fsrmm

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

RECHERCHE SUR LES MALADIES MUSCULAIRES FÉVRIER 2020

PROJETS 2020

- → OBJECTIFS DE NOTRE PROGRAMME DE RECHERCHE
- → PROJETS DE RECHERCHE 2020
- → PARTENAIRES + DONATEURS
- → CHIFFRES + FAITS

www.fsrmm.ch

SOMMAIRE

3 EDITORIAL
4 LES OBJECTIFS DE NOTRE PROGRAMME DE RECHERCHE
8 PROJETS DE RECHERCHE 2020
26 PARTENAIRES + DONATEURS
27 CHIFFRES + FAITS
28 CONTACTS & AUTRES INFORMATIONS

EDITORIAL

La goutte creuse la pierre – Les premières thérapies pour certaines formes de maladies neuromusculaires ont obtenu l'autorisation de mise sur le marché ou sont sur le point de l'obtenir. Cependant, ce sont désormais les prix exorbitants de ces médicaments qui posent problème. Aux côtés de PRORARIS, la FSRMM s'engage au niveau politique pour trouver des solutions de manière à ce que ces médicaments soient disponibles pour le plus grand nombre possible de malades. Pour 2020, de nombreux projets ont été présentés à la FSRMM. Son conseil scientifique en a sélectionné 6 après examen critique et évaluation par des experts indépendants.

Nous constatons avec grande satisfaction qu'un projet de recherche de base soutenu par la FSRMM aboutit à une thérapie concrète. Nous sommes dès lors heureux de fournir une contribution à l'essai clinique de phase 3 pour la prometteuse substance active Tamoxifen, auquel participent, outre la Suisse, diverses cliniques de pays européens – un bel exemple de collaboration scientifique internationale (p. 20).

Cela nous conforte dans notre volonté de soutenir la recherche sur des formes de maladies musculaires moins connues telles la dystrophie facioscapulohumerale (p. 13) et la dystrophie myotonique de type 1 (p. 8) ainsi que 2 projets pour l'amélioration des procédures de diagnostic pour la critical-illness-myopathie (p. 16) et les neuropathies périphériques (p. 17). S'agissant de la polymyalgia rheumatica, un projet de recherche suisse fort prometteur nous a été présenté (p. 25). Je tiens à remercier chaleureusement notre conseil scientifique pour son excellent travail.

Le registre suisse de patients répertoriant les maladies du type DMD et SMA s'est donné, ces deux dernières années, une structure plus professionnelle et constitue un instrument important, tant pour les médecins que pour les patients. Avec d'autres organisations, la FSRMM contribue financièrement à son fonctionnement afin qu'il puisse préserver son indépendance face à d'autres contributeurs provenant de l'industrie pharmaceutique (p.15). Nous nous réjouissons d'organiser à nouveau, en novembre 2020, la biennale « Swiss Meeting on Muscle Research » à Macolin. Cette rencontre, très appréciée par les chercheurs suisses, est destinée à la formation continue et à l'échange mutuel. Il n'est pas rare qu'y naissent de nouvelles idées de projets et de collaborations.

ME ALAIN PFULG, AV., PRÉSIDENT DE LA FONDATION

LES OBJECTIFS

DE NOTRE PROGRAMME DE RECHERCHE

→ LA RECHERCHE FONDAMENTALE
→ LE DÉVELOPPEMENT DE NOUVEAUX PROTOCOLES THÉRAPEUTIQUES
→ L'EXTENSION DE L'INFRASTRUCTURE MÉDICALE
→ LE DÉVELOPPEMENT DE MEILLEURS OUTILS DE DIAGNOSTIC
→ LE SOUTIEN APPORTÉ AUX ÉTUDES PILOTES ET AUX ESSAIS CLINIQUES
→ LE DÉVELOPPEMENT DES ÉCHANGES ET DES COLLABORATIONS

OBJECTIF 1

LA RECHERCHE FONDAMENTALE

La plupart des myopathies rares ont une origine génétique. Des erreurs ou des défauts dans un gène conduisent à la présence de protéines défectueuses ou à l'absence de certaines protéines dans l'organisme. Selon la fonction et le rôle joués par ces protéines, certains processus biologiques s'en trouvent endommagés. Ceci conduit souvent à une série de problèmes qui déterminent en définitive le tableau clinique d'une myopathie. Une situation similaire à l'absence d'une seule « dent » sur une roue crantée qui conduit à des anomalies considérables dans le fonctionnement d'une machine de production. Il est fondamental de recenser les gènes défectueux responsables et d'identifier les processus qui fonctionnent « anormalement », afin d'en déduire à quel niveau il est possible d'agir pour limiter les dommages et traiter les causes potentielles. La recherche fondamentale permet d'acquérir le savoir pour trouver des approches thérapeutiques efficaces.

