



PROJETS 2018

- OBJECTIFS DE NOTRE PROGRAMME DE RECHERCHE
- PROJETS DE RECHERCHE 2018
- PARTENAIRES + DONATEURS
- BILAN ANNUEL
- CHIFFRES + FAITS



SOMMAIRE

3	EDITORIAL
4	LES OBJECTIFS DE NOTRE PROGRAMME DE RECHERCHE
8	PROJETS DE RECHERCHE 2018
26	PARTENAIRES + DONATEURS
28	BILAN ANNUEL
29	CHIFFRES + FAITS
30	CONTACTS & AUTRES INFORMATIONS

EDITORIAL



Depuis 33 ans, la Fondation suisse de recherche sur les maladies musculaires (FSRMM) investit dans la recherche et le développement de médicaments pour les maladies musculaires. Notre engagement est de garantir que les personnes concernées puissent profiter dans des centres spécialisés de traitements efficaces développés avec notre soutien et testés dans des études cliniques associées au registre de patients suisses que nous sponsorisons.

Je suis d'autant plus heureux de constater qu'au cours des dernières années, le nombre d'études cliniques consacrées au développement de nouveaux médicaments a augmenté au niveau mondial. Il convient de mettre en évidence une étude internationale financée par l'Union européenne et consacrée à l'effet du tamoxifène sur les patients atteints de la dystrophie musculaire de Duchenne. Cette étude démarrera au printemps 2018 par le recrutement des premiers patients; l'étude de phase III sera placée sous la direction d'une équipe suisse. Un autre point fort de ces derniers mois est l'autorisation de mise sur le marché du premier médicament destiné au traitement de l'atrophie musculaire spinale en Suisse. Un succès extraordinaire pour les personnes concernées et tous ceux qui se consacrent depuis des années au développement de traitements destinés aux myopathies rares.

Outre la promotion d'études cliniques, notre Fondation finance également la recherche fondamentale ciblant des maladies musculaires moins connues, pour l'amélioration du diagnostic et pour la recherche consacrée aux opportunités en matière de thérapie génique et cellulaire. Enfin, désireuse de renforcer les liens entre les chercheurs et les médecins, la Fondation organise tous les deux ans un congrès de recherche à Macolin. Ce rendez-vous offre une plateforme précieuse pour des discussions et la communication de résultats, de progrès scientifiques ou cliniques. Six objectifs font partie des thématiques essentielles de notre Fondation dont l'objectif principal consiste à offrir à tous les patients qu'ils soient jeunes ou âgés, un réel espoir d'un avenir exempt de souffrance. Je tiens, par conséquent, à clore cet avant-propos en adressant mes plus sincères remerciements à nos généreux donateurs et sponsors, aux membres du Conseil de Fondation et du Conseil scientifique ainsi qu'aux nombreux chercheurs en qui nous plaçons tous nos espoirs de pouvoir guérir les myopathies dans le futur.



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) resp. 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 resp. 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 généralement réalisées avec un groupe de contrôle et 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 actif.

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 également menées en double aveugle.

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

2018

OBJECTIF 1 LA RECHERCHE FONDAMENTALE

PROJET «AMATI»

Rôle et potentiel thérapeutique de PLIN3 dans les maladies neuromusculaires

Le projet a pour but d'étudier le processus de la mitophagie, qui élimine les mitochondries endommagées ou non fonctionnelles, la source d'énergie de chaque cellule. Ce processus permet le renouvellement constant des mitochondries et sert donc à l'efficacité de la production énergétique. La mitophagie commence par la fixation de certaines protéines à la membrane d'une mitochondrie et se termine par sa dégradation. Dans les maladies neuromusculaires, ce processus est perturbé ou altéré. Avec leurs travaux de recherche précédents, la Prof. Amati et son équipe ont découvert de nouveaux éléments qui semblent contrôler un mécanisme de dégradation alternatif. Le projet récemment approuvé étudie comment ces nouveaux facteurs contrôlent une mitophagie efficace et quelles caractéristiques structurelles interviennent dans leur fonction. Ces découvertes pourraient permettre de développer des molécules artificielles ayant la même structure et de rétablir ainsi la mitophagie perturbée.

