans le domaine des maladies génétiques rares, en particulier à l'Association Suisse Romande Intervenant contre les maladies neuro-musculaires (ASRIMM), à l'Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana (MGR), et à la Fondation Suisse de recherche sur les Maladies Musculaires (FSRMM).

En 2020, la majorité des événements n'ont pas pu avoir lieu à cause des restrictions sanitaires dues au Covid et tous se réjouissaient beaucoup de l'édition 2021.

Riche en galères

40'000 peluches Jules le renard servant traditionnellement à lever des fonds sont restées bloquées dans le port de Marseille. Heureusement nous avons pu limiter les dégâts en proposant les peluches des années précédentes à la vente. Des restrictions Covid de dernières minutes ont con-



info@telethon.ch, www.telethon.ch

traint de nombreux organisateurs à annuler leur manifestation aux derniers moments. Pour certains quelques heures avant le coup de d'envoi... Un temps particulièrement exécrable a balayé la Suisse tout le week-end, décourageant de nombreux visiteurs à se rendre sur les manifestations.

Riche en mobilisation et en émotion

Malgré ces contraintes nos bénévoles se sont adaptés, ils ont répondu « présents ». Grâce à leur énergie hors du commun, la vague de solidarité a pu avoir lieu. Une motivation sans faille, qui a réchauffé le cœur des familles touchées par une maladie génétique rare. Un immense merci à tous les bénévoles ! La fondation met dès à présent toute son énergie sur l'édition 2022 et espère son succès afin de pouvoir en faire bénéficier la FSRMM. Dans le monde entier, les essais se multiplient et des traitements innovants sont mis à la disposition des malades. Nous sommes fiers de pouvoir dire que nous y participons. Merci à la FSRMM et aux chercheurs qu'elle soutient de donner de l'espoir aux familles touchées.



En septembre 2021, Yannick Tachet, atteint amyotrophie spinale, a réalisé un exploit en bouclant un semiironman! Avec son association Sport4Hope il a récolté des fonds et il a remis un chèque de Fr. 10'000.- au Téléthon Suisse. 24h d'effort, 1.9 km de natation dans le lac, avant d'enchaîner avec 90 km à vélo (en tandem) et 21.1 km de marche. Quel exploit !

Aktion 2021

Seit mehr als 30 Jahren mobilisieren sich jedes Jahr in der ganzen Schweiz am ersten Dezemberwochenende Tausende von Volunteers und organisieren Veranstaltungen, deren Gewinne an die Stiftung Telethon gespendet werden. Die gesammelten Spenden werden an soziale Hilfsorganisationen oder an die aktive wissenschaftliche Forschung im Bereich der seltenen genetischen Krankheiten gespendet: vor allem an die Association Suisse Romande Intervenant contre les maladies neuro-musculaires (ASRIMM), die Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana (MGR) und die Schweizerische Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten (FSRMM).

2020 konnten die meisten Veranstaltungen aufgrund der Massnahmen zum Gesundheitsschutz wegen Covid-19 nicht stattfinden, deshalb war die Freude angesichts der Ausgabe 2021 besonders gross.

Marseille fest. Zum Glück konnten die Verluste durch den Verkauf der Plüschtiere aus den Vorjahren eingedämmt werden. Aufgrund von Last-Minute-Massnahmen wegen Covid-19 mussten zahlreiche Organisatoren ihre Veranstaltungen im letzten Moment absagen, einige nur wenige Stunden vor dem Start. Während des Wochenendes herrschte in der Schweiz besonders garstiges Wetter, was zahlreiche Besucher von einem Besuch der Veranstaltungen abhielt.



Die Feuerwehr von Naters sammelte Geld.



Diese Illustration wurde ehrenamtlich von Nicole Duvals angefertigt.

