



PROJEKTE 2019

- ZIELE UNSERER FORSCHUNGSFÖRDERUNG
- FORSCHUNGSPROJEKTE 2019
- PARTNER + GÖNNER
- ZAHLEN + FAKTEN

INHALTS VERZEICHNIS



3	EDITORIAL
4	DIE ZIELE UNSERER FORSCHUNGSFÖRDERUNG
8	FORSCHUNGSPROJEKTE 2019
26	PARTNER + GÖNNER
27	ZAHLEN + FAKTEN
28	KONTAKT & INFORMATIONEN

EDITORIAL



Ein neuer Präsident für die FSRMM?

Das erschien schier unvorstellbar, nachdem Jacques Rognon die von ihm vor 34 Jahren gegründete Stiftung geradezu personalisierte. Bis heute hat die Stiftung über 27 Mio. Franken in 169 Projekte zur Erforschung der Muskelkrankheiten und in 41 Fachseminare investiert. Eine beeindruckende Leistung! Und trotzdem ist der Moment gekommen, die Weichen für die Zukunft zu stellen. Immerhin bleibt Jacques Rognon der Stiftung als Ehrenpräsident verbunden.

Seit langem verzeichnet die Stiftung ihren Sitz in meiner Anwaltskanzlei, was mir Gelegenheit gab, ihre stete Entwicklung zu verfolgen. Zudem bin ich in meinem familiären Umfeld mit den Folgen einer progredienten Muskelkrankheit konfrontiert und auch in meiner anwaltlichen Tätigkeit stellen sich regelmässig sozialversicherungsrechtliche Fragen im Zusammenhang mit seltenen Krankheiten. Als ich für die Übernahme des Präsidentenamtes angefragt wurde, zögerte ich trotz der damit verbundenen Verantwortung und Arbeitslast nicht lange und sagte zu.

In diesem Jahr konnte der wissenschaftliche Beirat nach einem strengen Auswahlverfahren erneut 6 sehr vielversprechende Forschungsprojekte zur Unterstützung empfehlen, wobei die bearbeiteten Themen erfreulicherweise sehr vielfältig sind.

Neu fördert die FSRMM auch die Forschung zur **Polymyalgia Rheumatica**. Diese Stipendien werden aus einem Nachlass finanziert, welcher der Stiftung kürzlich vermacht worden und namentlich diesem Zweck gewidmet ist. Für die fachliche Beurteilung der zu dieser Krankheit eingereichten Gesuche konnte die Vasculitis Foundation (USA) beigezogen werden.

Ich freue mich, zusammen mit dem Stiftungsrat, dem wissenschaftlichen Beirat und dem uns unterstützenden kleinen Team, die Geschicke der FSRMM weiterzuführen.

DIE ZIELE

UNSERER FORSCHUNGSFÖRDERUNG

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

ZIEL 1 GRUNDLAGENFORSCHUNG

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

ZIEL 2 DIE ENTWICKLUNG NEUER THERAPIEANSÄTZE

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

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

ZIEL 3 DER AUSBAU DER MEDIZINISCHEN INFRASTRUKTUR

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

ZIEL 4 DIE ENTWICKLUNG VON BESSEREN DIAGNOSTISCHEN WERKZEUGEN

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

ZIEL 5 DIE UNTERSTÜTZUNG VON PILOT- UND KLINISCHEN STUDIEN

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

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

In der Phase II werden erste Daten zur Wirksamkeit und zur Verträglichkeit bzw. Medikamentensicherheit gesammelt sowie der Zusammenhang zwischen Dosis und Wirkung geprüft. An diesen Studien nehmen in der Regel nur von der jeweiligen Krankheit betroffene Menschen teil. Phase-II-Studien haben meist eine Kontrollgruppe und sind doppelt verblindet, d.h. weder behandelnder Arzt noch die Teilnehmenden wissen, ob sie den Wirkstoff oder ein Placebo erhalten.

Die Phase III soll schliesslich den Unterschied der Wirkung und Sicherheit eines Medikamentes gegenüber Placebos statistisch belegen. Dazu werden mehr Teilnehmende benötigt, die mittels Ein- und Ausschlusskriterien rekrutiert werden, um ein bestmögliches Resultat zu garantieren. Phase-III-Studien sind ebenfalls doppelt verblindet.