DIRECTION DE PROJET: PROF. FRANCESCA AMATI
LIEU: UNIVERSITÉ DE LAUSANNE

COÛT GLOBAL 2018 – 2019: CHF 190'724.--
COÛTS DU PROJET EN 2018: CHF 93'492.--

LA PROMESSE D'UNE BOURSE DE LA
FSRMM ET LA RECONNAISSANCE
DE NOTRE TRAVAIL SIGNIFIENT
BEAUCOUP POUR NOTRE LABORATOIRE!

FRANCESCA AMATI, CHERCHEUSE

PROJET «CASTETS»

Les mécanismes pathologiques de la dystrophie myotonique de type 1 (Maladie de Curschmann-Steinert)

Les personnes atteintes de dystrophie myotonique de type I (DM1) présentent une perte de masse musculaire et une contraction anormale de leurs muscles (myotonie). Les deux symptômes limitent les patients dans leur autonomie au quotidien. Ce projet a pour but de mieux comprendre les mécanismes conduisant à l'altération pathologique des muscles dans la DM1. Plus spécifiquement, un des objectifs est d'analyser la jonction neuromusculaire, qui transmet l'impulsion nerveuse aux muscles et se trouve perturbée dans la dystrophie myotonique de type I. La Dr Castets et son équipe veulent déterminer si ces défauts contribuent à l'altération des muscles et permettent ainsi de préciser les mécanismes pathologiques de la dystrophie myotonique de type I.

DIRECTION DE PROJET: DR PERRINE CASTETS
LIEU: UNIVERSITÉ DE BÂLE

COÛT GLOBAL 2016 – 2018: CHF 166'088.--
COÛTS DU PROJET EN 2018: CHF 57'046.--

PROJET «TREVES»

Similitudes dans la pathologie des myopathies congénitales

Les myopathies congénitales englobent des maladies musculaires de diverses origines génétiques, mais d'apparence clinique similaire. Ainsi par exemple, l'homéostasie calcique est perturbée dans de nombreux sous-types. Le groupe de recherche de la Prof. Treves a découvert dans des biopsies que la protéine RyR1 responsable du couplage excitation/contraction de la fibre musculaire est produite à une quantité réduite. Cette protéine régule également la concentration de calcium dans la fibre musculaire. Les mutations génétiques associées aux différents sous-types, ne contrôlent cependant généralement pas la production de cette protéine. C'est pourquoi les chercheurs supposent une perturbation générale de la régulation de cette protéine. Ce projet vise à éclaircir les mécanismes régulateurs de la protéine RyR1 et à identifier les mécanismes perturbés dans les myopathies congénitales. Ces résultats pourraient conduire à de nouvelles approches thérapeutiques indépendamment de la mutation génétique à l'origine de ces pathologies.

DIRECTION DE PROJET: PROF. SUSAN TREVES
LIEU: UNIVERSITÉ DE BÂLE

COÛT GLOBAL 2017 – 2018: CHF 103'373.--
COÛTS DU PROJET EN: CHF 53'397.--

LES OBJECTIFS ET LES ENGAGEMENTS

DE CETTE FONDATION

ENRICHISSENT MA VIE DEPUIS 30 ANS.

HANSPETER HAGNAUER, RESPONSABLE DES FINANCES DE LA FSRMM



PROJET «GASSER»

L'organisation de la chromatine et sa fonction dans le développement musculaire

La chromatine, le matériel de nos chromosomes, est localisée dans le noyau cellulaire où elle se lie à la protéine lamine. La Prof. Gasser présume une fonction active de la protéine par la libération de certains facteurs dans la régulation de la croissance et la différenciation musculaire. Cela expliquerait pourquoi des mutations dans le gène lamine peuvent provoquer des dystrophies musculaires, bien que la protéine ne soit pas impliquée directement dans la constitution de la structure musculaire. Les mutations de la lamine entraînent diverses myopathies congénitales, telles par ex. la myopathie d'Emery Dreifuss et la dystrophie musculaire des ceintures de type 1B. Des interventions au niveau de la libération perturbée de facteurs durant le développement due au défaut génétique seraient donc une approche thérapeutique permettant d'atténuer rapidement les symptômes de la maladie. L'équipe de recherche de la Prof. Gasser a découvert une protéine du nom de CEC-1 dont l'élimination ne provoque pas de défauts dans le développement musculaire, mais qui améliore sensiblement la maladie d'Emery Dreifuss dans des modèles animaux. Dans le cadre de ce projet, cette protéine sera étudiée comme cible thérapeutique potentielle.

