

PROJEKTE 2020

- ZIELE UNSERER FORSCHUNGSFÖRDERUNG
- FORSCHUNGSPROJEKTE 2020
- PARTNER + GÖNNER
- ZAHLEN + FAKTEN

www.fsrmm.ch



INHALTS VERZEICHNIS



-
- 3 EDITORIAL
 - 4 DIE ZIELE UNSERER FORSCHUNGSFÖRDERUNG
 - 8 FORSCHUNGSPROJEKTE 2020
 - 26 PARTNER + GÖNNER
 - 27 ZAHLEN + FAKTEN
 - 28 KONTAKT & INFORMATIONEN

EDITORIAL



Steter Tropfen höhlt den Stein – Erste Therapien für einzelne Formen der Muskelkrankheiten wurden zugelassen oder stehen unmittelbar davor. Sorge bereiten allerdings die exorbitanten Preise. Zusammen mit PRORARIS setzt sich die FSRMM auf politischer Ebene dafür ein, diese Medikamente für eine grösstmögliche Zahl von Betroffenen zugänglich zu machen. Auch diese Jahr wurden der FSRMM zahlreiche Forschungsprojekte eingereicht, unter denen der wissenschaftliche Beirat nach kritischer Prüfung und unter Beizug externer Reviewer deren 6 ausgewählt hat:

Mit grosser Genugtuung nehmen wir zur Kenntnis, dass auch die von der FSRMM unterstützte Grundlagenforschung zu konkreten Therapien führt. Wir sind daher besonders glücklich, nunmehr einen Beitrag an die anlaufende Phase-3 Studie für den vielversprechenden Wirkstoff Tamoxifen zu leisten, an der sich nebst der Schweiz mehrere europäische Versuchsstandorte beteiligen (S. 20) – ein eindrückliches Beispiel internationaler Forschungszusammenarbeit.

Dies ist uns Ansporn, auch die Forschung bisher weniger untersuchter Krankheitsformen, wie etwa die Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie (S. 13) und die Myotone Dystrophie Typ 1 (S. 8), sowie zwei Projekte zur Verbesserung von diagnostischen Verfahren für die Critical-Illness-Myopathy (S. 16) und für periphere Nervenerkrankungen (S. 17) zu fördern. Für die Polymyalgia rheumatica liegt auch dieses Jahr ein vielversprechendes Forschungsprojekt aus der Schweiz vor (S. 25). Dem wissenschaftlichen Beirat sei an dieser Stelle für seine ausgezeichnete Arbeit herzlich gedankt.

Das Schweizer Register für DMD und SMA wurde in den letzten Jahren stark professionalisiert und stellt ein wichtiges Werkzeug für Mediziner und Patienten dar. Mit anderen Organisationen leisten wir einen finanziellen Beitrag (S. 15), damit die erforderliche Unabhängigkeit der Registers gegenüber andern Geldgebern gewahrt werden kann.

Wir freuen uns, im November 2020 erneut das alle 2 Jahre in Magglingen stattfindende „Swiss Meeting on Muscle Research“ organisieren zu können. Dieses bei den Schweizer Forschern sehr geschätzte Treffen dient der Weiterbildung und dem gegenseitigen Austausch. Nicht selten entstehen dort neue Projekte und Zusammenarbeiten.

DIE ZIELE

UNSERER FORSCHUNGSFÖRDERUNG

-
- GRUNDLAGENFORSCHUNG
 - DIE ENTWICKLUNG NEUER THERAPIEANSÄTZE
 - DER AUSBAU DER MEDIZINISCHEN INFRASTRUKTUR
 - DIE ENTWICKLUNG VON BESSEREN DIAGNOSTISCHEN WERKZEUGEN
 - DIE UNTERSTÜTZUNG VON PILOT- UND KLINISCHEN STUDIEN
 - DIE FÖRDERUNG DES AUSTAUSCHES UND KOLLABORATION

ZIEL 1 GRUNDLAGENFORSCHUNG

Die meisten seltenen Muskelerkrankungen sind genetischen Ursprungs. Fehler oder Defekte eines Gens führen zu fehlerhaften oder fehlenden Proteinen im Körper. Je nach Funktion und Rolle dieser Eiweiße sind bestimmte biologische Prozesse beeinträchtigt, was oft zu einer Reihe weiterer Probleme führt, die das Krankheitsbild einer Muskelkrankheit letztlich bestimmen. Ähnlich wie das Fehlen eines einzelnen „Zahnes“ von einem Zahnrad, kann dies zu beträchtlichen Fehlern in einer grossen Produktionsmaschine führen. Daher ist es entscheidend, die verantwortlichen Gendefekte zu finden und die falsch laufenden Prozesse zu identifizieren. Nur so kann man erkennen, auf welchen Ebenen es möglich ist, den Schaden zu begrenzen und mögliche Ursachen zu beheben. Die Grundlagenforschung liefert dazu das Wissen. Auf der Grundlage dieser wissenschaftlichen Erkenntnisse können therapeutische Lösungsansätze entwickelt werden.

