

PROGETTI 2020

- GLI OBIETTIVI DELLA RICERCA
- PROGETTI DI RICERCA 2020
- PARTNER + BENEFATTORI
- FATTI + CIFRE

www.fsrmm.ch



SOMMARIO



-
- 3 EDITORIALE
 - 4 GLI OBIETTIVI DELLA RICERCA
 - 8 PROGETTI DI RICERCA 2020
 - 26 PARTNER + BENEFATTORI
 - 27 FATTI + CIFRE
 - 28 CONTATTI & ALTRE INFORMAZIONI

EDITORIALE



Chi la dura la vince!! Per alcune forme di malattie muscolari sono state immesse sul mercato le prime terapie, altre sono imminenti, preoccupanti sono però i prezzi esorbitanti di tali medicine. Insieme a PRORARIS, la FSRMM si adopera anche sul piano politico perché i nuovi farmaci vengano resi accessibili al maggior numero possibile di pazienti. Anche quest'anno la Fondazione ha ricevuto diverse richieste di finanziamento, delle quali sei sono state scelte dal consiglio scientifico dopo attento esame e dopo la consultazione di esperti internazionali:

Con grande soddisfazione constatiamo che la ricerca di base sostenuta dalla FSRMM porta allo sviluppo di concrete terapie e siamo particolarmente lieti di poter contribuire finanziariamente allo studio clinico di fase 3 per valutare l'efficacia di Tamoxifen, attualmente in corso in Svizzera e in diversi altri centri clinici europei (pag. 20), un esempio impressionante di collaborazione internazionale.

Questo successo si traduce per noi nello stimolo a sostenere la ricerca anche in altre malattie meno note, come la distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (pag. 13) e la distrofia miotonica di tipo 1 (pag. 8), inoltre in progetti volti a migliorare i metodi diagnostici per la malattia da miopatia critica (pag. 16) e per le malattie del nervo periferico (pag. 17). Nell'ambito della polimialgia reumatica abbiamo potuto anche quest'anno approvare un progetto promettente in Svizzera (pag. 25). Ringraziamo di cuore il Consiglio scientifico per l'eccellente lavoro svolto.

Il registro svizzero per DMD e SMA è stato fortemente professionalizzato negli ultimi anni e rappresenta oggi un prezioso strumento per medici e pazienti (pag. 15). Al fine di tutelarne la necessaria indipendenza di fronte ad altri sponsor, la FSRMM e altre organizzazioni contribuiscono al finanziamento del registro.

Siamo lieti di organizzare il prossimo novembre l'incontro biennale «Swiss Meeting on Muscle Research», molto stimato dai ricercatori svizzeri per le opportunità di scambio scientifico e di aggiornamento reciproco. Non di rado, questo è il luogo dove nascono nuovi progetti e nuove collaborazioni.

GLI OBIETTIVI

DELLA RICERCA

-
- LA RICERCA DI BASE
 - LO SVILUPPO DI NUOVE TERAPIE
 - IL SOSTEGNO DELL'INFRASTRUTTURA MEDICA SPECIALIZZATA
 - LO SVILUPPO DI STRUMENTI DIAGNOSTICI PRECISI
 - IL FINANZIAMENTO DI STUDI PILOTA E DI STUDI CLINICI
 - L'INCENTIVAZIONE DI COLLABORAZIONI E WORKSHOP

OBIETTIVO NR. 1 LA RICERCA DI BASE

La maggior delle malattie muscolari ha origine genetica. Errori o delezioni in un gene portano alla sintesi nel corpo umano di proteine difettose o incomplete. A seconda del ruolo di queste proteine nel funzionamento dell'organismo, questi difetti possono influenzare processi biologici importanti e condurre alla serie di ulteriori problemi che definiscono una particolare malattia. Anche la mancanza di un solo «dente» da una ruota dentata di un ingranaggio può causare grossi problemi nel funzionamento generale di un macchinario complesso. È quindi di importanza fondamentale trovare i geni difettosi responsabili di una certa malattia e identificare i processi influenzati dal difetto. Solo così è possibile comprendere a quale livello intervenire per limitare i danni o per risolvere direttamente la causa della malattia. La ricerca di base fornisce le conoscenze che permettono poi di trovare delle soluzioni.

OBIETTIVO NR. 2 LO SVILUPPO DI NUOVE TERAPIE

Una volta identificato il gene responsabile e studiati i processi patologici, inizia la ricerca di potenziali terapie. Si può trattare di sostanze che reindirizzano un processo difettoso sulla strada giusta, o di terapie che tentano di correggere il difetto alla sua origine genetica. Il primo approccio è più semplice, non consente una guarigione, ma migliora i sintomi e la qualità (e l'aspettativa) di vita dei pazienti. Il secondo approccio può condurre a guarigione definitiva e segue attualmente due direzioni principali:

1. La terapia genica tenta di bypassare il difetto genetico mediante l'uso di molecole costruite appositamente, o di introdurre geni intatti mediante l'uso di vettori virali. Una terapia genica è sviluppata specificatamente per ogni tipo di difetto genetico ed è quindi a disposizione di un numero limitato di pazienti.
2. La terapia cellulare tenta di implementare la naturale rigenerazione muscolare con cellule di donatori sani, o di correggere in laboratorio mediante ingegneria genetica le cellule pluripotenti del paziente stesso prima di reintrodurle nell'organismo.