DIRECTION DE PROJET: PROF. SUSAN GASSER
LIEU: UNIVERSITÉ DE BÂLE

COÛT GLOBAL 2017 – 2018: CHF 184'680.--
COÛTS DU PROJET EN 2018: CHF 92'340.--

LE DÉVELOPPEMENT DE NOUVEAUX PROTOCOLES THÉRAPEUTIQUES

PROJET «SAXENA»

Le rôle du stress cellulaire dans la SLA C9orf72

La sclérose latérale amyotrophique (SLA) est une maladie grave qui évolue vers la mort, dans laquelle les cellules nerveuses responsables de la contraction musculaire meurent. Seuls 10% des cas de SLA sont d'origine génétique. Il s'agit alors le plus souvent d'une mutation du gène C9orf72. Depuis peu il existe un modèle animal pertinent. L'équipe de la Prof. Saxena se consacre depuis de nombreuses années à la recherche de la pathogenèse de la SLA. Ainsi il a été démontré sur des cellules cultivées que le stress cellulaire et la perturbation de l'homéostasie cellulaire peuvent conduire à l'apoptose, la mort cellulaire. Le projet approuvé étudie le développement chronologique de ces processus de stress et leurs mécanismes dans le modèle animal C9orf72. Ces modèles serviront à tester également des molécules qui stoppent la dégradation des protéines et qui ont déjà démontré un effet positif dans d'autres maladies neurodégénératives.

DIRECTION DE PROJET: PROF. SMITA SAXENA
LIEU: UNIVERSITÉ DE BERNE

COÛT GLOBAL 2018 – 2019: CHF 189'080.--
COÛTS DU PROJET EN 2018: CHF 92'686.--



DEPUIS 30 ANS, LA FSRMM FINANCE
PLUSIEURS CENTRES DE COMPÉTENCES RECONNUS
EN SUISSE. LEURS RECHERCHES
MULTIDISCIPLINAIRES PERMETTENT
DE MIEUX CONNAÎTRE ET TRAITER LES MYOPATHIES.

JEAN-FRANÇOIS ZÜRCHER, VICE-PRESIDENT FSRMM

PROJET «AUWERX»

L'activation de la mitophagie par l'urolithine A dans la dystrophie musculaire

La mitophagie élimine des mitochondries endommagées ou non fonctionnelles et permet ainsi une production d'énergie efficace dans les cellules. Des études montrent que la fonction des mitochondries dans les muscles diminue durant le processus de vieillissement. Sont concernées à la fois les fibres musculaires et également leurs cellules souches, qui sont essentielles pour la régénération. L'efficacité de la mitophagie diminue aussi avec l'âge. Le groupe de recherche du Prof. Auwerx a démontré récemment que le phénol urolithine A améliore la mitophagie et que la fonction des mitochondries est ainsi préservée chez le sujet âgé. L'urolithine A est dérivée de la transformation de substances naturellement présentes dans les grenades et certaines noix. Dans le projet approuvé, le Prof. Auwerx veut évaluer l'efficacité dans des modèles animaux de la dystrophie musculaire de Duchenne. Les résultats de cette étude pourraient donner des indices, à savoir si l'urolithine A peut apporter une amélioration dans cette maladie neuromusculaire.

DIRECTION DE PROJET: PROF. JOHAN AUWERX
LIEU: EPFL LAUSANNE

COÛT GLOBAL 2018 – 2019: CHF 110'872.--
COÛTS DU PROJET EN 2018: CHF 54'566.--



Wear your personal protective equipment

contact: Daniel Ropp (54888)

FLORENT
POH L16
Y32-J36

SANTAL
11 78

PROJET «HANDSCHIN»