OBJECTIF 2

LE DÉVELOPPEMENT DE NOUVEAUX PROTOCOLES THÉRAPEUTIQUES

La recherche de protocoles thérapeutiques possibles débute dès que les gènes responsables et les processus perturbés ont été clairement identifiés. Il peut s'agir de principes actifs, qui remettent un processus perturbé en bon ordre de fonctionnement, ou de thérapies conduisant à corriger le gène défectueux. La première piste est généralement plus simple. Elle ne conduit certes pas à une rémission complète, mais apaise les symptômes et améliore par conséquent la qualité de vie ainsi que l'espérance de vie du patient. La deuxième piste est nettement plus complexe, mais elle vise une guérison complète et s'oriente actuellement dans deux directions:

1. La thérapie génique tente, par le développement de molécules spécifiques, de contourner le gène défectueux ou d'insérer des gènes sains par vectorisation. Les thérapies géniques sont développées spécifiquement pour chaque mutation génétique et ne sont appropriées que pour un certain groupe de patients.

2. La thérapie cellulaire tente d'enrichir les réserves naturelles de cellules souches présentes dans l'organisme par l'apport externe de cellules de donneurs sains, ou par prélèvement sur le patient de cellules souches, →

dont le gène défectueux est ensuite réparé en laboratoire avant réimplantation dans l'organisme.

OBJECTIF 3 L'EXTENSION DE L'INFRASTRUCTURE MÉDICALE

Concernant les cas de maladies rares, l'expérience des médecins de famille ou des médecins hospitaliers est souvent très réduite voire inexistante. Pour cette raison, il est essentiel que les patients puissent consulter dans des centres de proximité spécialisés. Ces centres devraient être en mesure de prendre en charge ces patients de manière interdisciplinaire, afin de traiter tous les aspects de la maladie chronique et dégénérative. Pour les études cliniques (voir Objectif 5), il est en outre important que tous les patients soient enregistrés et identifiés avec leurs mutations et leurs traitements, et que leurs données soient à disposition des centres cliniques sur le plan national et international.

OBJECTIF 4 LE DÉVELOPPEMENT DE MEILLEURS OUTILS DE DIAGNOSTIC

Un enregistrement et un suivi précis des modifications physiologiques et anatomiques chez le patient durant l'évolution de la maladie sont extrêmement importants. Les outils de diagnostic aident à proposer des traitements individualisés taillés sur mesure, à comparer l'efficacité des thérapies et à les ajuster si nécessaire.

OBJECTIF 5 LE SOUTIEN APPORTÉ AUX ÉTUDES PILOTES ET AUX ESSAIS CLINIQUES

Au terme de la phase de recherche préclinique en laboratoire, il est nécessaire de mener des études cliniques sur des sujets sains (phase I) respectivement des sujets atteints par la maladie (phase II et III) pour le développement d'un nouveau médicament. Sans données statistiquement fiables sur la sécurité et l'efficacité, aucun médicament ne sera autorisé.

La Phase I sert à mesurer l'absorption d'un principe actif par l'organisme, à définir sa biodisponibilité et à collecter les premières données en matière de tolérance. Les études de phase I sont généralement menées sur des volontaires en bonne santé et comprennent un groupe de contrôle.

La Phase II sert à rassembler les premières données sur l'efficacité et la tolérance respectivement la sécurité du médicament, en outre est contrôlée la corrélation entre dose et effet. En règle générale, seules des personnes concernées par la maladie en question participent à ces études. Les études de phase II sont parfois réalisées avec un groupe de contrôle.

La Phase III doit enfin établir et prouver sur le plan statistique l'efficacité et la sécurité d'un médicament par rapport à un placebo. Pour cette raison, il est nécessaire de disposer d'un nombre de patients plus élevé, recrutés selon les critères d'inclusion et d'exclusion, afin de garantir le résultat le plus pertinent possible. Les études de phase III sont menées en double aveugle, c'est-à-dire ni le médecin traitant, ni les participants ne savent si le médicament contient un placebo ou le principe act

Au terme d'une phase III (dans de rares cas d'une phase II), couronnée de succès, une autorisation de commercialisation du médicament peut alors être sollicitée auprès des autorités compétentes. Les études cliniques sont en règle générale très coûteuses et nécessitent une coordination diligente des médecins et hôpitaux concernés. En raison du faible nombre de participants potentiels, les études consacrées à des maladies rares sont particulièrement difficiles à mettre en œuvre. Par conséquent, leur durée est généralement nettement plus longue que celle d'études relatives à des pathologies fréquentes.

Les études pilotes sont conduites avec un nombre limité de patients, afin de déceler par anticipation les effets potentiels d'un traitement, de définir des méthodes de mesure, de tester des formes galéniques. Le plus souvent, les études pilotes sont réalisées avec des médicaments bénéficiant déjà d'une autorisation en vue d'autres utilisations et dont les caractéristiques de tolérance et de sécurité sont connues.

OBJECTIF 6 LE DÉVELOPPEMENT DES ÉCHANGES ET DES COLLABORATIONS

En recherche, et très spécifiquement celle portant sur les maladies rares, la collaboration internationale est essentielle. Ainsi les découvertes peuvent être évaluées et diffusées rapidement. L'échange des connaissances et des compétences garantit une validation et un développement continus des approches thérapeutiques.