**OBIETTIVO
NR. 3****IL SOSTEGNO DELL'INFRASTRUTTURA
MEDICA SPECIALIZZATA**

Le malattie rare spesso non vengono riconosciute dai medici di famiglia a causa della limitata esperienza dovuta proprio alla loro rarità. È quindi essenziale per i pazienti avere a disposizione centri specializzati in malattie muscolari a una distanza accettabile. Tali centri devono essere in grado di seguire il paziente in modo interdisciplinare e tener conto di tutti gli aspetti di una malattia cronica, progressiva e disabilitante. Per la partecipazione a studi clinici con nuovi prodotti (vedi obiettivo nr. 5) è inoltre importante che tutti i pazienti siano registrati in una banca dati con le rispettive mutazioni e trattamenti, e che questi dati siano disponibili a livello internazionale. Infatti spesso non è possibile arruolare un numero sufficiente di pazienti per uno studio su una malattia rara in un solo Paese.

**OBIETTIVO
NR. 4****LO SVILUPPO DI STRUMENTI DIAGNOSTICI PRECISI**

Il monitoraggio preciso dei cambiamenti anatomici e fisiologici durante il decorso della malattia è estremamente importante per offrire trattamenti adeguati al singolo individuo e per verificare costantemente l'efficacia delle terapie. Lo sviluppo e la disponibilità di strumenti diagnostici precisi aiuta a raggiungere questo obiettivo.

**OBIETTIVO
NR. 5****IL FINANZIAMENTO DI STUDI PILOTA
E DI STUDI CLINICI**

Lo sviluppo di nuovi farmaci o terapie per una certa indicazione prevede, dopo la ricerca effettuata in laboratorio, tre fasi di studi clinici su volontari sani (fase I) e su pazienti (fasi II e III). Nessun farmaco può essere approvato in assenza di dati affidabili sulla sicurezza e sull'efficacia.

La fase I serve a misurare l'assorbimento del farmaco nell'organismo, determinare la sua disponibilità in circolo e raccogliere i primi dati sulla tollerabilità. Questa fase si svolge in genere su individui sani e non prevede un gruppo di placebo (controllo).

La fase II serve a definire la relazione fra dose ed effetto ed a raccogliere i primi risultati sull'efficacia e la sicurezza della terapia. In questa fase vengono coinvolte persone affette dalla malattia studiata. Gli studi di fase II prevedono a volte un gruppo di controllo.

La fase III deve dimostrare statisticamente la differenza di efficacia fra terapia e placebo. In questa fase è necessario quindi un numero più elevato di pazienti, che vanno arruolati nello studio secondo criteri di inclusione e di esclusione per garantire il migliore risultato possibile. Gli studi di fase III sono condotti in doppio cieco, cioè né il medico né i pazienti sanno chi riceve il medicinale e chi riceve il placebo.

Solo con risultati positivi di una fase III (raramente di una fase II) si può procedere alla richiesta di autorizzazione all'immissione del farmaco sul mercato per quella terapia. Gli studi clinici sono in genere molto costosi e richiedono un'attenta coordinazione dei medici e degli ospedali coinvolti. Studi clinici per malattie rare hanno inoltre difficoltà ad arruolare, a causa del numero limitato di pazienti. Per questo motivo essi durano in genere più a lungo di studi per malattie comuni.

Gli studi pilota sono studi con pochi pazienti allo scopo di sondare la possibile efficacia di un trattamento, testare l'idoneità di misure analitiche o di metodi di somministrazione prima di pianificare un costoso studio clinico. Gli studi pilota in genere vengono condotti con farmaci che sono già sul mercato per altre indicazioni e la cui sicurezza e tollerabilità sono già dimostrate.

OBIETTIVO NR. 6

L'INCENTIVAZIONE DI COLLABORAZIONI E WORKSHOP

La collaborazione internazionale è molto importante nella ricerca, specialmente nel campo delle malattie rare. Solo così è possibile divulgare nuovi risultati ed idee, discutere problemi complessi e condividere competenze. Meeting e workshop accelerano il progresso della ricerca.