Interventions basées sur l'entraînement dans les dysferlinopathies

Les personnes atteintes par une dysferlinopathie présentent une dystrophie musculaire sévère. Sur le plan médical, cette maladie est divisée en myopathie de Miyoshi et en dystrophie musculaire des ceintures de type 2B. Dans les deux cas, la cause est une mutation du gène codant pour la protéine dysferline. A l'heure actuelle, il n'existe ni des médicaments ni des approches thérapeutiques prometteuses. Il est intéressant de constater que les fibres musculaires qui se développent durant l'entraînement d'endurance, semblent plutôt épargnées par la pathologie. En revanche, les fibres musculaires formées par la musculation sont plus fortement affectées par la maladie. Le projet du Prof. Handschin étudie sur un modèle animal pertinent si les différentes méthodes d'entraînement d'endurance ont un effet positif sur la dystrophie musculaire. En outre, cette étude recherchera si la protéine PGC1- α , responsable de nombreux effets positifs du renforcement musculaire, aura également un effet positif sur l'évolution de la dystrophie musculaire.

DIRECTION DE PROJET:
PROF. CHRISTOPH HANDSCHIN
LIEU: UNIVERSITÉ DE BÂLE

COÛT GLOBAL 2018 – 2019: CHF 187'435.--
COÛTS DU PROJET EN 2018: CHF 91'880.--

PROJET «HAMED»

Rôle et potentiel des NADPH oxydases dans la dystrophie musculaire de Duchenne

Les fibres musculaires touchées par la dystrophie musculaire de Duchenne subissent une libération continue de radicaux libres, qui sont très nocifs pour les cellules. La NADPH oxydase, particulièrement active dans la fibre dystrophique dérégulée, a été identifiée comme principale responsable de cette augmentation. Des antioxydants non spécifiques ayant démontré peu →

d'efficacité dans le passé, le projet du Dr Hamed et son équipe veut analyser un inhibiteur réduisant spécifiquement l'activité de la NADPH oxydase. Par ailleurs, sera élucidé comment l'absence de la protéine dystrophine (à l'origine de la dystrophie musculaire de Duchenne) augmente l'activité de la NADPH oxydase.

DIRECTION DE PROJET: DR HESHAM HAMED
LIEU: UNIVERSITÉ DE GENÈVE

COÛT GLOBAL 2017 – 2018: CHF 127'450.--
COÛTS DU PROJET 2018: CHF 64'350.--

PROJET «HERRENDORFF»

Neutralisation des anticorps nuisibles – recours aux glycomimétiques dans le traitement de la neuropathie motrice multifocale

La neuropathie motrice multifocale est une pathologie neuromusculaire chronique, dans laquelle le système immunitaire du patient attaque certaines structures de ses propres fibres nerveuses motrices avec des auto-anticorps nuisibles. Les patients présentent des phénomènes de paralysie progressive dans les bras, puis aussi dans les extrémités inférieures. Les médicaments utilisés aujourd'hui affaiblissent de manière non spécifique le système immunitaire global. Avec leur projet de recherche, le Dr Herrendorff et son équipe veulent développer un traitement hautement sélectif et efficace. L'objectif est de neutraliser de manière ciblée les anticorps à l'origine de la maladie par des imitations des structures neurales attaquées. On pourrait ainsi développer une thérapie efficace et sûre, de telle sorte que le patient puisse continuer à vivre pratiquement sans symptômes même au terme d'une longue maladie.

DIRECTION DE PROJET:
DR RUBEN HERRENDORFF
LIEU: UNIVERSITÉ DE BÂLE

COÛT GLOBAL 2016 – 2018: CHF 238'500.--
COÛTS DU PROJET 2018: CHF 79'500.--



PROJET «DORCHIES»

Effet protecteur et mécanismes du tamoxifène dans des modèles de dystrophies musculaires sévères

Le tamoxifène est utilisé depuis plus de 30 ans contre le cancer du sein. Des essais pilotes ont démontré que le tamoxifène réduit de façon spectaculaire les symptômes de la dystrophie musculaire de type Duchenne dans des modèles animaux pertinents. En 2014, ces résultats prometteurs ont abouti à un vaste programme de recherche, soutenu dès le début par la FSRMM, pour déterminer et définir le potentiel thérapeutique du tamoxifène dans les dystrophies musculaires. Au terme d'une première phase ayant analysé l'effet dans des modèles sur des animaux dystrophiques et optimisé le dosage, l'équipe du Dr Dorchies évalue dans ce projet, l'efficacité du tamoxifène dans d'autres maladies musculaires telles par ex. la myopathie centronucléaire et la dystrophie musculaire d'Emery Dreifuss. Les résultats prometteurs ont permis au groupe d'obtenir un financement de l'UE pour une étude clinique chez des jeunes atteints de dystrophie de type Duchenne. L'étude menée dans neuf centres européens pour maladies musculaires est dirigée par le Dr Dirk Fischer, Hôpital universitaire pédiatrique des deux Bâle.