PROJETS DE RECHERCHE

2020

OBJECTIF 1 LA RECHERCHE FONDAMENTALE

PROJET « CASTETS »

Identification de nouveaux mécanismes contribuant à l'atteinte musculaire dans la Dystrophie Myotonique de type 1

La dystrophie myotonique de type I (DM1) est une maladie génétique affectant notamment les muscles. Les patients présentent une perte de masse musculaire (atrophie) et une contraction anormale de leurs muscles (myotonie) limitant leur autonomie. L'objectif du projet est de mieux comprendre les processus conduisant à l'atteinte musculaire chez les patients. Nos études ont montré que les jonctions neuromusculaires (i.e. les synapses connectant les neurones aux muscles – JNM) sont perturbées chez les souris HSALR, un modèle murin pour la DM1. En parallèle, nous avons identifié des effecteurs, dont la forte expression dans les muscles HSALR pourrait être un mécanisme compensatoire pour limiter la myotonie. Le but du projet est 1) de déterminer les mécanismes conduisant à l'altération des JNMs dans la DM1, et 2) d'explorer le rôle des effecteurs identifiés dans le muscle, afin de comprendre leur contribution respective à l'atteinte musculaire et de définir de nouvelles cibles thérapeutiques pour la pathologie.

DIRECTION DE PROJET: PROF. PERRINE CASTETS
LIEU: UNIVERSITÉ DE GENÈVE

COÛT GLOBAL 2020: CHF 57'046.--
COÛTS DU PROJET EN 2020: CHF 57'046.--

Les progrès de la recherche sont l'unique espoir pour les patients encore incurables. C'est pourquoi nous soutenons la FSRMM dans son combat inlassable qu'elle mène depuis des années.

PASCALE ET TRISTAN JUILLERET, BIENFAITEURS DEPUIS 1986, LAUSANNE

PROJET « TINTIGNAC/MITTAL »

Identification de facteurs critiques de la régulation de la synthèse et de la dégradation des protéines dans l'atrophie musculaire chez l'homme

La taille et le maintien de muscles sains reposent sur un équilibre entre la synthèse des protéines et leur dégradation. Ces deux processus permettent d'une part, de préserver les structures fonctionnelles et, d'autre part, de dégrader les structures défectueuses dans les fibres musculaires. Cependant, la majorité des travaux effectués à ce jour ont concentré leurs efforts sur les événements moléculaires responsables de la perturbation des mécanismes de dégradation au cours de l'atrophie musculaire. Ce projet a identifié deux facteurs essentiels, qui régulent l'équilibre entre la synthèse des protéines et leur dégradation. Dans le cadre de ce projet, le réseau complet des interactions de ces deux facteurs sera identifié au moyen de méthodes analytiques de pointe. Ce projet vise à découvrir ainsi des approches possibles permettant une correction ciblée des mécanismes perturbés dans l'atrophie musculaire.

DIRECTION DE PROJET: DR LIONEL TINTIGNAC, DR NITISH MITTAL
LIEU: UNIVERSITÉ DE BÂLE

COÛT GLOBAL 2019 – 2020: CHF 189'667.--
COÛTS DU PROJET EN 2020: CHF 96'693.--

PROJET « LAUMONIER »

Caractérisation moléculaire et métabolique des cellules souches myogéniques humaines et évaluation de leur potentiel thérapeutique.

Les cellules satellites sont les cellules souches du muscle squelettique et sont indispensables à la régénération musculaire. Nous avons récemment démontré que les cellules myogéniques humaines dites « réserves », obtenues in vitro, sont des cellules quiescentes très similaires aux cellules satellites. Elles ont les propriétés requises pour une utilisation en thérapie cellulaire, c'est-à-dire qu'elles survivent, qu'elles forment de nouvelles fibres musculaires et qu'elles génèrent de nouvelles cellules souches myogéniques après injection. Dans cette étude, nous allons identifier les principaux acteurs moléculaires impliqués dans l'établissement et le maintien de leur état de quiescence. Nous étudierons leurs voies métaboliques ainsi que la bioénergétique de ces cellules. Leur potentiel thérapeutique sera aussi évalué dans un modèle murin de la dystrophie musculaire de Duchenne. Les résultats obtenus devraient nous permettre de mieux définir le potentiel thérapeutique des cellules souches myogéniques humaines.