PROGETTI DI RICERCA

2020

OBIETTIVO
NR. 1

LA RICERCA DI BASE

PROGETTO «CASTETS»

Alla ricerca di nuovi meccanismi e fattori che contribuiscono alla disfunzione muscolare nella distrofia miotonica

La distrofia miotonica di tipo I (DM1) è una malattia genetica dei muscoli. I pazienti presentano una perdita della massa muscolare (atrofia) e una contrazione anomala dei muscoli (miotonia), che limitano la loro autonomia. L'obiettivo del progetto è di comprendere i processi che conducono al danno muscolare dei pazienti. I nostri studi precedenti hanno dimostrato che la giunzione neuromuscolare, cioè le sinapsi che connettono il motoneurone al muscolo permettendone la contrazione, sono perturbate nel topo HSALR, modello della malattia. Inoltre, abbiamo scoperto dei fattori che, se fortemente espressi nei muscoli del topo HSALR, possono innescare un meccanismo compensatorio e limitare la miotonia. Durante quest'anno vogliamo quindi 1) determinare i meccanismi che conducono all'alterazione della giunzione neuromuscolare nella DM1 e 2) esplorare il ruolo dei fattori identificati, in modo da comprendere il contributo di questi due aspetti durante il danneggiamento del muscolo e poter definire nuove strategie terapeutiche.

RESPONSABILE: PROF. PERRINE CASTETS
SEDE: UNIVERSITÀ DI GINEVRA

COSTI TOTALI 2020: CHF 57'046.--
COSTI 2020: CHF 57'046.--

I progressi della ricerca sono l'unica speranza dei malati ancora incurabili. Per questo motivo sosteniamo da anni la FSRMM nella la sua instancabile lotta alle malattie muscolari.

PASCALE E TRISTAN JUILLERAT, DONATORI DAL 1986, LOSANNA

PROGETTO «TINTIGNAC/MITTAL»

L'identificazione di fattori regolatori critici della sintesi e degradazione proteica nelle atrofie muscolari umane

La crescita e il mantenimento di muscoli sani sono sottoposti a un delicato equilibrio fra sintesi e degradazione proteica, due processi che permettono da una parte di mantenere integre le strutture funzionali della fibra muscolare, e dall'altra di eliminarne quelle difettose o danneggiate. La ricerca sui meccanismi molecolari dell'atrofia muscolare è stata focalizzata per lungo tempo solo sui processi degradativi e sulle loro cause. Nel presente progetto di ricerca, esperimenti preliminari hanno invece identificato due molecole con ruoli centrali nella regolazione dell'equilibrio fra sintesi e degradazione proteica. Si tratta ora di individuare, con moderne tecniche analitiche, l'intera rete di interazioni molecolari di questi due fattori e di fornire le conoscenze per interventi mirati volti a correggere le alterazioni equilibrio che distinguono l'atrofia muscolare.

RESPONSABILI: DR. LIONEL TINTIGNAC,
DR. NITISH MITTAL
SEDE: UNIVERSITÀ DI BASILEA

COSTI TOTALI 2019 – 2020: CHF 189'667.--
COSTI 2020: CHF 96'693.--

PROGETTO «LAUMONIER»

Caratterizzazione molecolare e metabolica delle cellule staminali miogene umane e analisi del potenziale terapeutico

Le cellule satellite sono le cellule staminali del muscolo scheletrico e sono indispensabili per la rigenerazione muscolare. Questo laboratorio ha dimostrato recentemente che le cellule miogeniche umane dette «riserva», ottenute in vitro, sono cellule quiescenti molto simili alle cellule satellite e hanno i requisiti necessari per l'utilizzazione in terapia cellulare: sopravvivono all'iniezione nei tessuti, formano nuove fibre muscolari e generano nuove cellule staminali miogeniche. Questo progetto ha lo scopo di identificare le molecole principalmente responsabili per l'instaurazione ed il mantenimento dello stato di quiescenza e studiare i processi metabolici e bioenergetici di queste cellule. Infine, i ricercatori valuteranno il loro potenziale terapeutico su modelli animali della distrofia di Duchenne. I risultati ci permetteranno di capire se le cellule miogeniche umane possono essere utilizzate nella terapia cellulare.

RESPONSABILE: DR. THOMAS LAUMONIER
SEDE: UNIVERSITÀ DI GINEVRA

COSTI TOTALI 2019 – 2021: CHF 178'600.--
COSTI 2020: CHF 59'000.--



Nel 2019 abbiamo ampliato
ulteriormente il nostro programma di
sviluppo per le malattie muscolari.

DR. THOMAS MEIER, EX-BORSISTA E FONDATORE
DI SANTHERA PHARMACEUTICALS AG

LO SVILUPPO DI NUOVE TERAPIE

PROGETTO «TREVES/ZORZATO»