L'EXTENSION DE L'INFRASTRUCTURE MÉDICALE

PROJET «MYOSUISSE»

Le réseau Myosuisse

Myosuisse est un réseau constitué de professionnels et d'organismes, qui s'engagent en Suisse en faveur des personnes atteintes de maladies neuro-musculaires. Le réseau Myosuisse, cofondé par la FSRMM, veut garantir dans toutes les régions de la Suisse des prestations de conseil médical globales et professionnelles ainsi qu'une prise en charge des patients, qui permettent aux malades atteints d'une myopathie de vivre leur existence dans la dignité. Une fois par an les représentants respectifs de la pédiatrie et des thérapies de l'adulte, les case-manager et autres représentants de la réadaptation se rencontrent et évoquent des thèmes communs relatifs aux soins, thérapies, diagnostics et nouveaux cas de maladie. Ces rencontres sont supportées par la FSRMM, la Schweizerische Muskelgesellschaft, l'Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-musculaires et l'Associazione Malattie Genetiche Rare.

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

DURÉE DU PROJET: EN COURS, ANNUEL
COÛTS DU PROJET EN 2018: CHF 1'000.--

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. Ces données sont utilisées au bénéfice de la recherche et du développement de protocoles thérapeutiques potentiels; ce registre national étant lui-même partie intégrante d'un registre international. Ainsi, les patients peuvent être informés de manière ciblée sur les études thérapeutiques ou une participation à l'étude peut être envisagée si les critères sont remplis. Les registres des patients aident les coordinateurs des études à identifier individuellement des patients appropriés pour tel ou tel type d'étude et donnent aux patients la possibilité de participer à une étude sur des traitements.

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

DURÉE DU PROJET: EN COURS, ANNUEL
COÛTS DU PROJET EN 2018: CHF 13'000.--

PROJET SPÉCIAL «COLLAGEN VI ALLIANCE»

Lutter ensemble contre les dystrophies musculaires congénitales

L'Alliance «Collagen VI» est une collaboration internationale de cinq organisations de patients visant à favoriser des projets sélectionnés ensemble portant sur les dystrophies congénitales avec déficit en collagène VI (type Ulrich/ Bethlem). Font partie de l'Alliance fondée en 2014: AFM (France), CureCMD (USA), Muscular Dystrophy Ireland (Irlande), Muscular Dystrophy UK (Grande-Bretagne) ainsi que la FSRMM (Suisse).

PROJET «STRAUB»

Les patients atteints de maladies neuromusculaires présentent souvent une capacité de toux faible et donc peu efficace. Il en résulte des accumulations de mucus dans les poumons ce qui augmente le risque d'infections. Des pneumonies récurrentes peuvent entraîner une lésion chronique des poumons. Pour éviter ce problème, diverses techniques de physiothérapie sont utilisées. Une de ces méthodes consiste à comprimer de l'air dans →

les poumons puis de l'aspirer à nouveau rapidement, cette technique est comparable à la toux naturelle. Cependant jusqu'à ce jour, aucune étude n'a analysé comment cette technique agit sur les poumons, outre son effet de dissolution des sécrétions. Dans l'étude présentée ici, nous procéderons à diverses mesures de la fonction pulmonaire pendant et après le traitement avec l'appareil décrit, afin d'enregistrer les effets à court terme sur les poumons. Les découvertes issues de l'étude nous permettront de mieux comprendre l'impact du traitement et d'être ainsi en mesure d'utiliser la technique de manière plus ciblée et de l'adapter spécifiquement à chaque patient.