ZIEL 2 DIE ENTWICKLUNG NEUER THERAPIEANSÄTZE

Sind einmal die verantwortlichen Gene und die beeinträchtigten Prozesse identifiziert und geklärt, beginnt die Suche nach möglichen Therapieansätzen. Dies können entweder Wirkstoffe sein, die den falsch laufenden Prozess wieder in die richtige Richtung rücken, oder Therapien, die den Gendefekt an seinem Ursprung korrigieren. Der erste Ansatz ist einfacher, bringt zwar keine Heilung, lindert aber die Symptome und verbessert so die Lebensqualität und -erwartung betroffener Menschen. Der zweite Ansatz ist weitaus komplexer, verspricht aber eine meist vollständige Heilung der Krankheit. Aktuell wird in zwei Richtungen geforscht:

1. Die Gentherapie, mit welcher der Gendefekt durch spezifische Moleküle überbrückt oder gesunde Gene mittels Vektoren eingeschleust werden. Gentherapien werden spezifisch für jede Mutation entwickelt und sind jeweils nur für eine bestimmte Patientengruppe geeignet.
2. Die Zelltherapie, mit welcher die vorhandenen Stammzellen im Körper mit gesunden Spenderzellen angereichert werden oder die körpereigenen Stammzellen entnommen, im Labor repariert und wieder eingeführt werden.

ZIEL 3 DER AUSBAU DER MEDIZINISCHEN INFRASTRUKTUR

Bei seltenen Krankheiten ist die Erfahrung von Haus- und Spitalärzten nur sehr selten vorhanden. Für die Behandlung betroffener Menschen ist es deshalb wichtig, spezialisierte Zentren in erreichbarer Distanz zu haben. Diese Zentren sollten in der Lage sein, Patientinnen und Patienten interdisziplinär zu betreuen und so alle Aspekte der chronischen und degenerativen Krankheit zu berücksichtigen. Für klinische Studien (s. Ziel 5) ist es zudem entscheidend, dass alle Betroffenen mit ihren Mutationen und Behandlungen einheitlich erfasst und für nationale und internationale klinische Studien zugänglich sind.

ZIEL 4 DIE ENTWICKLUNG VON BESSEREN DIAGNOSTISCHEN WERKZEUGEN

Das genaue Erfassen und Dokumentieren von physiologischen und anatomischen Veränderungen im Verlauf der Krankheit ist extrem wichtig. Diagnostische Messinstrumente helfen, individuell angepasste Behandlungen anzubieten, die Wirksamkeit von Therapien zu überprüfen und diese allenfalls anzupassen.

ZIEL 5 DIE UNTERSTÜTZUNG VON PILOT- UND KLINISCHEN STUDIEN

Für die Entwicklung eines neuen Medikamentes sind nach der präklinischen Forschungsphase im Labor klinische Studien an gesunden (Phase I) respektive betroffenen Menschen (Phase II und III) erforderlich. Ohne zuverlässige Daten zur Sicherheit und Wirkung kann kein Medikament zugelassen werden.

Die Phase I dient dazu, die Aufnahme eines Wirkstoffes im menschlichen Körper zu messen, seine Verfügbarkeit im Kreislauf zu bestimmen und erste Verträglichkeitsdaten zu sammeln. Studien in der Phase I erfolgen in der Regel an gesunden Probanden und beinhalten keine Kontrollgruppe.

In der Phase II werden erste Daten zur Wirksamkeit und zur Verträglichkeit bzw. Medikamentensicherheit gesammelt sowie der Zusammenhang zwischen Dosis und Wirkung geprüft. An diesen Studien nehmen in der Regel nur von der jeweiligen Krankheit betroffene Menschen teil. Phase-II-Studien haben manchmal eine Kontrollgruppe.

Die Phase III soll schliesslich den Unterschied der Wirkung und Sicherheit eines Medikamentes gegenüber Placebos statistisch belegen. Dazu werden mehr Teilnehmende benötigt, die mittels Ein- und Ausschlusskriterien rekrutiert werden, um ein bestmögliches Resultat zu garantieren. Phase-III-Studien sind doppelt verblindet, d.h. weder der behandelnde Arzt noch die Teilnehmenden wissen, ob sie den Wirkstoff oder ein Placebo erhalten.

Nur mit positiven Resultaten aus der Phase III, in seltenen Fällen bereits aus der Phase II, kann bei den Arzneimittelbehörden die Zulassung eines Medikamentes beantragt werden. Die Kosten für klinische Studien sind meist sehr hoch und benötigen eine sorgfältige Koordination der involvierten Prüfärzte und Spitäler. Aufgrund der geringen Anzahl möglicher Teilnehmer sind Studien mit seltenen Krankheiten besonders schwierig zu rekrutieren. Aus diesem Grund dauern sie meist deutlich länger als Studien mit häufigen Erkrankungen.

Pilotstudien sind Studien mit wenigen Patienten, um eine mögliche Wirkung im Voraus zu evaluieren, Messmethoden und -grössen auszuprobieren und Darreichungsformen zu testen. Meistens werden Pilotstudien mit Wirkstoffen durchgeführt, die schon für andere Krankheiten zugelassen und deren Sicherheit und Verträglichkeit bereits bekannt sind.

ZIEL 6 DIE FÖRDERUNG DES AUSTAUSCHES UND DER KOLLABORATION

In der Forschung und ganz besonders bei den seltenen Krankheiten ist die internationale Zusammenarbeit sehr wichtig. Nur so können neue Erkenntnisse schnell verbreitet und diskutiert werden. Der Austausch von Wissen und Kompetenzen gewährleistet, dass Therapieansätze laufend validiert und weiterentwickelt werden können.