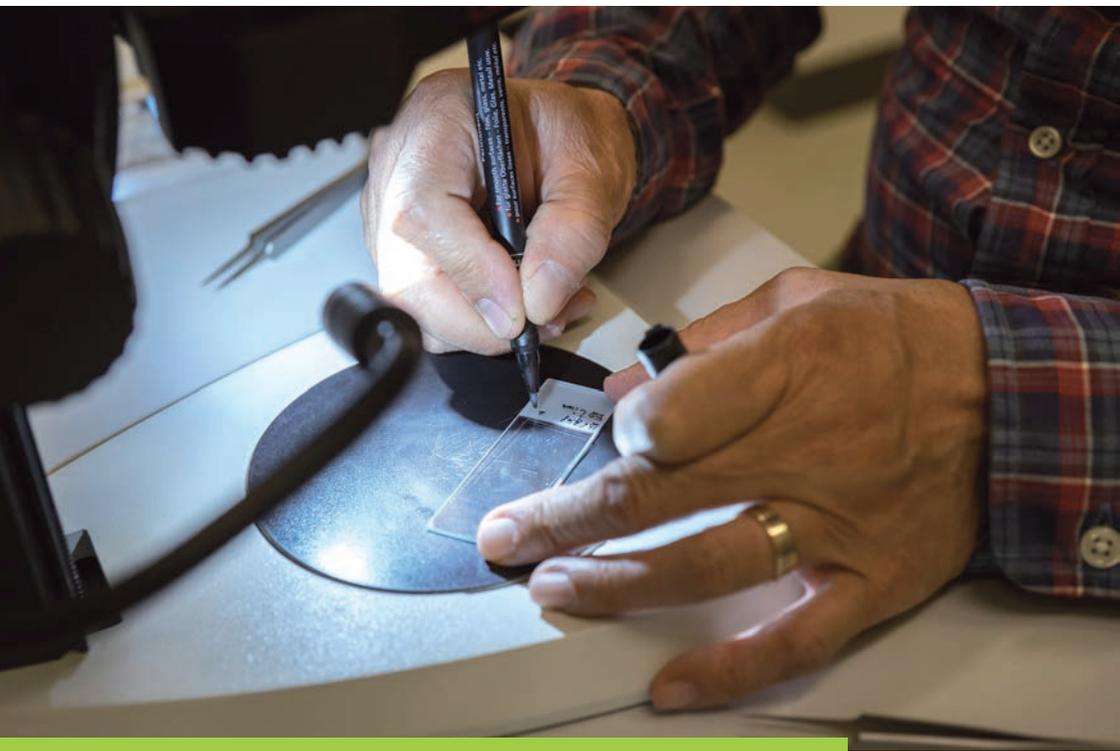
I processi epigenetici: possibili target di terapie per le distrofie muscolari congenite?

I geni delle cellule di un organismo, fissi e immutabili fin dal momento della sua nascita, sono regolati dai cosiddetti fattori epigenetici, che controllano l'attivazione o la soppressione dei singoli geni nei diversi tessuti, secondo la loro funzione. In un precedente progetto di questo laboratorio è stato osservato che alcune mutazioni del gene RyR-1, responsabili di distrofie congenite, non influenzano la funzione ma l'entità dell'espressione del gene nella cellula differenziata. In questo progetto verranno studiati i fattori epigenetici per capire se essi possono spiegare le differenze nell'espressione del gene RyR-1 e diventare quindi possibili nuovi target terapeutici per queste malattie.

RESPONSABILI: PROF. SUSAN TREVES,
PROF. FRANCESCO ZORZATO
SEDE: UNIVERSITÀ DI BASILEA

COSTI TOTALI 2019 – 2020: CHF 189'667.--
COSTI 2020: CHF 92'974.--





PROGETTO «KINTER/KLINGLER»

Aptameri di DNA contro DUX4 svelano nuove possibilità terapeutiche per la FSHD

La distrofia facio-scapolo-omerale (FSHD) è una delle forme più frequenti di distrofia muscolare. Attualmente non esistono cure per questa malattia. Di recente la causa è stata identificata nella presenza anormale nelle fibre muscolari del fattore di trascrizione DUX4, una proteina che lega il DNA e ne regola la trascrizione delle informazioni genetiche. Questo laboratorio ha sviluppato corte catene di nucleotidi detti aptameri che, grazie alla loro sequenza e alla loro struttura, sono in grado di legare con alta affinità il fattore DUX4. Il progetto è ora di modificare questi aptameri in modo che siano anche in grado di dirigere i meccanismi cellulari di degradazione proteica contro DUX4. Poiché inoltre DUX4 si trova in eccesso anche in alcune forme di cancro, il metodo da noi sviluppato potrebbe significare un passo avanti non solo per FSHD ma anche nella ricerca contro i tumori.

RESPONSABILI: DR. JOCHEN KINTER,
DR. CHRISTIAN KLINGLER
SEDE: UNIVERSITÀ DI BASILEA

COSTI TOTALI 2020 – 2021: CHF 206'734.--
COSTI 2020: CHF 101'990.--

Grazie all'attenta revisione delle richieste di finanziamento da parte di esperti internazionali e dei membri nazionali del consiglio scientifico, siamo in grado di promuovere in Svizzera i progetti migliori e più promettenti.

PROF. MARKUS RÜEGG,
PRESIDENTE DEL CONSIGLIO SCIENTIFICO FSRMM

IL SOSTEGNO DELL'INFRASTRUTTURA MEDICA SPECIALIZZATA

I due progetti seguenti sono condotti e finanziati insieme alla Schweizerischen Muskelgesellschaft, l'Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires e l'Associazione Malattie Genetiche Rare.