DIRECTION DE PROJET:
DR THOMAS LAUMONIER
LIEU: UNIVERSITÉ DE GENÈVE

COÛT GLOBAL 2019 – 2021: CHF 178'600.--
COÛTS DU PROJET EN 2020: CHF 59'000.--

> En 2019, nous avons considérablement élargi notre portefeuille pour les maladies neuromusculaires.
>
> DR THOMAS MEIER, EX-BOURSIER ET FONDATEUR DE SANTHERA PHARMACEUTICALS AG

OBJECTIF 2

LE DÉVELOPPEMENT DE NOUVEAUX PROTOCOLES THÉRAPEUTIQUES

PROJET « TREVES/ZORZATO »

Les processus épigénétiques en tant qu'approches potentielles dans le traitement des dystrophies musculaires congénitales

La taille et le maintien de muscles sains reposent sur un équilibre entre la synthèse des protéines et leur dégradation. Ces deux processus permettent, d'une part, de préserver les structures fonctionnelles et, d'autre part, de dégrader les structures défectueuses dans les fibres musculaires. Cependant, la majorité des travaux effectués à ce jour ont concentré leurs efforts sur les événements moléculaires responsables de la perturbation des mécanismes de dégradation au cours de l'atrophie musculaire. Ce projet a identifié deux facteurs essentiels, qui régulent l'équilibre entre la synthèse des protéines et leur dégradation. Dans le cadre de ce projet, le réseau complet des interactions de ces deux facteurs sera identifié au moyen de méthodes analytiques de pointe. Ce projet vise à découvrir ainsi des approches possibles permettant une correction ciblée des mécanismes perturbés dans l'atrophie musculaire.

DIRECTION DE PROJET: PROF. SUSAN TREVES, PROF. FRANCESCO ZORZATO
LIEU: UNIVERSITÉ DE BÂLE

COÛT GLOBAL 2019 – 2020: CHF 189'667.--
COÛTS DU PROJET EN 2020: CHF 96'693.--

PROJET « KINTER/KLINGLER »

Les aptamères ADN contre le DUX4 comme nouvelle option d'intervention thérapeutique dans la FSHD

La dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale (FSHD) est l'une des principales formes de dystrophie musculaire. À l'heure actuelle aucune thérapie causale n'est disponible pour cette pathologie. Une expression anormale du facteur de transcription DUX4 (une protéine de liaison à l'ADN, qui régule la lecture de l'information génétique) a été identifiée récemment comme déclencheur de cette maladie. Nous avons développé des acides oligonucléiques courts (appelés aptamères), qui présentent, en raison de leur séquence et leur structure spatiale, une capacité de liaison élevée au DUX4. Nous aimerions modifier ces aptamères de sorte qu'ils dirigent la dégradation de la protéine de la cellule spécifiquement contre le DUX4. Le DUX4 étant déréglé également dans certains types de cancer, cette méthode pourrait représenter une avancée non seulement pour la FSHD mais aussi pour la recherche sur le cancer.

DIRECTION DE PROJET: DR JOCHEN KINTER, DR CHRISTIAN KLINGLER
LIEU: UNIVERSITÉ DE BÂLE

COÛT GLOBAL 2020 – 2021: CHF 206'734.--
COÛTS DU PROJET EN 2020: CHF 101'990.--

Grâce à l'évaluation minutieuse des candidatures par des experts internationaux et les membres du comité consultatif national, nous sommes en mesure de promouvoir les meilleurs projets et les plus prometteurs en Suisse.

PROF. MARKUS RÜEGG,
PRÉSIDENT DU CONSEIL SCIENTIFIQUE DE LA FSRMM

OBJECTIF 3

L'EXTENSION DE L'INFRASTRUCTURE MÉDICALE

Les deux projets suivants sont gérés et financés en collaboration avec les organisations de parents Schweizerischen Muskelgesellschaft, Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires et Associazione Malattie Genetiche Rare.

PROJET « MYOSUISSE »

Le réseau Myosuisse

Cofondé par la FSRMM, Myosuisse est un réseau de centres médicaux et de spécialistes qui se sont spécialisés dans le domaine des maladies neuro-musculaires et qui assurent dans toutes les régions de la Suisse une consultation et un conseil étendus. Une fois par an, ces spécialistes se rencontrent pour échanger leurs expériences en matière de soins, de thérapies, de diagnostics et examinent les nouveaux cas de maladie. Depuis 2008, des places supplémentaires de Care-manager offrent aux patients un déroulement sans accrocs lors de visites pénibles et un accompagnement professionnel.

DIRECTION DE PROJET: NETZWERK MYOSUISSE
LIEU: BÂLE, BERNE, SAINT-GALL, TESSIN, LAUSANNE, GENÈVE, ZÜRICH

DURÉE DU PROJET: EN COURS, ANNUEL
COÛTS DU PROJET EN 2020: CHF 314'500.--

> Sans le soutien de la recherche fondamentale en pharmacologie à Genève par la FSRMM, les données nécessaires à l'étude clinique sur le Tamoxifen n'auraient pas été générées aujourd'hui.
>
> PROF. DIRK FISCHER, DIRECTEUR DE L'ÉTUDE,
> HÔPITAL PÉDIATRIQUE UNIVERSITAIRE DES DEUX BÂLE

PROJET « REGISTRE DES PATIENTS »

Saisie de données nationales sur les patients

Le registre national pour la dystrophie musculaire de Duchenne et l'atrophie musculaire spinale sert à la saisie de données relatives à chaque patient pour la recherche et le développement de protocoles thérapeutiques; ce registre national fait partie intégrante d'un registre international. Ainsi, les patients peuvent être informés de manière ciblée sur les études cliniques et, si les critères sont remplis, ils peuvent participer à l'étude. Les données du registre de patients permettent en plus le recensement des succès thérapeutiques, des mutations génétiques, des standards de soins et l'étude du déroulement naturel de la maladie. Depuis la restructuration du registre en 2017 – 2018, il est désormais possible d'envoyer des questionnaires aux familles concernées quant à leurs besoins, leur qualité de vie, leur scolarité ou leur alimentation. L'évaluation nationale de ces données permet d'élaborer des mesures visant à optimiser le traitement et l'inclusion des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire.

