fsrmm

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

RICERCA PER LE MALATTIE MUSCOLARI

FEBBRAIO 2018

PROGETTI 2018

→ GLI OBIETTIVI DELLA RICERCA
→ PROGETTI DI RICERCA 2018
→ PARTNER + BENEFATTORI
→ BILANCIO ANNUALE
→ FATTI + CIFRE

www.fsrmm.ch

SOMMARIO

3 EDITORIALE
4 GLI OBIETTIVI DELLA RICERCA
8 PROGETTI DI RICERCA 2018
26 PARTNER + BENEFATTORI
28 BILANCIO ANNUALE
29 FATTI + CIFRE
30 CONTATTI & ALTRE INFORMAZIONI

EDITORIALE

Da ormai 33 anni, la Fondazione Svizzera per la Ricerca sulle Malattie Muscolari (FSRMM) sostiene le famiglie affette da malattie neuromuscolari, principalmente investendo nella ricerca e nello sviluppo di medicamenti efficaci, ma anche impegnandosi a livello nazionale perché i pazienti svizzeri abbiano la garanzia di essere seguiti in centri specializzati da team medici interdisciplinari e competenti, e possano iscriversi in Registri che offrono la possibilità di partecipazione a studi clinici.

Sono quindi lieto di notare come il numero di studi clinici per lo sviluppo di nuovi trattamenti sia aumentato visibilmente negli ultimi anni e a livello globale. In particolare vorrei sottolineare uno studio internazionale che, a partire dalla primavera 2018, testerà l'efficacia del tamoxifene nei pazienti con distrofia di Duchenne. Lo studio di fase III sarà coordinato da un team medico svizzero e si basa su risultati preclinici ottenuti in Svizzera. Un altro momento culminante degli ultimi mesi è rappresentato dall'immissione sul mercato svizzero del primo farmaco per il trattamento dell'atrofia muscolare spinale: un successo enorme per tutte le famiglie toccate e per tutti coloro che da anni si impegnano nella ricerca di terapie per le malattie muscolari rare.

La Fondazione si adopera inoltre in altri settori importanti per mantenere la ricerca viva e fruttuosa: il finanziamento della ricerca di base su malattie muscolari meno note e poco esplorate, lo sviluppo e il perfezionamento di tecniche diagnostiche precise, il progresso della ricerca sulle terapie genetiche e staminali e infine lo scambio di risultati, competenze e progressi di ricerca in un meeting per i ricercatori svizzeri, organizzato ogni due anni.

Questi settori di attività hanno tutti lo scopo finale di offrire alle famiglie colpite una concreta speranza in un futuro senza malattie muscolari. Desidero quindi concludere questo editoriale ringraziando calorosamente i nostri sponsor e benefattori, i membri del Consiglio di Fondazione e del Consiglio Scientifico e i numerosi ricercatori e ricercatrici, nel cui lavoro poniamo le nostre speranze.

DR. HC. JACQUES ROGNON, PRESIDENTE

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 gran parte delle malattie muscolari ha origine genetica. Errori o delezioni in un gene portano alla sintesi nel corpo umano di proteine difettose o incomplete. Secondo il 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 sbagliato 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 in studio. Gli studi di fase II prevedono in genere un gruppo di controllo e sono condotti in doppio cieco, cioè né il medico né i pazienti sanno chi riceve il medicamento e chi riceve il placebo.

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. Anche gli studi di fase III sono condotti in doppio cieco.

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

2018

OBIETTIVO NR. 1

LA RICERCA DI BASE

PROGETTO «AMATI»

Ruolo e potenziale terapeutico di PLIN3 nelle malattie neuromuscolari

La mitofagia è un processo cellulare volto ad eliminare mitocondri danneggiati o non funzionanti. I mitocondri sono i centri energetici delle cellule e la mitofagia ne promuove quindi un continuo rinnovo e un'efficiente produzione di energia. Il processo inizia con l'identificazione dei mitocondri danneggiati mediante proteine specifiche che si attaccano alla membrana mitocondriale, e termina con la degradazione dei mitocondri danneggiati. Nelle malattie neuromuscolari, questo processo è ridotto o perturbato. La Prof. Amati ha scoperto nuovi elementi che guidano meccanismi di demolizione alternativi e si tratta ora di capire come questi fattori inducono un'efficiente mitofagia e quali caratteristiche molecolari mediano questa funzione. Sulla base di queste conoscenze potrebbero essere sviluppate molecole con struttura analoga che permetterebbero di riattivare la mitofagia alterata che incorre in alcune malattie muscolari.