DIRECTION DE PROJET: PROF. VOLKER STRAUB
LIEU: UNIVERSITE DE NEWCASTLE, UK

DURÉE DES PROJETS: 2017 – 2019
COÛT DES PROJETS 2018 POUR LA FSRMM:
CHF 6'580.--

LE DÉVELOPPEMENT DE MEILLEURS OUTILS DE DIAGNOSTIC

PROJET «KÄLIN»

Analyse des potentiels d'action chez les patients atteints de myopathies au moyen d'un nouvel appareil EMG portable et sans fil

A l'heure actuelle, le diagnostic des pathologies neuromusculaires est souvent basé sur un électromyogramme (EMG). A cet effet, on utilise des électrodes implantées par piqûre dans les tissus à proximité du nerf et du muscle du patient. Cette technique est douloureuse et souvent impossible à utiliser chez les enfants. Le groupe de recherche du Prof. Kälin a développé un appareil EMG, qui permet une mesure indolore. Dans ce projet, ce nouvel appareil sera testé sur des volontaires en bonne santé et des personnes atteintes d'une myopathie. Les résultats obtenus seront alors comparés à ceux issus de mesures conventionnelles afin de vérifier la fiabilité. En cas de conclusion

positive, il est prévu de mener des études plus vastes avec un nombre plus élevé de participants dans le but de valider la nouvelle méthode.

DIRECTION DE PROJET: PROF. ALAIN KÄLIN
LIEU: NEUROCENTRO DELLA SVIZZERA
ITALIANA, LUGANO

COÛT GLOBAL 2018 – 2019: CHF 77'500.--
COÛT DU PROJET EN 2018: CHF 36'500.--

LE SOUTIEN APPORTÉ AUX ÉTUDES PILOTES ET AUX ESSAIS CLINIQUES

PROJET «RIEDEL»

Amélioration de la respiration par ventilation assistée chez les enfants atteints de maladies neuromusculaires

Les patients atteints de maladies neuromusculaires présentent souvent une capacité de toux faible et donc peu efficace. Il en résulte des accumulations de mucus dans les poumons ce qui augmente le risque d'infections. Des pneumonies récurrentes peuvent entraîner une lésion chronique des poumons. Pour éviter ce problème, diverses techniques de physiothérapie sont utilisées. Une de ces méthodes consiste à comprimer de l'air dans les poumons puis de l'aspirer à nouveau rapidement, cette technique est comparable à la toux naturelle. Cependant jusqu'à ce jour, aucune étude n'a analysé comment cette technique agit sur les poumons, outre son effet de dissolution des sécrétions. Dans l'étude présentée ici, nous procéderons à diverses mesures de la fonction pulmonaire pendant et après le traitement avec l'appareil décrit, afin d'enregistrer les effets à court terme sur les poumons. Les découvertes issues de l'étude nous permettront de mieux comprendre l'impact du traitement et d'être ainsi en mesure d'utiliser la technique de manière plus ciblée et de l'adapter spécifiquement à chaque patient.

DIRECTION DE PROJET:
DR MED. THOMAS RIEDEL
LIEU: HÔPITAL DE L'ÎLE DE BERNE

COÛT GLOBAL 2018: CHF 15'000.--
COÛT DU PROJET EN 2018: CHF 15'000.--

PROJET «AUTONOMYO»

Développement d'un dispositif mécanique destiné à entretenir la capacité de marche des personnes atteintes de maladies musculaires

De nombreuses myopathies conduisent à un affaiblissement progressif de la musculature et contraignent tôt ou tard le patient à se déplacer en fauteuil roulant. Ceci n'affecte pas seulement l'autonomie du patient de manière significative, mais comporte aussi d'autres inconvénients: le manque d'activité favorise la perte de masse musculaire et provoque des déformations du squelette. Le projet du Dr Bouri est consacré au développement d'une orthèse mécanique spécifique pour les patients atteints de maladies musculaires. Celle-ci pourrait, en dépit de forces défailtantes, soutenir la performance musculaire lors de mouvements tels que marcher ou se lever. Par ailleurs, elle pourrait aider la personne à maintenir son équilibre, à éviter les déformations du squelette et enfin repousser la transition vers la dépendance d'un fauteuil roulant. Le dispositif à moteur est installé dans le dos et relie mécaniquement les articulations de la hanche et du genou. Trois moteurs permettent de diriger les mouvements souhaités. En 2017, le Dr Bouri a développé une nouvelle technique permettant une conduite électronique et la reconnaissance d'obstacles tels par ex. des marches. Un prototype a d'ores et déjà été testé sur des volontaires sains. Au cours de cette année, le projet vise à évaluer et à optimiser l'orthèse novatrice sur l'homme atteint de myopathie.