DIRECTION DE PROJET: REGISTRE DES PATIENTS
LIEU: HÔPITAL DE L'ILE, BERNE

DURÉE DU PROJET: EN COURS, ANNUEL
CONTRIBUTION DE LA FSRMM EN 2020:
CHF 30'000.--

OBJECTIF 4

LE DÉVELOPPEMENT DE MEILLEURS OUTILS DE DIAGNOSTIC

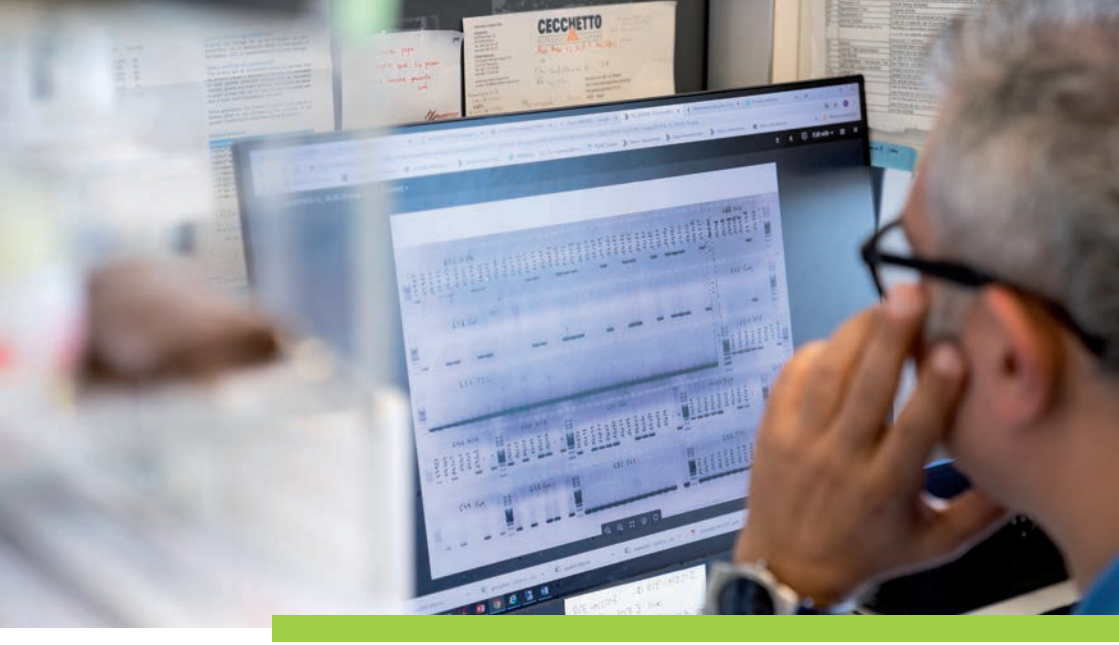
PROJET « Z'GRAGGEN »

Diagnostic simplifié par la mesure de l'excitabilité des fibres musculaires dans la myopathie de réanimation

Le projet vise à étudier la myopathie de réanimation au moyen de la méthode de mesure de l'excitabilité des fibres musculaires. La myopathie de réanimation peut survenir chez les patients ayant besoin d'un traitement de soins intensifs. Par conséquent, les patients ne peuvent souvent être sevrés de la respiration artificielle qu'après un certain délai et nécessitent une réadaptation plus longue. Dans les cas graves, la guérison est incomplète et la mortalité est accrue. À ce jour, la cause de la maladie n'est pas clarifiée et il n'existe aucun traitement. La méthode de mesure de l'excitabilité des fibres musculaires peut révéler des perturbations au niveau des propriétés électriques de la membrane des fibres musculaires. Notre groupe de recherche a d'ores et déjà démontré que ces perturbations sont l'un des premiers signes de la myopathie de réanimation. D'une part, le projet a pour but de contribuer à faciliter le diagnostic et d'autre part, à approfondir la recherche de la cause. En particulier, on analysera si les médicaments appartenant au groupe des myorelaxants favorisent le développement.