RESPONSABILE: PROF. FRANCESCA AMATI
SEDE: UNIVERSITÀ DI LOSANNA

COSTI TOTALI 2018 – 2019: CHF 190'724.--
COSTI 2018: CHF 93'492.--

L'ATTRIBUZIONE DI UNA BORSA DI RICERCA FSRMM E IL RICONSCIMENTO DEL NOSTRO LAVORO SIGNIFICANO MOLTO PER LO SVILUPPO DEL NOSTRO LABORATORIO!

FRANCESCA AMATI, RICERCATRICE

PROGETTO «CASTETS»

Meccanismi patologici della distrofia miotonica di tipo 1 (morbo di Curschmann-Steinert)

La distrofia miotonica di tipo 1 (DM1) è una patologia genetica disabilitante che colpisce i muscoli. I pazienti soffrono di una perdita della massa muscolare (atrofia) e di un'anomala contrazione muscolare (miotonia), che limitano la loro autonomia quotidiana. Questo progetto ha come obiettivo una migliore comprensione dei meccanismi che portano all'alterazione patologica dei muscoli nella DM1. In particolare, uno degli obiettivi è quello di determinare se la giunzione neuromuscolare, cioè la struttura che permette la trasmissione di segnali dal nervo al muscolo, è alterata nella DM1. Il progetto permetterà di capire i meccanismi patologici e di contribuire alla ricerca di strategie terapeutiche per la DM1.

RESPONSABILE: DR. PERRINE CASTETS
SEDE: UNIVERSITÀ DI BASILEA

COSTI TOTALI 2016 – 2018: CHF 166'088.--
COSTI 2018: CHF 57'046.--

PROGETTO «TREVES»

Aspetti comuni nella patologia delle miopatie congenite

Le miopatie congenite comprendono malattie muscolari con diverse origini genetiche ma con patologie simili. Per esempio in molte di queste malattie l'equilibrio omeostatico del calcio è alterato. Il gruppo della prof. Treves ha scoperto che in biopsie di muscoli affetti, la proteina RyR1, responsabile per il coordinamento fra impulso nervoso e contrazione muscolare, è presente in quantità ridotte. Questa proteina regola anche la concentrazione del calcio nel muscolo e ne dirige quindi la contrazione. Le mutazioni alla base delle miopatie congenite in genere però non hanno a che fare con la produzione della proteina; per tale ragione si presume che sia la regolazione della sua attività ad essere alterata. Lo scopo del progetto è quello di investigare i meccanismi regolatori di RyR1 ed individuare quali di essi sono alterati nelle miopatie congenite, aprendo nuove vie verso approcci terapeutici comuni per malattie con basi genetiche differenti.

RESPONSABILE: PROF. SUSAN TREVES
SEDE: UNIVERSITÀ DI BASILEA

COSTI TOTALI 2017 – 2018: CHF 103'373.--
COSTI 2018: CHF 53'397.--

GLI OBIETTIVI E L'IMPEGNO DI QUESTA FONDAZIONE ARRICCHISCONO LA MIA VITA DA 30 ANNI.

HANSPETER HAGNAUER, CASSIERE DELLA FSRMM

PROGETTO «GASSER»

L'organizzazione e la funzione della cromatina nello sviluppo muscolare

La cromatina, il materiale di cui sono fatti i cromosomi, si trova nel nucleo cellulare ed è legata alla superficie interna della membrana nucleare attraverso una proteina chiamata lamina. In questo progetto si presume che le lamine siano responsabili della liberazione di diversi fattori durante lo sviluppo embrionale e che siano quindi importanti nella regolazione della crescita e del differenziamento dei vari tessuti. Questo spiegherebbe perché difetti genetici alle lamine del muscolo causano distrofie, pur non avendo esse una funzione diretta nella struttura muscolare. Le mutazioni sulle lamine causano diverse miopatie congenite come per es la miopatia di Emery-Dreifuss e la distrofia dei cingoli di tipo 1B. Interventi diretti a ripristinare la corretta liberazione dei fattori di sviluppo in queste malattie potrebbero quindi portare ad un alleviamento dei sintomi. I ricercatori intorno alla Prof. Gasser hanno scoperto a tale scopo un fattore chiamato CEC-4 la cui assenza, pur non alterando lo sviluppo muscolare, migliora sensibilmente nei topi il decorso della malattia di Emery-Dreifuss. CEC-4 è ora al centro di ulteriori studi.