PROGETTO «MYOSUISSE»

La rete Myosuisse

Myosuisse è la rete di professionisti e infrastrutture svizzere che si sono specializzati nelle malattie muscolari e che offrono in tutte le regioni del Paese una consulenza medica interdisciplinare e una specifica assistenza sociale e professionale alle persone affette da una malattia neuromuscolare. Una volta all'anno i responsabili dei vari centri per l'assistenza medica e la riabilitazione di adulti e bambini si riuniscono per discutere insieme casi singoli, terapie, diagnosi e per aggiornarsi su nuove patologie. Dal 2008, il finanziamento del lavoro delle care-manager in ogni centro Myosuisse garantisce che le faticose visite dei pazienti siano bene organizzate e accompagnate da professioniste.

RESPONSABILE: RETE MYOSUISSE
SEDI: BASILEA, BERNA, GINEVRA, LOSANNA,
SAN GALLO, TICINO E ZURIGO

DURATA DEL PROGETTO: CONTINUA
COSTI 2020: CHF 314'500.--

Senza il supporto della FSRMM alla ricerca di base svolta all'Istituto di farmacologia di Ginevra, non sarebbero stati generati i dati scientifici alla base dello studio clinico con Tamoxifen.

PROF. DIRK FISCHER, RESPONSABILE,
OSPEDALE PEDIATRICO UNIVERSITARIO DI BASILEA

PROGETTO «REGISTRI PAZIENTI»**Raccolta di dati nazionali**

I registri nazionali servono a raccogliere e documentare i dati dei pazienti a favore della ricerca di potenziali terapie e fanno parte di registri internazionali. Attraverso il registro, un paziente può venire contattato e informato su futuri studi clinici e sulla sua possibile partecipazione. I dati del registro permettono inoltre di monitorare gli effetti di una terapia, seguire l'incidenza delle diverse mutazioni, armonizzare gli standard di cura e studiare l'andamento naturale della malattia su numeri elevati di pazienti. Grazie alla ristrutturazione del registro avvenuta nel 2017 – 2018, è ora possibile anche inviare questionari alle famiglie al fine di elencare le loro necessità in ambiti come la qualità della vita, la scuola, il lavoro o l'alimentazione. La valutazione nazionale di tali dati permette di elaborare misure volte all'ottimizzazione dei trattamenti e all'integrazione nella società di persone con malattie muscolari.

RESPONSABILE: REGISTRI PAZIENTI
SEDE: INSELPITAL DI BERNA

DURATA DEL PROGETTO: CONTINUA
CONTRIBUTO FSRMM 2020: CHF 30'000.--



LO SVILUPPO DI STRUMENTI DIAGNOSTICI PRECISI

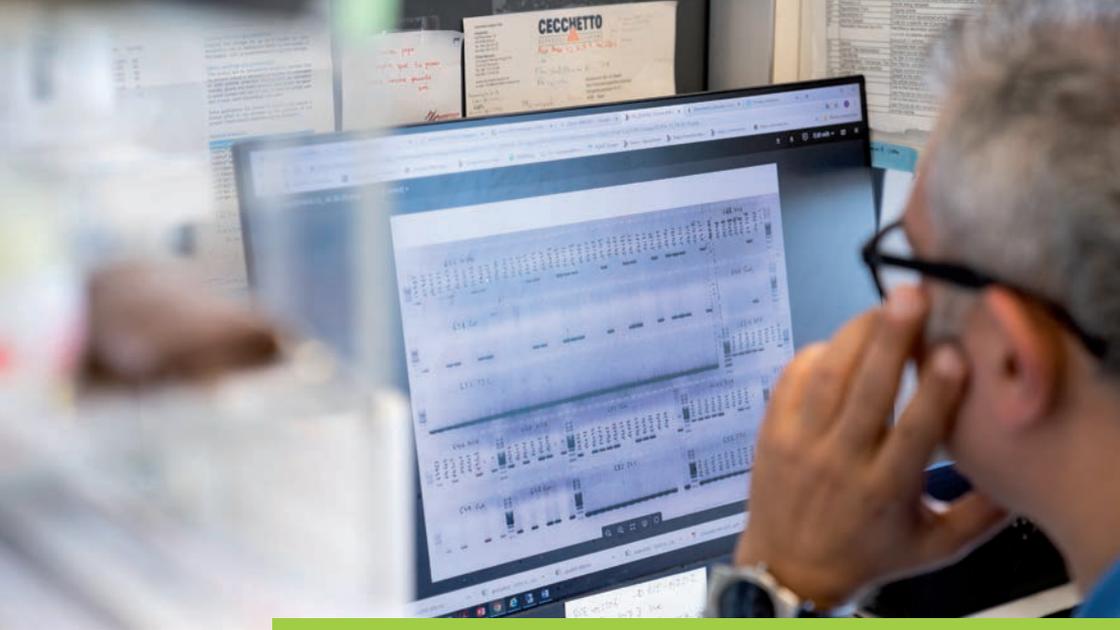
PROGETTO «Z'GRAGGEN»