DIRECTION DE PROJET:
PROF. WERNER Z'GRAGGEN
LIEU: HÔPITAL DE L'ILE, BERNE

COÛT GLOBAL 2020 – 2021: CHF 109'917.--
COÛT DU PROJET EN 2020: CHF 54'096.--



PROJEKT « SCHEIDEGGER »

« Rapid Exploratory Imaging (REI) » – une nouvelle technique de neurographie RM à haute résolution pour l'imagerie des nerfs périphériques

Le diagnostic de lésions nerveuses repose sur un examen médical ainsi que sur des mesures neurophysiologiques des nerfs et des muscles des bras et des jambes. Les nerfs proches de la colonne vertébrale sont difficiles à examiner de cette manière. Au cours des dernières années, la neurographie par RM à haute résolution s'est établie comme méthode de diagnostic supplémentaire, qui permet même l'imagerie des petits segments nerveux. Malheureusement, cette technique est très longue et limitée à de courts segments nerveux. Le but de ce projet vise à développer une nouvelle séquence d'impulsion RM (« REI »), qui permet l'imagerie 3D des structures nerveuses avec une résolution d'env. 250 micromètres, et ceci sur de grands segments nerveux et avec un temps d'enregistrement court. La difficulté réside en particulier dans le fait que le traitement du signal RM et l'analyse de l'image qui s'ensuit sont extrêmement complexes en raison de la grande quantité de données. L'intelligence artificielle devrait permettre le traitement de ces données.

DIRECTION DE PROJET:
DR OLIVIER SCHEIDEGGER
LIEU: HÔPITAL DE L'ILE, BERNE

COÛT GLOBAL 2020 – 2021: CHF 135'511.--
COÛT DU PROJET EN 2020: CHF 82'308.--

OBJECTIF 5

LE SOUTIEN APPORTÉ AUX ÉTUDES PILOTES ET AUX ESSAIS CLINIQUES

PROJET « KLEIN »

Étude de l'évolution naturelle de la dystrophie musculaire congénitale de type 1A (MCD1A)

En ce qui concerne la dystrophie musculaire congénitale de type 1A, une pathologie musculaire sévère, qui touche les enfants, des approches thérapeutiques sont à portée de main. Une étude clinique de phase 1, soutenue également par la FSRMM de 2014 à 2017, a été terminée avec succès et d'autres études sont prévues. En outre, un laboratoire suisse a mis au point un nouveau traitement applicable en thérapie génique, qui a donné des résultats prometteurs chez la souris. Ainsi, pour cette population de jeunes patients, des études cliniques sont en vue. Ce projet analyse, à l'aide du réseau Myosuisse, l'évolution naturelle de la maladie chez des patients suisses et utilise des méthodes permettant d'enregistrer la force musculaire et la perte de la force musculaire. Cette étude constitue donc une base solide pour des études cliniques futures.

DIRECTION DE PROJET: DR ANDREA KLEIN
LIEU: HÔPITAL PÉDIATRIQUE UNIVERSITAIRE DES DEUX BÂLE, BÂLE

COÛT GLOBAL 2019 – 2021: CHF 61'230.--
COÛT DU PROJET EN 2020: CHF 17'910.--

PROJET « FISCHER »

Le tamoxifène dans la dystrophie musculaire de type Duchenne

L'étude de phase 3 multicentrique, randomisée, en double aveugle et contrôlée contre placebo TAMDMD, soutenue par la FSRMM, vise à analyser l'innocuité et l'efficacité du tamoxifène par rapport au placebo chez des patients pédiatriques atteints de dystrophie musculaire de type Duchenne (DMD). Le tamoxifène est probablement le composé le plus efficace étudié à ce jour dans un modèle animal de DMD, comme le démontrent les projets « Dorchies » soutenus par la FSRMM en 2013 et en 2015. L'objectif vise à analyser si le traitement par le tamoxifène permet de retarder la progression de la maladie chez les patients atteints de DMD. L'étude a été contrôlée par le comité consultatif international TREAT-NMD pour produits thérapeutiques et par le comité CHMP (conseils scientifiques) de l'Agence européenne des médicaments. L'étude, y compris son extension, est réalisée sur une période de 108 semaines et, au terme d'un processus intensif d'évaluation par les pairs, sera financée par le programme ERA Net E-Rare de l'UE, les organisations de patients DMD de l'étranger et la FSRMM. Elle est menée sur plusieurs sites d'essai européens (Belgique, Allemagne, Pays-Bas, Espagne, Suisse, Royaume-Uni) et a été approuvée par les autorités nationales compétentes en matière d'éthique et de réglementation. Le nombre total de patients requis s'élève à 100, chaque site d'essai devrait recruter environ 10 patients. Grâce au soutien de la FSRMM, 15 patients supplémentaires peuvent être recrutés et traités en Suisse.