RESPONSABILE: PROF. SUSAN GASSER
SEDE: UNIVERSITÀ DI BASILEA

COSTI TOTALI 2017 – 2018: CHF 184'680.--
COSTI 2018: CHF 92'340.--

OBIETTIVO NR. 2

LO SVILUPPO DI NUOVE TERAPIE

PROGETTO «SAXENA»

Il ruolo dello stress cellulare nella SLA C9orf72

La sclerosi laterale amiotrofica (SLA) è una grave malattia ad esito letale in cui i nervi motori, responsabili del movimento muscolare, vanno incontro a degenerazione. In circa il 10% dei casi la malattia ha carattere ereditario e il gene più spesso interessato in questi casi è chiamato C9orf72. Il gene è stato scoperto alcuni anni fa e solo di recente è stato creato un modello animale della malattia. Il laboratorio della Prof. Saxena, che studia da molti anni i meccanismi patologici della SLA, ha dimostrato su cellule in coltura che lo stress cellulare e l'alterazione dell'equilibrio cellulare possono portare alla morte delle cellule. In questo progetto la Prof. Saxena investigherà i meccanismi e il decorso di tali processi di stress sul modello animale C9orf72 ora disponibile, e testerà anche molecole che fermano la degradazione e morte cellulare e che si sono già dimostrate efficaci in altre malattie neurodegenerative.

RESPONSABILE: PROF. SMITA SAXENA
SEDE: UNIVERSITÀ DI BERNA

COSTI TOTALI 2018 – 2019: CHF 189'080.--
COSTI 2018: CHF 92'686.--

DA 30 ANNI LA FSRMM FINANZIA CENTRI DI COMPETENZA SVIZZERI. È LA RICERCA MULTIDISCIPLINARE CHE PERMETTE DI MEGLIO CONOSCERE E COMBATTERE LE MALATTIE MUSCOLARI.

JEAN-FRANÇOIS ZÜRCHER, VICE-PRESIDENTE FSRMM

PROGETTO «AUWERX»

L'attivazione della mitofagia mediate urolitina A nelle distrofie muscolari

La mitofagia è un processo cellulare responsabile della degradazione dei mitocondri danneggiati e dell'ottimizzazione dello stato energetico della cellula muscolare. È noto che la funzione mitocondriale cala sensibilmente nell'invecchiamento e che tali alterazioni interessano sia le fibre muscolari che le loro cellule staminali, responsabili della rigenerazione muscolare. Nell'invecchiamento cala anche l'efficienza della mitofagia. Il laboratorio del Prof. Auwerx ha di recente dimostrato che la sostanza urolitina A rinforza la mitofagia e mantiene la funzione mitocondriale nei topi anziani. L'urolitina A si forma durante la lavorazione, a livello intestinale, di sostanze presenti nella melograna e in alcune noci. La funzione mitocondriale e la mitofagia sono limitate anche nella distrofia di Duchenne. Con questo progetto, il Prof. Auwerx intende testare se urolitina A abbia un effetto anche in modelli animali della distrofia di Duchenne e possa migliorarne la patologia.

RESPONSABILE: PROF. JOHAN AUWERX
SEDE: EPFL LAUSANNE

COSTI TOTALI 2018 – 2019: CHF 110'872.--
COSTI 2018: CHF 54'566.--

Wear your personal protective equipment
contact: Daniel Bopp (54869)
FLORENT
PDM Lab
Y36-J36

PROGETTO «HANDSCHIN»