FORSCHUNGS PROJEKTE

2020

ZIEL 1

GRUNDLAGENFORSCHUNG

PROJEKT „CASTETS“

Neue Mechanismen, die verantwortlich sind für die Muskelschädigung bei der Myotonen Dystrophie Typ 1

Die Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) ist eine genetische Muskelerkrankung. Die Patienten leiden unter dem Verlust ihrer Muskelmasse (Atrophie) und unter einer krankhaften Veränderung der Muskelkontraktion (Myotonie). Zusammen schränken diese die Autonomie der Patienten stark ein. Ziel des Projektes ist es, die Ursachen der Muskelschädigung besser zu verstehen. Unsere früheren Studien haben gezeigt, dass die neuromuskuläre Synapse, welche die Nerven mit den Muskeln verbindet und die Kontraktion der Muskeln ermöglicht, bei einem Mausmodell der Krankheit (genannt HSALR) beschädigt ist. Wir haben auch Faktoren identifiziert, welche der Myotonie entgegenwirken können, wenn sie in erhöhten Mengen im Muskel auftreten. Die Ziele des Projektes sind 1) die Mechanismen zu verstehen, die in der HSALR Maus zur Schädigung der neuromuskulären Platte führen, und 2) die Funktion der neu identifizierten Faktoren zu untersuchen. Wir hoffen somit die Beiträge dieser zwei Aspekte beim Verlust der Muskelfunktion zu verstehen und mögliche therapeutische Strategien aufzudecken.

PROJEKTLEITUNG: PROF. PERRINE CASTETS
STANDORT: UNIVERSITÄT GENÈVE

GESAMTKOSTEN 2020: CHF 57'046.--
PROJEKTKOSTEN 2020: CHF 57'046.--

Die Fortschritte der Forschung sind die einzige
Hoffnung der noch unheilbaren Patienten.
Deshalb unterstützen wir seit Jahren die FSRMM
in ihrem unermüdlichen Kampf.

PASCALE UND TRISTAN JUILLERET, GÖNNER SEIT 1986, LAUSANNE

PROJEKT „TINTIGNAC/MITTAL“

Identifizierung kritischer Faktoren der Regulation von Proteinsynthese und Proteinabbau bei menschlicher Muskelatrophie

Die Grösse und Aufrechterhaltung gesunder Muskeln unterliegt einem ausgegogenen Gleichgewicht zwischen Proteinsynthese und Proteinabbau. Diese zwei Prozesse ermöglichen einerseits den Erhalt funktioneller Strukturen und andererseits den Abbau defekter Strukturen in den Muskelfasern. Bei der Erforschung der molekularen Ereignisse bei Muskelatrophie wurden lange Zeit nur die gestörten Abbaumechanismen untersucht. In diesem Projekt werden zwei entscheidende Faktoren näher untersucht, welche das Gleichgewicht zwischen Proteinsynthese und Proteinabbau steuern. Mittels modernster Analysemethoden wird das gesamte Netzwerk der Interaktionen dieser zwei Faktoren aufgeklärt. Das Projekt erhofft sich dadurch mögliche Ansatzpunkte zu entdecken, die eine gezielte Korrektur der bei Muskelatrophie gestörten Mechanismen ermöglichen.

PROJEKTLEITUNG: DR. LIONEL TINTIGNAC,
DR. NITISH MITTAL
STANDORT: UNIVERSITÄT BASEL

GESAMTKOSTEN 2019 – 2020: CHF 189'667.--
PROJEKTKOSTEN 2020: CHF 96'693.--

PROJEKT „LAUMONIER“

Molekulare und metabolische Charakterisierung und Untersuchung des therapeutischen Potenzials der menschlichen myogenen Stammzellen

Satellitenzellen sind Stammzellen des Skelettmuskels und sind unverzichtbar für die Muskelregeneration. Wir haben vor Kurzem gezeigt, dass es sich bei den in vitro erzeugten menschlichen myogenen Zellen, genannt „reserve“, um Zellen im Ruhezustand handelt, welche sehr ähnlich zu den Satellitenzellen sind. Sie besitzen die nötigen Voraussetzungen für eine Verwendung in der Zelltherapie: sie überleben nach der Injektion im Muskelgewebe, sie bilden neue Muskelfasern und sie generieren neue myogene Stammzellen vor Ort. In unseren Studien haben wir die wichtigsten molekularen Faktoren identifiziert, welche an der Einrichtung und Erhaltung des Ruhezustandes beteiligt sind. In diesem Projekt werden wir den Stoffwechsel und den Energiehaushalt dieser Zellen untersuchen, und wir werden ihr therapeutisches Potential in einem Mausmodell der Dystrophie Typ Duchenne testen. Die Ergebnisse werden es erlauben, die mögliche Verwendung der menschlichen myogenen Zellen „reserve“ in der Stammzelltherapie abzuklären.

PROJEKTLEITUNG: DR. THOMAS LAUMONIER
STANDORT: UNIVERSITÄT GENÈVE

GESAMTKOSTEN 2019 – 2021: CHF 178'600.--
PROJEKTKOSTEN 2020: CHF 59'000.--



Wir haben 2019 unsere Pipeline für neuromuskuläre Krankheiten erheblich erweitert.