DIRECTION DE PROJET: PROF. DIRK FISCHER
LIEU: HÔPITAL PÉDIATRIQUE UNIVERSITAIRE DES DEUX BÂLE, BÂLE

COÛT GLOBAL 2020 – 2021: CHF 188'250.--
COÛT DU PROJET EN 2020: CHF 108'000.--

OBJECTIF 6

LE SOUTIEN APPORTÉ AUX ÉTUDES PILOTES ET AUX ESSAIS CLINIQUES

PROJET « ATELIERS ENMC »

Encourager la recherche lors d'ateliers traitant de thèmes spécifiques

L'European Neuromuscular Center (ENMC) est une organisation dont le siège est en Hollande. Ce centre a été créé à l'initiative d'organismes de représentation des patients avec l'objectif de promouvoir la recherche sur les myopathies. Le principe de l'ENMC est unique et rencontre un plein succès: des chercheurs ou médecins, qui souhaitent évoquer avec leurs collègues un thème spécifique aux patients ou à la recherche, formulent une demande en vue de financer un atelier. Un Comité scientifique évalue les demandes présentées chaque semestre et en sélectionne environ 8 par année. Les ateliers autorisés sont ensuite intégralement organisés et financés par l'ENMC. Le centre délivre ainsi une contribution décisive à la collaboration internationale. Il est associé de la sorte à de nombreuses avancées concrètes telles que par exemple l'élaboration de directives communes en matière de soins, de critères de diagnostic, de planification d'études. L'ENMC finance les ateliers grâce aux cotisations de ses membres et au soutien de ses sponsors. La FSRMM en est membre depuis 1993. Elle est représentée au sein du Comité exécutif et du Comité scientifique.

DIRECTION DE PROJET: ENMC
LIEU: BAAR, HOLLANDE

CONTRIBUTION DE LA FSRMM EN 2020:
33 000 EUR

Les ateliers ENMC sont très appréciés pour leur qualité et leurs résultats autant par la communauté scientifique que par les patients participants.

DR ALEXANDRA BREUKEL, DIRECTRICE GÉNÉRALE ENMC

> Le meeting suisse sur les malades musculaires m'a aidé à trouver le bon partenaire de recherche.
>
> DR ANTOINE CLERY, CHERCHEUR, ETH ZURICH

PROJET « SWISS MEETING ON MUSCLE RESEARCH »

Conférence bisannuelle suisse des chercheurs en myologie

Les échanges scientifiques enrichissent la recherche et sont une condition du progrès. La création d'une plate-forme d'échanges appropriée constitue pour la FSRMM une priorité majeure afin de renforcer la qualité des projets bénéficiant d'un soutien et d'assurer une étroite collaboration entre les chercheurs en Suisse. Depuis 1994, la FSRMM organise tous les deux ans une conférence réunissant les chercheurs en myologie en Suisse et supporte les coûts d'hébergement et de nourriture de tous les participants. A l'heure actuelle la conférence dure 3 jours et rassemble environ 70 chercheurs. Des médecins et représentants de l'industrie contribuent également aux débats en évaluant diverses perspectives.

DIRECTION DE PROJET: FSRMM
LIEU: MACOLIN

COÛT DU PROJET EN 2020: CHF 25'000

mobilesport.ch

POLYMYALGIE RHUMATISMALE

Depuis 2019, la FSRMM s'engage également pour la promotion de la recherche suisse sur la polymyalgie rhumatismale, une maladie rhumatismale, qui provoque des douleurs dans les épaules et le bassin et des symptômes pseudo-grippaux. Elle touche généralement les adultes âgés de plus de 65 ans. À l'heure actuelle, cette pathologie est traitée par la cortisone, mais dans certains cas, elle peut évoluer vers une artérite à cellules géantes plus problématique. En raison de la succession de Dr Sven Widgren, la FSRMM encourage les projets de recherche en Suisse, qui visent à mieux comprendre la maladie et à améliorer les moyens diagnostiques et thérapeutiques. L'évaluation professionnelle des demandes de projet est réalisée par la Vasculitis Foundation, USA, à laquelle nous exprimons tous nos remerciements.

PROJET « BERGER »

Marqueurs moléculaires pour une thérapie personnalisée de la polymyalgie rhumatismale

Tandis que le traitement à la cortisone est efficace chez de nombreux patients atteints de polymyalgie, une thérapie additionnelle ou une thérapie à la cortisone plus agressive est nécessaire chez certains malades. Ce projet compare, chez une population de patients suisses, la composition de la flore intestinale, dont on sait qu'elle joue un rôle dans la réponse immunitaire et pourrait donner une explication des réactions variées des patients à ce traitement. De plus, on recherchera des différences dans la population de lymphocytes T provenant de ponctions de l'épaule, afin de démontrer d'éventuelles réactions immunitaires spécifiques contre des protéines endogènes. Ces résultats contribuent à mieux comprendre le développement de la polymyalgie rhumatismale.