Die Ausgabe 2021 war reich an Höhen und Tiefen

Startschwierigkeiten

40'000 Exemplare des Plüschtiers Jules der Fuchs, die traditionell für die Spendensammlung verwendet werden, steckten im Hafen von

Starke Mobilisierung und Emotionen

All diesen Widrigkeiten zum Trotz passten sich unsere Volunteers an und waren zur Stelle. Dank ihrer aussergewöhnlichen Energie konnte die Welle der Solidarität über die Schweiz schwappen. Die unerschütterliche Motivation hat die von einer seltenen genetischen Krankheit betroffenen Familien sehr gerührt. Ein riesiges Dankeschön an alle Volunteers! Ab sofort steckt die Stiftung ihre gesamte Energie in die Vorbereitung der Ausgabe 2022, in der Hoffnung, dass sie ein voller Erfolg wird, um die FSRMM zu unterstützen. Weltweit steigt die Zahl der klinischen Studien und den Kranken werden innovative Behandlungen zur Verfügung gestellt. Wir sind stolz, ein Teil davon zu sein. Danke an die FSRMM und die von ihr unterstützten Forscher, für die Hoffnung, die sie den betroffenen Familien geben.



Il 2 ottobre, la manifestazione intitolata «Telethon Vola» ha riunito un migliaio di persone presso l'aeroporto di Locarno-Magadino.

Azione 2021

Da oltre 30 anni, il primo fine settimana di dicembre migliaia di volontari si mobilitano in tutta la Svizzera per organizzare manifestazioni il cui ricavato è devoluto alla Fondazione Telethon.

Le donazioni raccolte sono devolute a organizzazioni attive nel campo dell'aiuto sociale o della ricerca scientifica nell'ambito delle malattie genetiche rare, in particolare all'Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires (ASRIMM), all'Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana (MGR) e alla Fondazione Svizzera per la Ricerca sulle Malattie Muscolari (FSRMM).

Dopo la cancellazione, nel 2020, di gran parte degli eventi a causa delle restrizioni sanitarie dovute alla COVID, vi era particolare attesa per l'edizione 2021.

L'edizione 2021 è stata «piena»

Piena di sfide

40 000 peluche di Jules la volpe, destinati a raccogliere fondi, sono rimasti bloccati al porto di Marsiglia. Fortunatamente, è stato possibile limitare i danni mettendo in vendita i peluche degli anni precedenti. Le restrizioni anti COVID dell'ultimo minuto hanno costretto vari organizzatori ad annullare la propria manifestazione con un preavviso in certi casi di appena qualche ora.

Come se non bastasse, per l'intero finesettimana le condizioni meteo sono state a dir poco pessime in tutta la Svizzera e hanno scoraggiato molti visitatori a partecipare alle manifestazioni.

Piena di mobilitazione ed emozione

Nonostante tutti questi contrattempi, i volontari non si sono tirati indietro e hanno saputo adattarsi. Hanno dato prova di un'energia fuori dal comune, che ha alimentato il fuoco della solidarietà. La loro evidente motivazione ha scaldato il cuore delle famiglie che affrontano una malattia genetica rara. Un enorme e sincero grazie a tutti i volontari! Nel frattempo, in seno alla Fondazione, tutti gli sguardi sono già puntati sull'edizione 2022. Confidiamo nel suo successo, che ancora una volta andrà a beneficio della FSRMM. Nel mondo intero, gli studi si moltiplicano e trattamenti innovativi sono messi a disposizione delle persone malate. Siamo fieri di poter dire di essere parte di tale progresso. Grazie infinite alla FSRMM e ai ricercatori che la sostengono per la speranza che donano alle famiglie colpite.

Dopo un anno di pausa sono tornati in piazza i «Babbi Natale sulle Harley e le Indian». Una sfilata con oltre 150 Babbi Natale ha attirato l'attenzione di tutta la città di Lugano e si è conclusa sulla Piazza Rezzonico on polenta, spezzatino e gorgonzola.



CRISTELLE BURLLOT, CENTRE DE COORDINATION NATIONALE

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**

isaac
dreyfus
bernheim
FONDATION/STIFTUNG



Fondation Andrea Ferrari



David Bruderer Stiftung, Uitikon

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

Photographie: Vera Markus, Téléthron, Santhera Pharmaceuticals
Conception & Design: Barbara Kuberczyk Kommunikationsdesign
Typographie: Grafisches Service-Zentrum, Wohn- und Bürozentrum für Körperbehinderte, Reinach