L'effetto dell'allenamento sulle disferlinopatie

Le disferlinopatie causano nelle persone affette una severa distrofia muscolare. Comprendono la miopatia di Miyoshi e la distrofia dei cingoli di tipo 2B e sono in entrambi i casi causate da una mutazione al gene della disferlina. Al momento non esiste una cura per queste malattie. È' stato osservato che le fibre muscolari che si formano per effetto dell'allenamento alla resistenza (con metabolismo ossidativo, aerobico) rimangono più protette dalla patologia, mentre le fibre muscolari anaerobie che si formano in seguito ad allenamento per ipertrofia sono invece colpite più intensamente dalla malattia. In questo progetto viene valutato l'effetto di diversi tipi di allenamento alla resistenza sulla patologia di topi portanti lo stesso difetto genetico delle disferlinopatie. Il laboratorio del Prof. Handschin ha inoltre scoperto una molecola, PGC-1α, che media molti degli effetti positivi dovuti all'allenamento alla resistenza. Il suo ruolo nel decorso delle disferlinopatie verrà quindi studiato più in dettaglio al fine di identificare possibilità di intervento sul processo che rende le fibre muscolari più resistenti alla patologia.

RESPONSABILE:
PROF. CHRISTOPH HANDSCHIN
SEDE: UNIVERSITÀ DI BASILEA

COSTI TOTALI 2018 – 2019: CHF 187'435.--
COSTI 2018: CHF 91'880.--

PROGETTO «HAMED»

Il ruolo e il potenziale della NADPH ossidasi nella distrofia di Duchenne

I muscoli affetti da distrofia di Duchenne sono esposti ad una continua liberazione di radicali liberi, che sono molto dannosi per le cellule. Una delle cause principali per questo aumentato livello di radicali è stata identificata nell'enzima NADPH ossidasi, che nei muscoli affetti è particolarmente attivo. L'uso di antiossidanti generici non ha dimostrato in passato particolare →

efficacia. Il gruppo del Dr. Hamed vuole pertanto, in questo progetto, investigare la possibilità di inibire in modo specifico la NADPH ossidasi e, contemporaneamente, capire come l'assenza di distrofina, la proteina la cui assenza causa la malattia, possa indurre un'alterata attività della NADPH ossidasi.

RESPONSABILE: DR. HESHAM HAMED
SEDE: UNIVERSITÀ DI GINEVRA

COSTI TOTALI 2017 – 2018: CHF 127'450.--
COSTI 2018: CHF 64'350.--

PROGETTO «HERRENDORFF»

«Ingannare» anticorpi dannosi: glicomimetici nella neuropatia motoria multifocale

La neuropatia motoria multifocale è una malattia autoimmune in cui i nervi motori vengono attaccati dal proprio sistema immunitario con anticorpi dannosi. I pazienti subiscono eventi di paralisi progressiva inizialmente nelle braccia, in seguito possono essere colpiti anche i motoneuroni delle estremità inferiori, limitando notevolmente la mobilità dei pazienti. I medicamenti attualmente in uso migliorano la situazione solo provvisoriamente e hanno spesso gravi effetti collaterali, perché inibiscono in modo aspecifico il sistema immunitario. Scopo di questo progetto è lo sviluppo di un trattamento altamente selettivo a base di molecole che imitano i carboidrati presenti sui neuroni (glicomimetici), bersaglio della reazione anticorpale. In esperimenti preliminari, il gruppo del Dr. Herrendorff ha dimostrato che questi glicomimetici attraggono selettivamente gli anticorpi, neutralizzandoli, e che essi potrebbero rappresentare una strategia efficace per mantenere la funzione muscolare anche dopo anni di malattia.

RESPONSABILE: DR. RUBEN HERRENDORFF
SEDE: UNIVERSITÀ DI BASILEA

COSTI TOTALI 2016 – 2018: CHF 238'500.--
COSTI 2018: CHF 79'500.--

PROGETTO «DORCHIES»

Effetto protettivo e meccanismi d'azione del tamoxifene in modelli di gravi distrofie muscolari

Il tamoxifene è una molecola utilizzata da più di 30 anni nella lotta contro il cancro al seno, sia nelle donne che nei rari casi maschili. Studi preliminari nel laboratorio del Dr. Dorchies hanno dimostrato che il tamoxifene riduce sensibilmente i sintomi della malattia in topi affetti dalla distrofia di Duchenne. In seguito a questi risultati è stato iniziato nel 2014 un esteso programma di ricerca, sostenuto anche dalla FSRMM, che si pone come obiettivo la determinazione del potenziale terapeutico del tamoxifene nelle distrofie muscolari. Una prima fase prevedeva un'accurata analisi dell'efficacia del tamoxifene nel modello animale della distrofia di Duchenne e la ricerca di un ottimale rapporto dosaggio/effetto. In seguito, l'efficacia del tamoxifene sarà testata anche su altre distrofie muscolari come per esempio la miopatia centronucleare e la distrofia muscolare di Emery-Dreifuss. I risultati positivi ottenuti finora hanno intanto permesso di ottenere un finanziamento europeo per lanciare uno studio clinico in nove centri neuromuscolari europei, per valutare l'efficacia del tamoxifene direttamente su ragazzi affetti dalla distrofia di Duchenne. Lo studio viene diretto dal Prof. Dirk Fischer dell'ospedale pediatrico universitario di Basilea.