DIRECTION DE PROJET: DR CHRISTOPH BERGER
LIEU: HÔPITAL UNIVERSITAIRE DE BÂLE

COÛT GLOBAL 2019 – 2020: CHF 189'667.--
COÛT DU PROJET EN 2020: CHF 96'693.--

PROJET « DAIKELER »

Prévalence de la vascularite des vaisseaux de gros calibre chez les patients atteints de polymyalgie

La polymyalgie (PMR) peut être le seul symptôme d'une vascularite des gros vaisseaux (GCA). À ce jour, il n'est pas établi si et quels patients atteints de PMR présentent réellement une GCA sous-jacente. Le traitement de la PMR est moins intensif que celui de la GCA, qui vise à prévenir les complications (perte de vision, accident vasculaire cérébral). Certains signes suggèrent qu'une proportion significative des patients avec PMR souffre d'une GCA non diagnostiquée. C'est pourquoi nous établirons une cohorte locale de patients atteints de PMR. Au moment du diagnostic, tous les patients feront l'objet d'un dépistage de GCA. A partir de cette cohorte, nous déterminerons la prévalence de la GCA chez les patients récemment diagnostiqués comme étant atteints de PMR et nous rechercherons les 'facteurs de risque' de GCA. Ce projet facilitera l'identification des patients atteints de PMR présentant un risque de complications vasculaires.

DIRECTION DE PROJET:
PROF. THOMAS DAIKELER
LIEU: HÔPITAL UNIVERSITAIRE DE BÂLE

COÛT GLOBAL 2020 – 2021: CHF 100'000.--
COÛT DU PROJET EN 2020: CHF 50'000.--

PARTENAIRES + DONATEURS

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

Nous remercions nos partenaires et donateurs ainsi que les autres fondations et les donateurs privés qui ne souhaitent pas être expressément mentionnés ici.

DONS

Vous pouvez faire parvenir vos dons directement sur les comptes de la Fondation ci-dessous:

Compte postal N° 30-13114-3
Compte bancaire: IBAN N° CH58 0076 9016 4217 0089 6

Vous pouvez aussi commander un bulletin de versement auprès de notre Secrétariat (voir l'adresse au verso) ou sur notre site internet: www.fsrmm.ch

Vos soutiens et dons à la Fondation donnent droit à des déductions d'impôts selon les modalités prévues par la réglementation fiscale.

CHIFFRES + FAITS

1987 – 2020

41

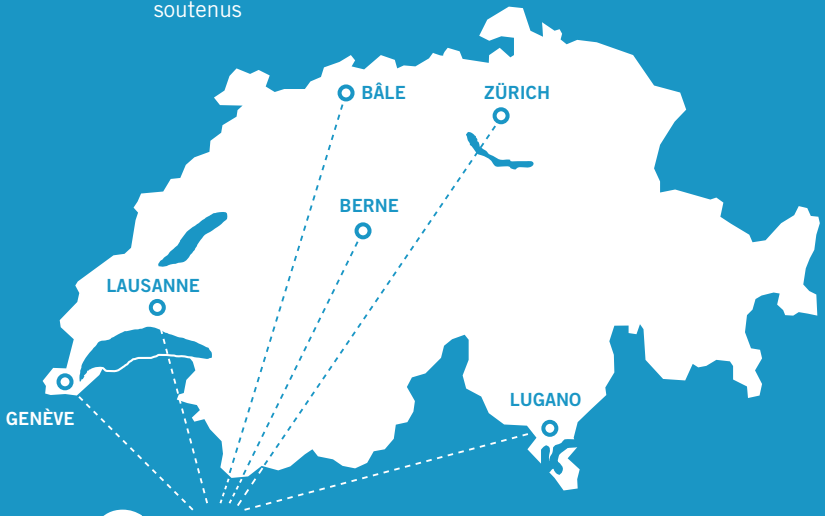
ATELIERS + WORKSHOPS

soutenus ou entièrement financés

175

PROJETS

soutenus



6

UNIVERSITES + HOPITAUX

soutenus dans leurs projets de recherche

CHF 28.2

MIO. CHF

investis dans la recherche

CONTACTS & AUTRES INFORMATIONS

FONDATION SUISSE DE RECHERCHE SUR LES MALADIES MUSCULAIRES (FSRMM)
Chemin des Jordils 4 . 2016 Cortaillod
www.fsrmm.ch
Tel. 032 842 47 49 . info@fsrmm.ch

MEMBRES DU CONSEIL DE LA FONDATION
Me Alain Pfulg, av., Président, Berne
Jean-François Zürcher, Vice-président, Cortaillod
Prof. Markus A. Rüegg, Président du comité scientifique, Bâle
Prof. Dr med. Patrick Aebischer, Lausanne
Dr Didier Berberat, Le Chaux-de-Fonds
Christine de Kalbermatten, Sion
Hanspeter Hagnauer, Pratteln
Prof. Denis Monard, Bâle
Paola Ricci, Genève
Prof. Sandro Rusconi, Arosio
Prof. Dr med. Michael Sinnreich, Bâle
Anna Maria Sury, Muralto
Dominique Wunderle, Yverdon

MEMBRES DU CONSEIL SCIENTIFIQUE
Prof. Markus A. Rüegg, Président, Bâle
Prof. Matthias Chiquet, Berne
Prof. Denis Jabaudon, Genève
Prof. Bernhard Wehrle-Haller, Genève
Prof. Dr med. Eliane Roulet-Perez, Lausanne

PRÉSIDENT HONORAIRE ET MEMBRE FONDATEUR
Dr hc Jacques Rognon, Cortaillod

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