DR. THOMAS MEIER, EX-STIPENDIAT UND GRÜNDER
VON SANTHERA PHARMACEUTICALS AG

DIE ENTWICKLUNG NEUER THERAPIEANSÄTZE

PROJEKT „TREVES/ZORZATO“

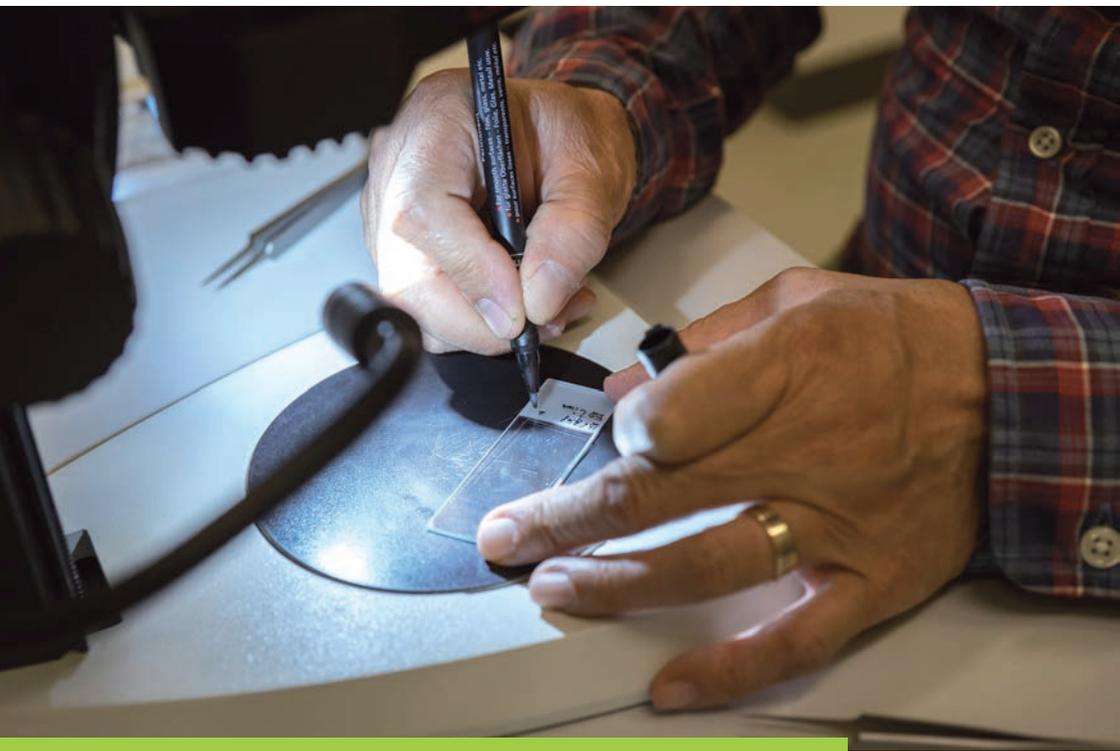
Epigenetische Prozesse als Ziel möglicher Therapien für Kongenitale Muskeldystrophien

Neben dem genetischen Erbgut, welches in den Zellen eines Organismus seit der Geburt festgelegt ist, bestimmen die epigenetischen Prozesse das Einschalten, die Regulation und das Ausschalten der Gene in den unterschiedlichen Geweben. In einem früheren Projekt hat das unterstützte Labor festgestellt, dass manche, für Kongenitale Dystrophien verantwortliche Mutationen des RyR-1 Gens die Expression und nicht die Funktion des Gens im differenzierten Stadium beeinflussen. In diesem Projekt sollen nun die epigenetischen Prozesse als mögliche Erklärung für diese Veränderungen der Expression des RyR-1 untersucht werden, um damit eventuell neue Wege für therapeutische Interventionen zu finden.

PROJEKTLÉITUNG: PROF. SUSAN TREVES,
PROF. FRANCESCO ZORZATO
STANDORT: UNIVERSITÄT BASEL

GESAMTKOSTEN 2019 – 2020: CHF 189'667.--
PROJEKTKOSTEN 2020: CHF 96'693.--





PROJEKT „KINTER/KLINGLER“

DNA Aptamere gegen DUX4 als neue therapeutische Interventionsmöglichkeit bei FSHD

Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie (FSHD) ist eine der häufigsten Formen der Muskeldystrophie. Derzeit ist für diese Erkrankung keine kausale Therapie verfügbar. Eine abnormale Expression des Transkriptionsfaktors DUX4 (ein DNA-Bindungsprotein, welches die Ablesung der Erbinformation reguliert) wurde kürzlich als Auslöser dieser Krankheit entdeckt. Wir haben kurze Oligonukleinsäuren (sogenannte Aptamere) entwickelt, die durch ihre Sequenz und ihre räumliche Struktur ein hohes Bindungsvermögen zu DUX4 aufweisen. Wir möchten diese Aptamere dahingehend modifizieren, dass diese den zelleigenen Proteinabbau spezifisch gegen DUX4 richten. Da DUX4 auch bei gewissen Krebserkrankungen dereguliert ist, könnte eine solche Methode ein Fortschritt nicht nur für FSHD sondern auch für die Krebsforschung darstellen.

PROJEKTLEITUNG: DR. JOCHEN KINTER,
DR. CHRISTIAN KLINGLER
STANDORT: UNIVERSITÄT BASEL

GESAMTKOSTEN 2020 – 2021: CHF 206'734.--
PROJEKTKOSTEN 2020: CHF 101'990.--

Dank der sorgfältigen Begutachtung der Gesuche durch internationale Experten und die Mitglieder des nationalen Beirats sind wir in der Lage, die besten und vielversprechendsten Projekte in der Schweiz zu fördern.

PROF. MARKUS RÜEGG,
PRÄSIDENT DES WISSENSCHAFTLICHEN BEIRATS FSRMM

DER AUSBAU DER MEDIZINISCHEN INFRASTRUKTUR

Die zwei folgenden Projekte werden gemeinsam mit den Patientenorganisationen Schweizerische Muskelgesellschaft, Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires und Associazione Malattie Genetiche Rare unterstützt.

PROJEKT „MYOSUISSE“

Das Netzwerk Myosuisse

Myosuisse ist ein von der FSRMM mitgegründetes Netzwerk medizinischer Zentren und Fachpersonen, die sich in der Schweiz für neuromuskuläre Krankheiten spezialisiert haben und in allen Regionen der Schweiz umfassende fachliche Beratung und Betreuung gewährleisten. Einmal jährlich treffen sich die Fachpersonen zum Erfahrungsaustausch und Diskussion über gemeinsame Themen zur Pflege, zu Therapien, Diagnose und neuen Krankheitsfällen. Zusatzstellen für Care-Managerinnen an jedem Myosuisse-Standort sorgen seit 2008 dafür, dass die für die Patienten anstrengenden Visiten reibungslos verlaufen und fachlich begleitet werden.