RESPONSABILE: DR.OLIVIER DORCHIES
SEDE: UNIVERSITÀ DI GINEVRA

COSTI TOTALI 2016 – 2018: CHF 195'780.--
COSTI 2018: CHF 66'680.--

OBIETTIVO NR. 3

IL SOSTEGNO DELL'INFRASTRUTTURA MEDICA SPECIALIZZATA

PROGETTO «MYOSUISSE»

La rete Myosuisse

Myosuisse è la rete di professionisti e di organizzazioni che si prendono cura, in Svizzera, di persone affette da una malattia neuromuscolare. Scopo di Myosuisse è di garantire, in tutte le regioni svizzere, una consulenza specifica e un'assistenza interdisciplinare a persone che soffrono di malattie muscolari. 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. Questa rete è stata creata e viene sostenuta dalla collaborazione della FSRMM con la Schweizerische Muskelgesellschaft, l'Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires e l'Associazione Malattie Genetiche Rare.

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

DURATA DEL PROGETTO: CONTINUA
COSTI 2018: CHF 1'000.--

PROGETTO «REGISTRI PAZIENTI»

Raccolta di dati nazionali

Il registro nazionale serve a raccogliere e documentare i dati dei pazienti a favore della ricerca di potenziali terapie e fa parte di un registro internazionale. Attraverso il registro, un paziente può venire contattato e informato su futuri studi clinici e sulla sua possibile partecipazione. I registri aiutano i coordinatori clinici a trovare i pazienti con i criteri richiesti da un determinato studio e dà ai pazienti la possibilità di partecipare attivamente a terapie sperimentali.

RESPONSABILE: REGISTRI PAZIENTI
SEDE: INSELSPITAL DI BERNA

DURATA DEL PROGETTO: CONTINUA
COSTI 2018: CHF 13'000.--

PROGETTO SPECIALE «COLLAGEN VI ALLIANCE»

Insieme contro le distrofie muscolari congenite

L'alleanza «Collagen VI» è una collaborazione internazionale con lo scopo di incentivare la ricerca per le distrofie muscolari congenite dovute a carenza di collagene VI (Miopatie di Ullrich/Bethlem). L'alleanza, fondata nel 2014, comprende AFM (Francia), CureCMD (USA), Muscular Dystrophy Ireland (Irlanda), Muscular Dystrophy UK (Regno Unito) e la FSRMM (Svizzera).

PROGETTO «STRAUB»

Il registro internazionale per le distrofie muscolari congenite (CMDIR), di cui fa parte anche la miopatia da carenza di collagene VI, è una banca di dati immessi dai pazienti stessi. Attualmente sono pochi i pazienti europei registrati. Lo scopo di questo progetto è innanzitutto quello di identificare pazienti europei affetti da questa malattia e registrarli nella banca dati. Inoltre è previsto espandere il registro ai medici curanti, in modo da potere immettere per →

ogni paziente anche i dati clinici. Infine saranno integrati nel registro anche le immagini a risonanza magnetica (MRI) ottenute nell'ambito del progetto europeo MYO-MRI. Con queste misure il registro CMDIR sarà in grado di mettere a disposizione della ricerca più dati sul decorso della malattia e di facilitare l'organizzazione di studi clinici futuri.