DIRECTION DE PROJET: DR MOHAMED BOURI
LIEU: EPFL LAUSANNE

COÛT GLOBAL 2016 – 2018: CHF 90'000.--
COÛTS DU PROJET EN 2018: CHF 25'000.--

LE DÉVELOPPEMENT DES ÉCHANGES ET DES COLLABORATIONS

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

DURÉE DU PROJET: EN COURS, ANNUEL
COÛTS DU PROJET POUR LA FSRMM EN 2018:
30 000 EUR

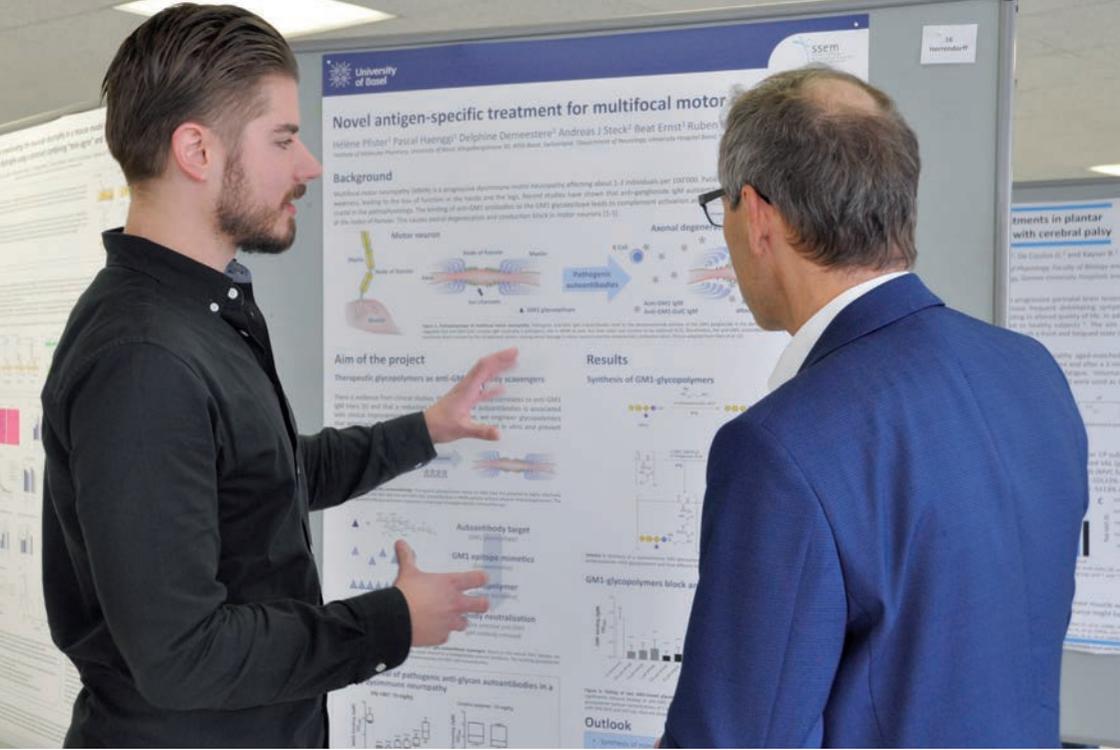
LA MUSIQUE A BESOIN D'UN BON

ORCHESTRE COMME

LA RECHERCHE INTERDISCIPLINAIRE

A BESOIN D'UNE ÉQUIPE.

ERIC HOFFMAN, QUI A DÉCOUVERT LE GÈNE DYSTROPHINE



CES RÉUNIONS NATIONALES
ONT UNE GRANDE VALEUR
ET SONT DE HAUTE QUALITÉ.