PROJEKTLEITUNG: NETZWERK MYOSUISSE
STANDORT: BASEL, BERN, GENÈVE, LAUSANNE,
ST. GALLEN, TESSIN, ZÜRICH

PROJEKTDAUER: LAUFEND, JÄHRLICH
GESAMTKOSTEN 2020: CHF 314'500.--

Ohne die Förderung der Grundlagenforschung in der Pharmakologie in Genf durch die FSRMM wären heute die nötigen Daten für die klinische Studie mit Tamoxifen nicht generiert worden.

PROF. DIRK FISCHER, STUDIENLEITER,
UNIVERSITÄTS-KINDERSPITAL BEIDER BASEL

PROJEKT „PATIENTENREGISTER“

Erfassung von nationalen Patientendaten

Das Schweizer Register für neuromuskuläre Erkrankungen erfasst Patientendaten für die Forschung und Entwicklung möglicher Therapieansätze und ist Teil eines internationalen Registers. Dadurch können Patientinnen und Patienten gezielt über klinische Studien informiert und wenn die Kriterien erfüllt sind, in eine Studie eingeschlossen werden. Die Daten des Patientenregisters ermöglichen zudem die Erfassung der Therapieerfolge, der genetischen Mutationen, der Pflegestandards und das Studium des natürlichen Krankheitsverlaufes. Seit der Restrukturierung des Registers in 2017 – 2018 ist es nun auch möglich, den betroffenen Familien Fragebögen zu ihren Bedürfnissen, Lebensqualität, Schule oder Ernährung zu schicken. Die nationale Auswertung dieser Daten hilft Massnahmen zu erarbeiten, um die Behandlung und Inklusion von Menschen mit einer neuromuskulären Erkrankung zu optimieren.

PROJEKTLEITUNG: PATIENTENREGISTER
STANDORT: INSELSPITAL BERN

PROJEKTDAUER: LAUFEND, JÄHRLICH
BEITRAG FSRMM 2020: CHF 30'000.--



DIE ENTWICKLUNG VON BESSEREN DIAGNOSTISCHEN WERKZEUGEN

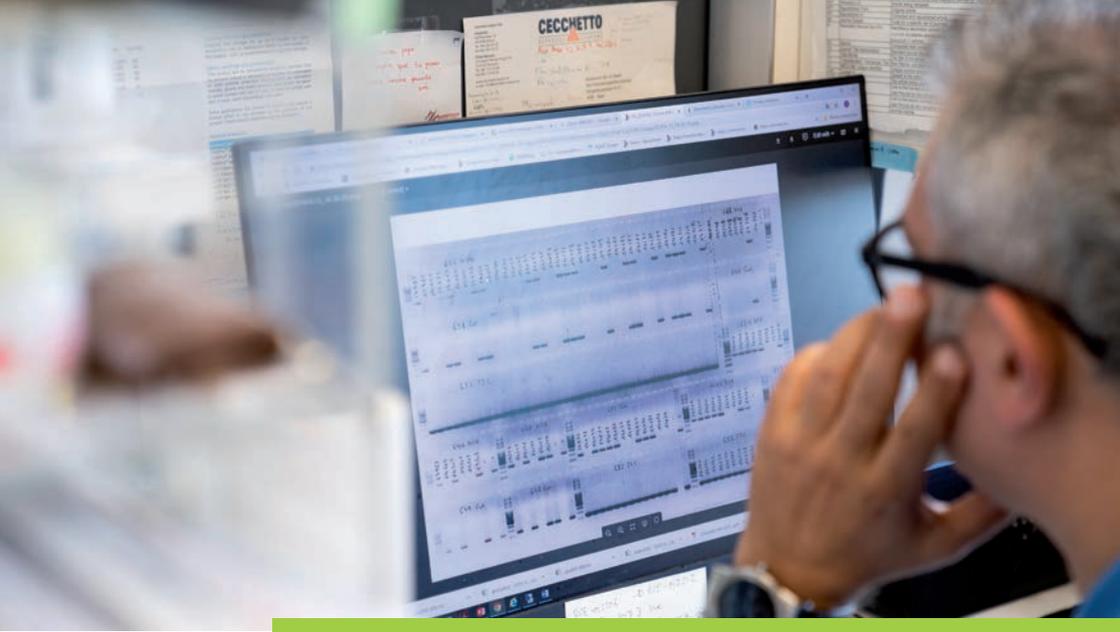
PROJEKT „Z'GRAGGEN“

Erleichterte Diagnosestellung mittels Muskelfaserexzitabilitätsmessungen bei „critical illness“-Myopathie

Das Projekt hat das Ziel mittels der Methode der Muskelfaserexzitabilitätsmessung die „critical illness“- Myopathie zu erforschen. Die „critical illness“- Myopathie kann bei Patienten, welche eine intensivmedizinische Behandlung benötigen, auftreten. Als Folge können Patienten oft erst verzögert von der künstlichen Beatmung entwöhnt werden und benötigen eine längere Rehabilitation. Bei schwerer Ausprägung ist die Erholung inkomplett und die Mortalität erhöht. Bis heute ist die Ursache der Erkrankung nicht geklärt und es existiert keine Therapie. Die Methode der Muskelfaserexzitabilitätsmessung kann Störungen der elektrischen Eigenschaften der Muskelfasermembran aufzeigen. Unsere Forschungsgruppe konnte bereits zeigen, dass solche als eines der ersten Zeichen der „critical illness“- Myopathie auftreten. Das Projekt will einerseits dazu beitragen, die Diagnosestellung zu erleichtern und andererseits die Ursache weiter zu erforschen. Insbesondere wird untersucht ob Medikamente aus der Gruppe der Muskelrelaxantien die Entstehung begünstigen.