RESPONSABILE: PROF. VOLKER STRAUB
SEDE: UNIVERSITÀ DI NEWCASTLE, REGNO UNITO

DURATA DEL PROGETTO: 2017 – 2019
COSTI 2018 PER LA FSRMM: CHF 6'580.--

LO SVILUPPO DI STRUMENTI DIAGNOSTICI PRECISI

PROGETTO «KÄLIN»

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

Oggi, nella diagnosi delle malattie muscolari viene spesso effettuato un elettromiogramma (EMG), utilizzando elettrodi che vanno introdotti in vicinanza del nervo e del muscolo del paziente. Questa tecnica è dolorosa e spesso non applicabile ai bambini. Il gruppo del Prof. Kälin intende testare nuovi apparecchi EMG di sviluppo recente in piccoli gruppi di volontari sani e di pazienti con diversi tipi di miopatie, per valutarne l'affidabilità e la comparabilità con altre tecniche convenzionali. In caso di risultati positivi si potranno disegnare studi più vasti, volti a validare definitivamente il nuovo apparecchio. Questa tecnica permetterebbe di effettuare elettromiogrammi non dolorosi in diversi muscoli delle persone affette.

RESPONSABILE: PROF. ALAIN KÄLIN
SEDE: NEUROCENTRO DELLA SVIZZERA ITALIANA, LUGANO

COSTI TOTALI 2018 – 2019: CHF 77'500.--
COSTI 2018: CHF 36'500.--

IL FINANZIAMENTO DI STUDI PILOTA E DI STUDI CLINICI

PROGETTO «RIEDEL»

Miglioramento della respirazione nei bambini affetti da malattie muscolari mediante inspirazione ed espirazone assistite

L'andamento progressivo delle malattie muscolari causa spesso nei pazienti l'incapacità di tossire con forza ed eliminare efficientemente il catarro dalle vie respiratorie, aumentando il rischio di infezioni polmonari. Infezioni recidive polmonari possono causare un danno cronico e compromettere la funzione respiratoria. Per prevenire questi problemi vengono applicate diverse tecniche fisioterapiche. Una di queste è la tecnica di inspirazione ed espirazione assistita in cui l'aria viene dapprima compressa nei polmoni e poi aspirata rapidamente, imitando la tosse naturale. Tuttavia non è stato mai studiato cosa precisamente avvenga nei polmoni, oltre all'asportazione del catarro, durante l'applicazione di questa tecnica. In questo progetto verranno misurate diverse funzioni polmonari prima, durante e dopo il trattamento di inspirazione ed espirazone assistite, allo scopo di monitorarne l'effetto sulla fisiologia muscolare. Questi dati serviranno a comprendere meglio il trattamento e ad applicare questa tecnica in modo più mirato e individuale.

RESPONSABILE: DR. MED. THOMAS RIEDEL
SEDE: INSELSPITAL BERNA

COSTI TOTALI 2018: CHF 15'000.--
COSTI 2018: CHF 15'000.--

PROGETTO «AUTONOMYO»

Sviluppo di una struttura meccanica per facilitare la deambulazione di persone con malattie muscolari

Molte miopatie comportano una debolezza progressiva della muscolatura e costringono i pazienti ad usare sedie a rotelle, non solo limitando la loro autonomia ma anche comportando altri svantaggi: la carenza di movimento favorisce l'atrofia muscolare e causa malformazioni scheletriche. Questo progetto studia la possibilità di sviluppare un'ortesi meccanica, azionata da un motore e adattata specificamente alle malattie muscolari, che sostiene il lavoro di muscoli sempre più deboli in attività quali il camminare e l'alzarsi. Inoltre, tale struttura aiuta a mantenere l'equilibrio e previene le deformazioni scheletriche, rimandando la necessità di una sedia a rotelle. La struttura viene fissata alla schiena e connette meccanicamente l'articolazione dell'anca e del ginocchio. Tre motori eseguono i movimenti desiderati. Nel 2017 sono state messe a punto le tecniche di controllo elettronico dell'equilibrio e del riconoscimento di ostacoli, come per esempio gradini; è stato inoltre creato un prototipo completo e testato su persone sane. Nell'ultimo anno del progetto i prototipi saranno testati e perfezionati clinicamente su pazienti volontari.