La misura dell'eccitabilità della fibra muscolare per una diagnosi facilitata della miopatia da malattia critica

In questo progetto viene studiata la miopatia da malattia critica con il metodo della misurazione dell'eccitabilità delle fibre muscolari. Questa forma di miopatia si può instaurare in pazienti in cura di medicina intensiva e comporta la necessità di un periodo più esteso in respirazione artificiale e un prolungamento della fase di riabilitazione. Nei casi più gravi la guarigione rimane incompleta e aumenta il rischio di mortalità. Fino ad oggi le cause di questa malattia sono sconosciute e non esistono terapie. Il metodo della misurazione dell'eccitabilità della fibra muscolare è in grado di registrare anomalie delle caratteristiche elettriche della membrana muscolare. Questo gruppo di ricerca ha già dimostrato in passato che tali anomalie rappresentano i primi segni di una miopatia da malattia critica. Il presente progetto intende sfruttare la misurazione delle anomalie per facilitare la diagnosi precoce della malattia e per indagarne le cause. Verrà esplorata inoltre l'eventualità che l'uso di miorilassanti favorisca l'insorgenza della malattia.

RESPONSABILI: PROF. WERNER Z'GRAGGEN
SEDE: INSELSPITAL DI BERNA

COSTI TOTALI 2020 – 2021: CHF 109'917.--
COSTI 2020: CHF 54'096.--



PROGETTO «SCHEIDEGGER»

«Rapid Exploratory Imaging (REI)» – una nuova tecnica di neurografia RM ad alta risoluzione per la diagnostica per immagini del nervo periferico

La diagnosi delle lesioni nervose periferiche si basa su un esame medico e su misure neurofisiologiche del nervo e del muscolo delle braccia e delle gambe. Con questa tecnica però, i nervi vicini alla colonna vertebrale sono difficili da evidenziare. Negli anni passati la neurografia RM ad alta risoluzione è stata introdotta come metodo supplementare poiché permette di generare l'immagine anche di piccole strutture del nervo. Purtroppo, questa tecnica richiede molto tempo ed è possibile solo per segmenti corti del nervo. Lo scopo di questo progetto è di sviluppare una nuova sequenza degli impulsi RM (detta «REI») che permette una riproduzione tridimensionale delle strutture nervose con una risoluzione di circa 250 micrometri, anche su segmenti nervosi lunghi e in tempi ragionevoli. La difficoltà risiede nel fatto che l'elaborazione del segnale RM e l'analisi dell'immagine sono estremamente complesse a causa della quantità enorme di dati. L'intelligenza artificiale verrà utilizzata per permettere questi calcoli.

RESPONSABILI: DR. OLIVIER SCHEIDEGGER
SEDE: INSELSPITAL DI BERNA

COSTI TOTALI 2020 – 2021: CHF 135'511.--
COSTI 2020: CHF 82'308.--

IL FINANZIAMENTO DI STUDI PILOTA E DI STUDI CLINICI

PROGETTO «KLEIN»

Descrizione del decorso naturale della distrofia muscolare congenita di tipo 1A (MDC1A)

La distrofia muscolare congenita di tipo 1 è una grave malattia muscolare che interessa i bambini, per la quale però sono attualmente in sviluppo alcune possibili terapie. Uno studio di fase 1, cofinanziato negli anni 2014 – 2017 anche dalla FSRMM, si è concluso positivamente e sono in progetto le fasi successive. In un laboratorio svizzero è stata inoltre sviluppata una terapia genica che ha dato risultati promettenti nei topi. Per i giovani pazienti saranno quindi presto disponibili studi clinici a cui partecipare. In questo progetto, che si avvale del supporto della rete Myosuisse, verranno raccolti dati sul decorso naturale della malattia e testati metodi adatti a monitorare la forza muscolare ed il suo degrado in questi pazienti. Tali descrizioni del decorso naturale sono di preziosa importanza per la conduzione e la valutazione dei risultati di futuri studi clinici.