PROJEKTLEITUNG: PROF. WERNER Z'GRAGGEN
STANDORT: INSELSPITAL BERN

GESAMTKOSTEN 2020 – 2021: CHF 109'917.--
PROJEKTKOSTEN 2020: CHF 54'096.--



PROJEKT „SCHEIDEGGER“

„Rapid Exploratory Imaging (REI)“ – Eine neue hochaufgelöste MR Neurographie Technik für die Bildgebung peripherer Nerven

Die Diagnostik von Nervenschädigungen beruht auf der ärztlichen Untersuchung sowie neurophysiologischer Messungen der Nerven und Muskeln an Armen und Beinen. Nerven nahe der Wirbelsäule lassen sich so nur schlecht untersuchen. In den letzten Jahren hat sich als zusätzliche Abklärungsmethode die hochauflösende MR Neurographie etabliert, welche eine bildgebende Darstellung auch kleiner Strukturen innerhalb der Nerven ermöglicht. Leider ist diese Technik sehr zeitintensiv und nur auf kleine Nervenabschnitte beschränkt. Ziel dieses Projektes ist es, eine neue MR Pulssequenz zu entwickeln („REI“), welche Nervenstrukturen in 3D in einer Auflösung von ca. 250 Mikrometer ermöglicht, und dies über grosse Nervenabschnitte und in einer kurzen Aufnahmezeit. Die Schwierigkeit besteht insbesondere darin, dass die Aufarbeitung des MR-Signals und die Bildanalyse im weiteren Verlauf selbst aufgrund der grossen Datenmenge sehr komplex ist. Mittels Einsatzes künstlicher Intelligenz soll diese Datenverarbeitung möglich sein.

PROJEKTLEITUNG:
DR. OLIVIER SCHEIDEGGER
STANDORT: INSELSPITAL BERN

GESAMTKOSTEN 2020 – 2021: CHF 135'511.--
PROJEKTKOSTEN 2020: CHF 82'308.--

DIE UNTERSTÜTZUNG VON PILOT- UND KLINISCHEN STUDIEN

PROJEKT „KLEIN“

Erfassung des natürlichen Verlaufs der Kongenitalen Muskeldystrophie Typ 1A (MCD1A)

Für die Kongenitale Muskeldystrophie Typ 1A, eine schwere Muskelerkrankung die Kinder betrifft, sind therapeutische Möglichkeiten in Reichweite. Eine Phase 1-klinische Studie, welche von der FSRMM in den Jahren 2014 – 2017 mit unterstützt wurde, ist erfolgreich abgeschlossen worden und weitere Studien sind in Planung. Zudem hat ein Schweizer Labor eine neuartige, gentherapeutisch anwendbare Therapie entwickelt, die in Mäusen vielversprechende Resultate gezeigt hat. Für diese jungen Patienten sind somit klinische Studien in Sichtweite. Dieses Projekt untersucht mit Hilfe des Netzwerks Myosuisse den natürlichen Verlauf der Krankheit bei Schweizer Patienten und wendet dazu Methoden zur Erfassung der Muskelkraft und des Kraftverlustes an. Diese Studie bildet somit eine solide Grundlage für künftige klinische Studien.

PROJEKTLEITUNG: DR. ANDREA KLEIN
STANDORT: UNIVERSITÄTS-KINDERSPITAL
BEIDER BASEL

GESAMTKOSTEN 2019 – 2021: CHF 61'230.--
PROJEKTKOSTEN 2020: CHF 17'910.--



PROJEKT „FISCHER“**Tamoxifen in der Muskeldystrophie Typ Duchenne**

Die von der FSRMM unterstützte multizentrische, randomisierte, doppelblinde, Placebo-kontrollierte Phase-3-Studie TAMDDM zielt darauf ab, die Sicherheit und Wirksamkeit von Tamoxifen gegenüber Placebo bei pädiatrischen Patienten mit Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) zu untersuchen. Tamoxifen ist wahrscheinlich die wirksamste Verbindung, die jemals in einem DMD-Tiermodell untersucht wurde, wie in den von der FSRMM 2013 und 2015 unterstützten Projekten „Dorchies“ gezeigt worden ist. Ziel ist es zu untersuchen, ob die Behandlung mit Tamoxifen das Fortschreiten der Erkrankung bei DMD-Patienten verringert. Die Studie wurde von der internationalen TREAT-NMD Advisory Committee for Therapeutics und dem CHMP-Ausschuss (wissenschaftliche Beratung) der Europäischen Arzneimittel-Agentur geprüft. Die Studie, einschließlich Verlängerung, wird über 108 Wochen durchgeführt und nach einem intensiven Peer-Review-Prozess vom EU-Programm ERA Net E-Rare, von DMD-Patientenorganisationen aus dem Ausland und der FSRMM finanziert. Es wird an mehreren europäischen Versuchsstandorten durchgeführt (Belgien, Deutschland, Niederlande, Spanien, Schweiz, Vereinigtes Königreich) und wurde von den entsprechenden nationalen Ethik- und Regulierungsbehörden genehmigt. Die erforderliche Gesamtpatientenzahl beträgt 100, jeder Versuchsstandort sollte etwa 10 Patienten rekrutieren. Durch die Unterstützung der FSRMM können zusätzliche 15 Patienten in der Schweiz rekrutiert und behandelt werden.