RESPONSABILE: DR. MOHAMED BOURI
SEDE: EPFL LOSANNA

COSTI TOTALI 2016 – 2018: CHF 90'000.--
COSTI 2018: CHF 25'000.--

L'INCENTIVAZIONE DI COLLABORAZIONI E WORKSHOP

PROGETTO «WORKSHOP ENMC»

Favorire la ricerca attraverso workshop specifici

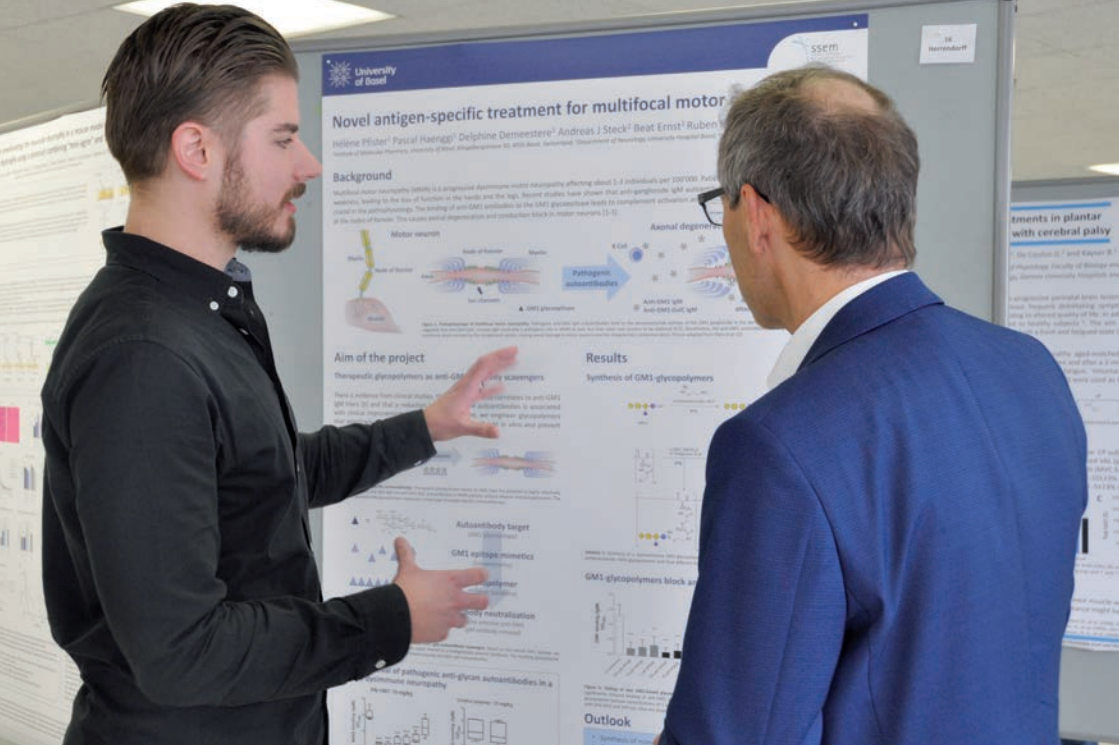
L'European Neuromuscular Center (ENMC) è un'organizzazione con sede in Olanda, fondata da organizzazioni di pazienti allo scopo di favorire la ricerca sulle malattie muscolari. Il principio è unico ed efficace: ricercatori e medici, che desiderano discutere un tema specifico relativo a ricerca, diagnosi 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
COSTI 2018: 30 000 EUR

COME LA BUONA MUSICA RICHIEDE SPESSO UN'ORCHESTRA, LA RICERCA INTERDISCIPLINARE RICHIEDE UN TEAM.

ERIC HOFFMAN, SCOPRITORE DEL GENE DELLA DISTROFINA


University of Basel
Novel antigen-specific treatment for multifocal motor
Background
Motor neuron
Pathogenic autoantibodies
Aim of the project
Results
Synthesis of GM1-glycopolymers
Outlook

QUESTI MEETING NAZIONALI
SONO DI ALTA QUALITÀ
E DI GRANDE VALORE.

JÉRÔME FEIGE, RICERCATORE

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
SEDE: MAGGLINGEN

DURATA DEL PROGETTO: CONTINUO, ANNI PARI
COSTI 2018: CHF 25'000.--

PARTNER + BENEFATTORI

PARTNER

CLARIANT

vaudoise

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

SANDOZ-FONDATION DE FAMILLE

isaac dreyfus bernheim
FONDATION/STIFTUNG

Basellandschaftliche Kantonalbank

BENEFATTORI

Gebauer Stiftung, Zurigo
Schweizerische Muskelgesellschaft, Zurigo
Associazione Sclerosi Laterale Amiotrofica Svizzera Italiana, Mezzovico
Dr. h.c. Emile Dreyfus Stiftung, Basilea

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.