RESPONSABILE: DR. ANDREA KLEIN
SEDE: OPEDALE PEDIATRICO UNIVERSITARIO
DI BASILEA

COSTI TOTALI 2019 – 2021: CHF 61'230.--
COSTI 2020: CHF 17'910.--



PROGETTO «FISCHER»**Tamoxifen per la distrofia di Duchenne**

Lo studio clinico di fase III TAMDM, multicentrico, randomizzato a doppio cieco e controllato con placebo, analizza la sicurezza e l'efficacia del Tamoxifen paragonato a placebo in giovani pazienti con distrofia di Duchenne. Tamoxifen rappresenta probabilmente il principio attivo più efficace mai stato testato in modelli animali della distrofia di Duchenne, come hanno dimostrato i progetti «Dorchies» sostenuti dalla FSRMM nel 2013 e 2015. Lo scopo dello studio clinico è ora quello di verificare se Tamoxifen è in grado di rallentare la progressione della malattia di Duchenne in pazienti volontari. È stato esaminato ed approvato dalla Commissione consultiva internazionale per terapeutici del TREAT-NMD e dal Comitato CHMP di consulenza scientifica dell'agenzia europea per i medicinali EMA. Lo studio durerà 108 settimane, compresa la fase di estensione ed è finanziato, dopo attenta revisione, dal programma europeo ERA Net E-Rare, da organizzazioni di pazienti europee e dalla FSRMM. Verrà condotto in diversi centri clinici in Belgio, Germania, Olanda, Spagna, Svizzera e Regno Unito ed è stato già approvato dalle corrispondenti commissioni etiche nazionali. Il numero di pazienti necessario è stato stabilito a 100, ogni centro clinico dovrà reclutare circa 10 pazienti. Grazie al contributo della FSRMM sarà possibile coinvolgere nello studio altri 15 pazienti svizzeri.

RESPONSABILE: PROF. DIRK FISCHER
SEDE: OPEDALE PEDIATRICO UNIVERSITARIO
DI BASILEA

COSTI TOTALI 2020 – 2021: CHF 188'250.--
COSTI 2020: CHF 108'000.--

L'INCENTIVAZIONE DI COLLABORAZIONI E WORKSHOP

PROGETTO «WORKSHOP ENMC»

Favorire la ricerca attraverso workshop specifici

L'European Neuromuscular Center (ENMC) è un'organizzazione con sede in Olanda, fondata da organizzazioni di pazienti allo scopo di favorire la ricerca sulle malattie muscolari. Il principio è unico ed efficace: ricercatori e medici, che desiderano discutere un tema specifico relativo a ricerca, diagnosi o cura dei pazienti, richiedono il finanziamento di un workshop. Una commissione scientifica valuta due volte all'anno i progetti inoltrati prestando attenzione alla qualità, alla rilevanza per le malattie muscolari e alla competenza dei partecipanti, e ne seleziona circa otto all'anno che vengono completamente organizzati e finanziati da ENMC. Con questa strategia, ENMC contribuisce considerevolmente alla collaborazione internazionale fra ricercatori e medici e ha aperto la strada a molti progressi pratici, quali standard comuni per la gestione delle malattie e per criteri diagnostici, pianificazione di studi clinici ecc. ENMC finanzia i workshop attraverso i contributi delle associazioni membro e di sponsor esterni. La FSRMM è membro dal 1993 ed è rappresentata nel comitato esecutivo e nella commissione scientifica di ENMC.

RESPONSABILE: ENMC
SEDE: BAAR, OLANDA

DURATA DEL PROGETTO: CONTINUA
CONTRIBUTO FSRMM 2020: 33 000 EUR

I workshop ENMC sono molto stimati per la qualità e per i risultati ottenuti, sia dalla comunità scientifica sia dai pazienti che vi partecipano.

DR. ALEXANDRA BREUKEL, MANAGING DIRECTOR ENMC



Il Meeting svizzero sulle malattie muscolari mi ha permesso di trovare la collaborazione ideale per il mio progetto di ricerca.

DR. ANTOINE CLERY, RICERCATORE, ETH ZURIGO

PROGETTO «SWISS MEETING ON MUSCLE RESEARCH»

Conferenza biennale svizzera sulla ricerca per le malattie muscolari

L'interscambio scientifico non solo arricchisce la ricerca ma ne determina anche il progresso. La creazione di un'occasione regolare per la discussione dei progetti rappresenta per la FSRMM una strategia primaria per favorire l'avanzamento della ricerca e le collaborazioni fra i ricercatori svizzeri, rinforzando la qualità dei progetti finanziati. Dal 1994, la FSRMM organizza questo meeting negli anni pari e finanzia i costi di vitto e alloggio di tutti i partecipanti. Oggi, la conferenza dura tre giorni e vede la partecipazione di 70 ricercatori, medici specialisti e rappresentanti dell'industria farmaceutica, che arricchiscono la discussione con punti di vista diversi.

RESPONSABILE: FSRMM

COSTI 2020: CHF 25'000

SEDE: MAGGLINGEN



POLIMIALGIA REUMATICA

Dal 2019 la FSRMM si impegna anche nella promozione della ricerca sulla polimialgia reumatica in Svizzera, una malattia che causa dolore alle spalle e al bacino e sintomi di tipo influenzale. Essa colpisce in genere adulti al di sopra di 65 anni e viene trattata con cortisone, in alcuni casi però essa può sfociare nella più grave arterite a cellule giganti. In seguito al lascito specifico del Dr. Sven Widgren, la FSRMM finanzia progetti di ricerca che portino ad una migliore comprensione della malattia o che migliorino la diagnosi o la terapia. La valutazione della qualità dei progetti è delegata alla Vasculitis Foundation, USA, che ringraziamo calorosamente.