PROJEKTL EITUNG: PROF. DIRK FISCHER
STANDORT: UNIVERSITÄTS-KINDERSPITAL
BEIDER BASEL

GESAMTKOSTEN 2020 – 2021: CHF 188'250.--
PROJEKTKOSTEN 2020: CHF 108'000.--

DIE FÖRDERUNG DES AUSTAUSCHES UND DER KOLLABORATION

PROJEKT „ENMC WORKSHOPS“

Forschung fördern durch themenspezifische Workshops

Das in Holland ansässige European Neuromuscular Center (ENMC) wurde von Patientenorganisationen mit dem Ziel gegründet, die Erforschung von Muskelkrankheiten zu fördern. Das Prinzip des ENMC ist so einzigartig wie erfolgreich: Forscher oder Ärzte, welche ein bestimmtes, für Patienten oder für die Forschung relevantes Thema mit Kollegen diskutieren wollen, beantragen einen Workshop. Die eingereichten Anträge werden zweimal jährlich von einem wissenschaftlichen Komitee begutachtet und davon etwa acht pro Jahr bewilligt. Diese Workshops werden vollumfänglich vom ENMC organisiert und finanziert. Das Zentrum trägt damit viel zur internationalen Zusammenarbeit bei und ist regelmässig an vielen praktischen Fortschritten beteiligt, wie zum Beispiel gemeinsame Pflegerichtlinien, Diagnosekriterien oder die Planung von Studien. Das ENMC finanziert die Workshops mit Mitgliederbeiträgen und Sponsoring. Die FSRMM ist seit 1993 Mitglied und ist sowohl im Vorstand als auch im wissenschaftlichen Komitee vertreten.

PROJEKTLEITUNG: ENMC
STANDORT: BAAR, HOLLAND

PROJEKTDAUER: LAUFEND, JÄHRLICH
BEITRAG FSRMM 2020: 33 000 EUR

ENMC Workshops sind für ihre Qualität und
Ergebnisse sowohl in der wissenschaftlichen
Gemeinschaft als auch bei den teilnehmenden
Patienten sehr geschätzt.

DR. ALEXANDRA BREUKEL, MANAGING DIRECTOR ENMC



Das Swiss Meeting on Muscle Diseases hat mir geholfen, den richtigen Forschungspartner zu finden.

DR. ANTOINE CLERY, FORSCHER, ETH ZÜRICH

PROJEKT „SWISS MEETING ON MUSCLE RESEARCH“

Zweijährliche Konferenz der Muskelforscher in der Schweiz

Der wissenschaftliche Austausch fördert die Forschung und trägt wesentlich zum Fortschritt bei. Für die FSRMM hat eine geeignete Plattform in der Schweiz eine hohe Priorität, damit die Qualität der unterstützten Projekte gestärkt und die gute Zusammenarbeit der involvierten Forscher in der Schweiz gewährleistet werden kann. Seit 1994 organisiert die FSRMM alle zwei Jahre eine Konferenz der Muskelforscher in der Schweiz und trägt die gesamten Kosten für Unterkunft und Verpflegung. Heute dauert das Treffen drei Tage und versammelt rund 70 Forscherinnen und Forscher. Dabei bereichern Ärzte und Vertreter der Industrie die Diskussion mit Beiträgen aus verschiedenen Blickwinkeln.

PROJEKTLEITUNG: FSRMM
STANDORT: MAGGLINGEN

PROJEKTKOSTEN 2020: CHF 25'000



POLYMYALGIA RHEUMATICA

Seit 2019 engagiert sich die FSRMM auch für die Förderung der Schweizer Forschung über Polymyalgia rheumatica, eine rheumatische Krankheit, welche Schmerzen im Schulter- und Beckenbereich und Grippeähnliche Symptome verursacht. Sie betrifft meistens Erwachsene, die älter als 65 Jahre sind. Die Krankheit wird derzeit mit Kortison behandelt, kann aber in manchen Fällen in die schwierigere Riesenzellarteriitis übergehen. Dank dem Nachlass von Dr. Sven Widgren, fördert die FSRMM Forschungsprojekte in der Schweiz, die zu einem besseren Verständnis der Krankheit führen und diagnostische und therapeutische Mittel verbessern. Die fachliche Beurteilung der Projektanträge wird von der Vasculitis Foundation, USA, übernommen, bei der wir uns herzlich bedanken.

PROJEKT „BERGER“

Molekulare Marker für eine personalisierte Therapie bei Polymyalgia rheumatica

Während bei vielen Polymyalgia Betroffenen die Kortison Behandlung wirkt, ist bei manchen Patienten eine zusätzliche Therapie oder eine aggressivere Kortison Therapie nötig. In diesem Projekt wird in einer Schweizer Patienten-Gruppe die Zusammensetzung der Darmflora verglichen, welche bekannterweise eine Rolle bei der Immunantwort spielt und eine Erklärung für die unterschiedlichen Reaktionen der Patienten auf die Therapie liefern könnte. Zusätzlich wird die Population der T-Lymphozyten aus Schulterpunktionen auf Unterschiede untersucht, um mögliche spezifische Immunreaktionen gegen körpereigene Proteine nachzuweisen. Diese Ergebnisse tragen dazu bei, die Entstehung der Polymyalgia rheumatica besser zu verstehen.