TELETHON

7+8
DICEMBRE 2018

INSIEME ABBIAMO PERCORSO TANTA STRADA... E TANTA ANCORA CI ATTENDE

AIUTATECI AD AIUTARE!

www.telethon.ch

Telefono
0800 850 860

SMS al 339, digitando TELETHON SI e aggiungendo l'importo
Ad esempio per un pagamento immediato di CHF 100, inviare Telethon SI 100

Helsana
Impegnata per la vita.

groupe E

DebiopharmGroup
WE DEVELOP FOR PATIENTS

santhera
Pharmaceuticals

CENTRI NEUROMUSCOLARI

IN SVIZZERA

→ **CENTRI NEUROMUSCOLARI:** Basilea, Zurigo, Berna, Losanna, Ginevra, San Gallo, Ticino

FATTI + CIFRE

1987 – 2018

38

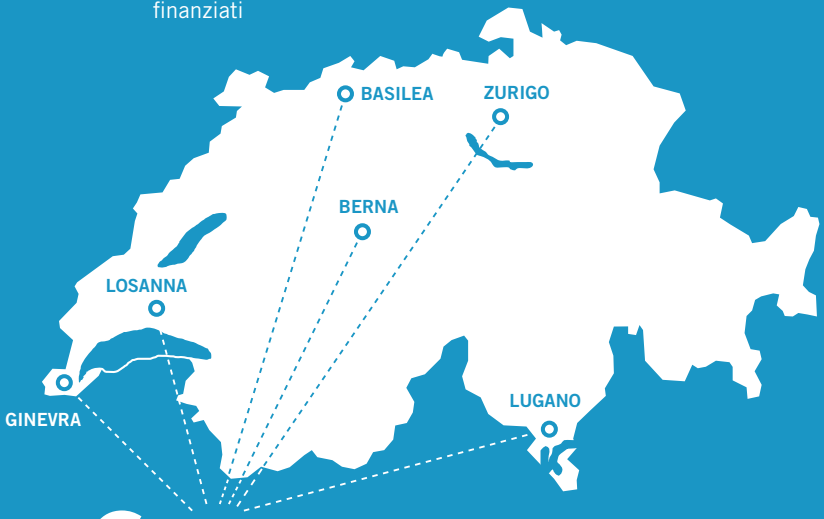
I MEETING + WORKSHOP

finanziati o sponsorizzati

156

I PROGETTI

finanziati



6

LE UNIVERSITÀ SVIZZERE + OSPEDALI

in cui sosteniamo la ricerca

CHF **26**

MILIONI DI FRANCHI

investiti nella ricerca

CONTATTI & ALTRE INFORMAZIONI

FONDAZIONE SVIZZERA PER LA RICERCA SULLE MALATTIE MUSCOLARI
Chemin des Jordils 4 . 2016 Cortaillod
www.fsrmm.ch
Tel. 032 842 47 49 . info@fsrmm.ch

MEMBRI ONORARI DEL CONSIGLIO DI FONDAZIONE
Dr. Jacques Rognon (presidente), Cortaillod
Jean-François Zürcher (vice-presidente), Cortaillod
Prof. Markus A. Rüegg (presidente del consiglio scientifico), Basilea
Prof. Patrick Aebischer, Losanna
Dr. Didier Berberat, Le Chaux-de-Fonds
Emmanuel Dubochet, Losanna
Prof. Hans Eppenberger, Zurigo
Hanspeter Hagnauer, Pratteln
Philippe Hebeisen, Losanna
Prof. Denis Monard, Basilea
Prof. Hansjakob Müller, Riehen
Paola Ricci, Ginevra
Prof. Sandro Rusconi, Arosio
Prof. Dr. med. Michael Sinnreich, Basilea
Anna Maria Sury, Muralto
Alexander Tschäppät, Berna

MEMBRI ONORARI DEL CONSIGLIO SCIENTIFICO
Prof. Markus A. Rüegg (presidente), Basilea
Prof. Matthias Chiquet, Berna
Prof. Denis Jabaudon, Ginevra
Prof. Dr. med. Kai Rösler, Berna
Prof. Dr. med. Eliane Roulet-Perez, Losanna

Fotografia: Vera Markus . Concezione e design: Barbara Kuberczyk Kommunikationsdesign