JÉRÔME FEIGE, CHERCHEUR

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

DURÉE DU PROJET: EN COURS, ANNÉES PARES
COÛTS DU PROJET EN 2018: CHF 25'000.--

PARTENAIRES + DONATEURS

PARTENAIRES



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



DONATEURS

Gebauer Stiftung, Zürich

Schweizerische Muskelgesellschaft, Zürich

Associazione Sclerosi Laterale Amiotrofica Svizzera Italiana, Mezzovico

Dr. h.c. Emile Dreyfus-Stiftung, Bâle

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.fsrm.ch

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

TELETHON     **7+8**
DÉCEMBRE 2018

FAIRE UN DON, NOUS
ESPÉRONS QUE C'EST
DANS VOS GÈNES!

**AIDEZ LES FAMILLES
SUISSES TOUCHÉES**

www.telethon.ch

Téléphone
0800 850 860

Par SMS au 339: TELETHON suivi du montant
Ex.: pour un versement immédiat de Fr. 100.-, envoyez TELETHON 100 au 339

Helsana
Engagée pour la vie.

groupe 

 **DebiopharmGroup**
WE DEVELOP FOR PATIENTS

 **santhera**
Pharmaceuticals

CENTRES NEUROMUSCULAIRES

EN SUISSE



→ CENTRES NEUROMUSCULAIRES: Bâle, Zürich, Berne, Lausanne, Genève, Saint-Gall, Lugano

CHIFFRES + FAITS

1987 – 2018



156

PROJETS

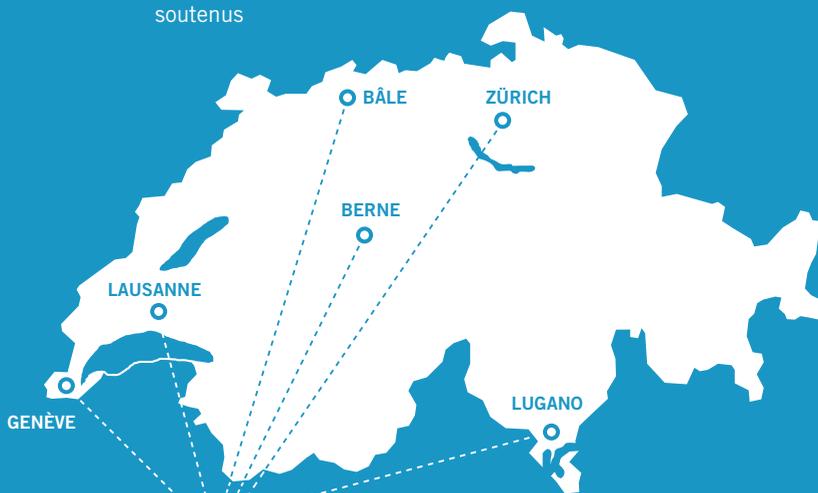
soutenus



38

**ATELIERS +
WORKSHOPS**

soutenus ou entièrement financés



6



**UNIVERSITÉS +
HOPITAUX**

soutenus dans leurs
projets de recherche

CHF

26

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 BÉNÉVOLES DU CONSEIL DE LA FONDATION

Dr Jacques Rognon (président), Cortaillod

Jean-François Zürcher (vice-président), Cortaillod

Prof. Markus A. Rüegg (président du comité scientifique), Bâle

Prof. Patrick Aebischer, Lausanne

Dr Didier Berberat, Le Chaux-de-Fonds

Emmanuel Dubochet, Lausanne

Prof. Hans Eppenberger, Zürich

Hanspeter Hagnauer, Pratteln

Philippe Hebeisen, Lausanne

Prof. Denis Monard, Bâle

Prof. Hansjakob Müller, Riehen

Paola Ricci, Genève

Prof. Sandro Rusconi, Arosio

Prof. Dr. med. Michael Sinnreich, Bâle

Anna Maria Sury, Muralto

Alexander Tschäppät, Berne

MEMBRES BÉNÉVOLES DU CONSEIL SCIENTIFIQUE

Prof. Markus A. Rüegg (Präsident), Bâle

Prof. Matthias Chiquet, Berne

Prof. Denis Jabaudon, Genève

Prof. Dr. med. Kai Rösler, Berne

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

IMPRESSUM:

Photographie: Vera Markus . Conception & Design: Barbara Kuberczyk Kommunikationsdesign