PROJEKTLEITUNG: DR. CHRISTOPH BERGER
STANDORT: UNIVERSITÄTSSPITAL BASEL

GESAMTKOSTEN 2019 – 2020: CHF 189'667.--
PROJEKTKOSTEN 2020: CHF 96'693.--

PROJEKT „DAIKELER“

Prävalenz der Grossgefässvaskulitis in Patienten mit Polymyalgie

Polymyalgie (PMR) kann das einzige Symptom einer Vaskulitis der größeren Gefäße (GCA) sein. Bisher ist unklar, ob und welche Patienten mit PMR tatsächlich an einer zugrundeliegenden GCA leiden. Die Behandlung der PMR ist weniger intensiv als die Behandlung der GCA, die auf die Verhinderung von Komplikationen (Sehverlust, Schlaganfall) abzielt. Es gibt Hinweise, dass ein signifikanter Anteil der PMR-Patienten unter einer nicht diagnostizierten GCA leidet. Deshalb werden wir eine lokale Kohorte mit PMR-Patienten etablieren. Alle Patienten werden bei Diagnose auf eine GCA untersucht. Aus dieser Kohorte wollen wir die Prävalenz der GCA bei neu diagnostizierten PMR-Patienten bestimmen und „Risikofaktoren“ für eine GCA suchen. Dieses Projekt hilft, Patienten mit PMR, bei denen das Risiko für Gefäßkomplikationen besteht, besser zu identifizieren.

PROJEKTLEITUNG: PROF. THOMAS DAIKELER
STANDORT: UNIVERSITÄTSSPITAL BASEL

GESAMTKOSTEN 2020 – 2021: CHF 100'000.--
PROJEKTKOSTEN 2020: CHF 50'000.--

PARTNER + GÖNNER

CLARIANT 

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

Sandoz
 SANDOZ-FONDATION DE FAMILLE


GEBAUER STIFTUNG

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

David Bruderer Stiftung, Uitikon
 Frieda Locher-Hofmann-Stiftung, Zürich
 Metis Fondazione Sergio Mantegazza, Lugano
 La Fondazione Gabriele Charitable, Lugano
 Uranus Stiftung, Muri b. Bern

Wir danken unseren Partnern und Gönnern sowie den Stiftungen und Privaten,
 die namentlich nicht genannt werden wollen.

SPENDEN

Sie können direkt auf folgenden Konten spenden:

Postkonto Nr. 30-13114-3

Bankkonto mit IBAN Nr. CH58 0076 9016 4217 0089 6

Oder Sie bestellen einen Einzahlungsschein beim Sekretariat
 (Adresse s. Rückseite) oder auf unserer Webseite: www.fsrmm.ch

Zuwendungen/Spenden an die Stiftung können im Rahmen der steuerlichen
 Bestimmungen von den Steuern abgezogen werden.

ZAHLEN + FAKTEN

1987 – 2020



175

PROJEKTE

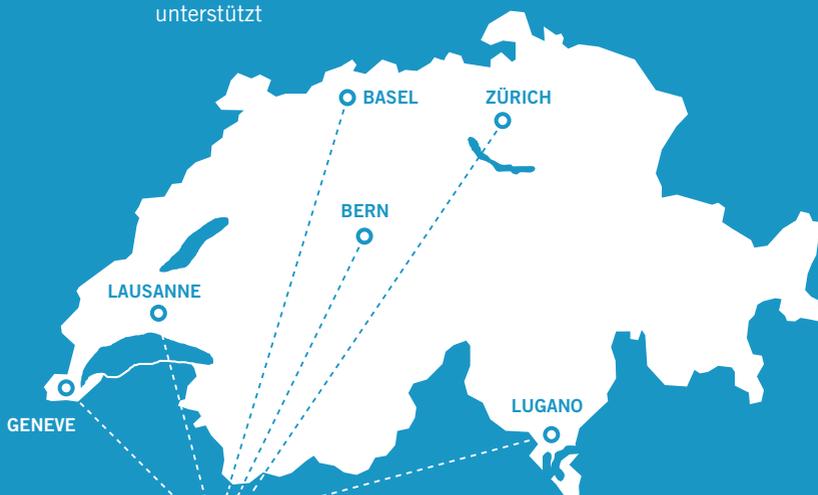
unterstützt



41

FACHTAGUNGEN + WORKSHOPS

unterstützt oder finanziert



6

UNIVERSITÄTEN + SPITÄLER

mit Forschungsprojekten
unterstützt



28.2

MIO. CHF

in die Forschung investiert

KONTAKT & INFORMATIONEN

SCHWEIZERISCHE STIFTUNG FÜR DIE ERFORSCHUNG DER MUSKELKRANKHEITEN

Chemin des Jordils 4 . 2016 Cortaillod

www.fsrm.ch

Tel. 032 842 47 49 . info@fsrm.ch

EHRENAMTLICHE STIFTUNGSRÄTE

Alain Pfulg, Rechtsanwalt, Präsident, Bern

Jean-François Zürcher, Vize-Präsident, Cortaillod

Prof. Markus A. Rüegg, Basel

Prof. Dr. med. Patrick Aebischer, Lausanne

Dr. Didier Berberat, Le Chaux-de-Fonds

Christine de Kalbermatten, Sion

Hanspeter Hagnauer, Pratteln

Prof. Denis Monard, Basel

Paola Ricci, Genf

Prof. Sandro Rusconi, Arosio

Prof. Dr. med. Michael Sinnreich, Basel

Anna Maria Sury, Muralto

Dominique Wunderle, Yverdon

WISSENSCHAFTLICHE BEIRÄTE

Prof. Markus A. Rüegg, Präsident, Basel

Prof. Matthias Chiquet, Bern

Prof. Denis Jabaudon, Genf

Prof. Bernhard Wehrle-Haller, Genf

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

EHRENPRÄSIDENT UND GRÜNDER

Dr. h.c. Jacques Rognon, Cortaillod

IMPRESSUM:

Fotografie: Vera Markus

Konzeption & Design: Barbara Kuberczyk Kommunikationsdesign

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