PROGETTO «BERGER»

Marker molecolari per la terapia personalizzata della polimialgia reumatica

Mentre in molti pazienti la terapia cortisonica porta a buoni risultati, per alcuni è necessaria una terapia aggiuntiva o l'uso di farmaci cortisonici più potenti. In questo progetto verrà studiata in pazienti svizzeri con polimialgia reumatica la flora batterica intestinale, che notoriamente modula la risposta immunitaria e potrebbe spiegare le diverse reazioni dei pazienti alla terapia standard. Verrà inoltre analizzato un sottogruppo di linfociti T isolati da campioni dell'articolazione della spalla per individuare possibili differenze che indichino la presenza di una reazione autoimmune contro strutture molecolari proprie. Questi risultati contribuiranno alla comprensione dell'insorgenza della malattia.

RESPONSABILE: DR. CHRISTOPH BERGER
SEDE: OSPEDALE UNIVERSITARIO DI BASILEA

COSTI TOTALI 2019 – 2020: CHF 189'667.--
COSTI 2020: CHF 96'693.--

PROGETTO «DAIKELER»

La prevalenza dell'arterite a cellule giganti nei pazienti con polimialgia reumatica

La polimialgia reumatica può rappresentare l'unico sintomo di un'arterite a cellule giganti (ACG). A tutt'oggi non è prevedibile se e quali pazienti con una polimialgia in realtà soffrono di un'ACG. Il trattamento di una polimialgia è meno intensivo del trattamento dell'ACG, che invece è orientata ad evitare complicazioni come perdita della vista e ictus. Vi sono indicazioni che per un significativo numero di pazienti con polimialgia sussista un'arterite a cellule giganti non diagnosticata. In questo progetto vogliamo creare un insieme locale di pazienti con polimialgia, che al momento della diagnosi verranno sottoposti ad un accertamento dell'ACG. In questo insieme potremo determinare la prevalenza di ACG in nuovi casi di polimialgia e ricercare i fattori di rischio per un'ACG. I risultati aiuteranno ad individuare meglio i pazienti con un rischio di complicazioni arteriose.

RESPONSABILE: PROF. THOMAS DAIKELER
SEDE: OSPEDALE UNIVERSITARIO DI BASILEA

COSTI TOTALI 2020 – 2021: CHF 100'000.--
COSTI 2020: CHF 50'000.--

PARTNER + BENEFATTORI

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, Zurigo
 Metis Fondazione Sergio Mantegazza, Lugano
 La Fondazione Gabriele Charitable, Lugano
 Uranus Stiftung, Muri b. Bern

Un caloroso grazie anche a tutte le fondazioni e ai donatori privati
 che non desiderano essere nominati.

DONAZIONI

Per le donazioni si prega di utilizzare direttamente il seguente conto:

Postkonto Nr. 30-13114-3

Bankkonto mit IBAN Nr. CH58 0076 9016 4217 0089 6

Oppure si può richiedere una cedola di versamento in segreteria
 (indirizzo sul retro) o attraverso il sito internet: www.frsmm.ch

Le donazioni alla Fondazione possono essere detratte fiscalmente.

FATTI + CIFRE

1987 – 2020



175

I PROGETTI

finanziati



41

I MEETING + WORKSHOP

finanziati o sponsorizzati



6



LE UNIVERSITÀ SVIZZERE + OSPEDALI

in cui sosteniamo la ricerca

CHF

28.2

MILIONI DI FRANCHI

investiti nella ricerca

CONTATTI & ALTRE INFORMAZIONI

FONDAZIONE SVIZZERA PER LA RICERCA SULLE MALATTIE MUSCOLARI

Chemin des Jordils 4 . 2016 Cortaillod

www.fsrm.ch

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

MEMBRI DEL CONSIGLIO DI FONDAZIONE

Avv. Alain Pfulg, presidente, Berna

Jean-François Zürcher, vice-presidente, Cortaillod

Prof. Markus A. Rüegg, Basilea

Prof. Dr. med. Patrick Aebischer, Losanna

Dr. Didier Berberat, Le Chaux-de-Fonds

Christine de Kalbermatten, Sion

Hanspeter Hagnauer, Pratteln

Prof. Denis Monard, Basilea

Paola Ricci, Ginevra

Prof. Sandro Rusconi, Arosio

Prof. Dr. med. Michael Sinnreich, Basilea

Anna Maria Sury, Muralto

Dominique Wunderle, Yverdon

MEMBRI DEL CONSIGLIO SCIENTIFICO

Prof. Markus A. Rüegg, presidente, Basilea

Prof. Matthias Chiquet, Berna

Prof. Denis Jabaudon, Ginevra

Prof. Bernhard Wehrle-Haller, Ginevra

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

PRESIDENTE ONORARIO E MEMBRO FONDATORE

Dr. h.c. Jacques Rognon, Cortaillod

IMPRESSUM:

Fotografia: Vera Markus

Concezione e design: Barbara Kuberczyk Kommunikationsdesign

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