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

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

ZIEL 6 DIE FÖRDERUNG DES AUSTAUSCHES UND DER KOLLABORATION

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

FORSCHUNGS PROJEKTE

2019

ZIEL 1 GRUNDLAGENFORSCHUNG

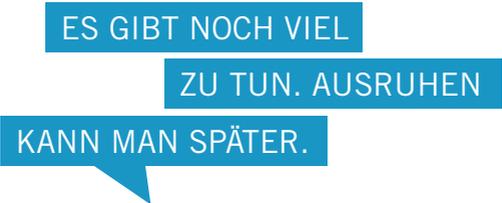
PROJEKT „AMATI“

Rolle und therapeutisches Potential von PLIN3 bei neuromuskulären Krankheiten

Das Projekt untersucht den Prozess der Mitophagie, welcher beschädigte oder nicht funktionierende Mitochondrien, den Energielieferanten jeder Zelle, beseitigt. Dieses Vorgehen ermöglicht die ständige Erneuerung der Mitochondrien und dient daher der effizienten Energieproduktion. Die Mitophagie beginnt mit der Andockung bestimmter Proteine an der Membran eines Mitochondriums und endet mit dessen Abbau. Bei neuromuskulären Krankheiten ist dieser Prozess gestört oder beeinträchtigt. Mit ihren bisherigen Forschungsarbeiten haben Prof. Amati und ihr Team neue Elemente entdeckt, die scheinbar einen alternativen Abbaumechanismus steuern. Das jetzt bewilligte Projekt untersucht, wie diese neuen Faktoren eine effiziente Mitophagie steuern und welche strukturellen Eigenschaften ihre Funktion vermitteln. Diese Erkenntnisse könnten es erlauben, künstliche Moleküle mit gleicher Struktur zu entwickeln und damit die gestörte Mitophagie wieder in Gang zu bringen.

PROJEKTLEITUNG: PROF. FRANCESCA AMATI
STANDORT: UNIVERSITÄT LAUSANNE

GESAMTKOSTEN 2018 – 2019: CHF 190'724.--
PROJEKTKOSTEN 2019: CHF 97'232.--



ES GIBT NOCH VIEL

ZU TUN. AUSRUHEN

KANN MAN SPÄTER.

DR. JACQUES ROGNON, PRÄSIDENT DER FSRMM 1985 – 2017

PROJEKT „TINTIGNAC/MITTAL“

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

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

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

GESAMTKOSTEN 2019 – 2020: CHF 189'667.--
PROJEKTKOSTEN 2019: CHF 92'974.--

PROJEKT „AUWERX“

Die Aktivierung der Mitophagie mit Urolithin A in der Muskeldystrophie

Mitophagie beseitigt beschädigte oder nicht funktionelle Mitochondrien und ermöglicht so eine effiziente zelluläre Energieproduktion. Untersuchungen zeigen, dass die Funktion von Mitochondrien in den Muskeln während des Alterungsprozesses abnimmt. Betroffen sind sowohl Muskelfasern wie auch deren Stammzellen, welche für die Regeneration wichtig sind. Im Alter sinkt auch die Effizienz der Mitophagie. Die Forschungsgruppe von Prof. Auwerx hat kürzlich gezeigt, dass Urolithin A die Mitophagie verbessert und dadurch die Funktion von Mitochondrien im Alter erhalten bleibt. Urolithin A entsteht aus der Verarbeitung von Substanzen, die natürlicherweise in Granatäpfeln und einigen Nüssen vorkommen. Im bewilligten Projekt will Prof. Auwerx die Wirkung in Tiermodellen für Duchenne-Muskeldystrophie testen. Ergebnisse aus dieser Studie könnten Hinweise dafür liefern, ob Urolithin A bei dieser neuromuskulären Krankheit zu einer Verbesserung führen kann.

PROJEKTLLEITUNG: PROF. JOHAN AUWERX
STANDORT: EPFL LAUSANNE

GESAMTKOSTEN 2018 – 2019: CHF 110'872.--
PROJEKTKOSTEN 2019: CHF 56'306.--



HELDEN BEKOMMEN ANGESEHENE PREISE,
BEWUNDERUNGSWÜRDIGE ORGANISATIONEN
WERDEN ABER OFT VERGESSEN.

PROF. JACQUES DUBOCHET, NOBELPREIS FÜR CHEMIE 2017

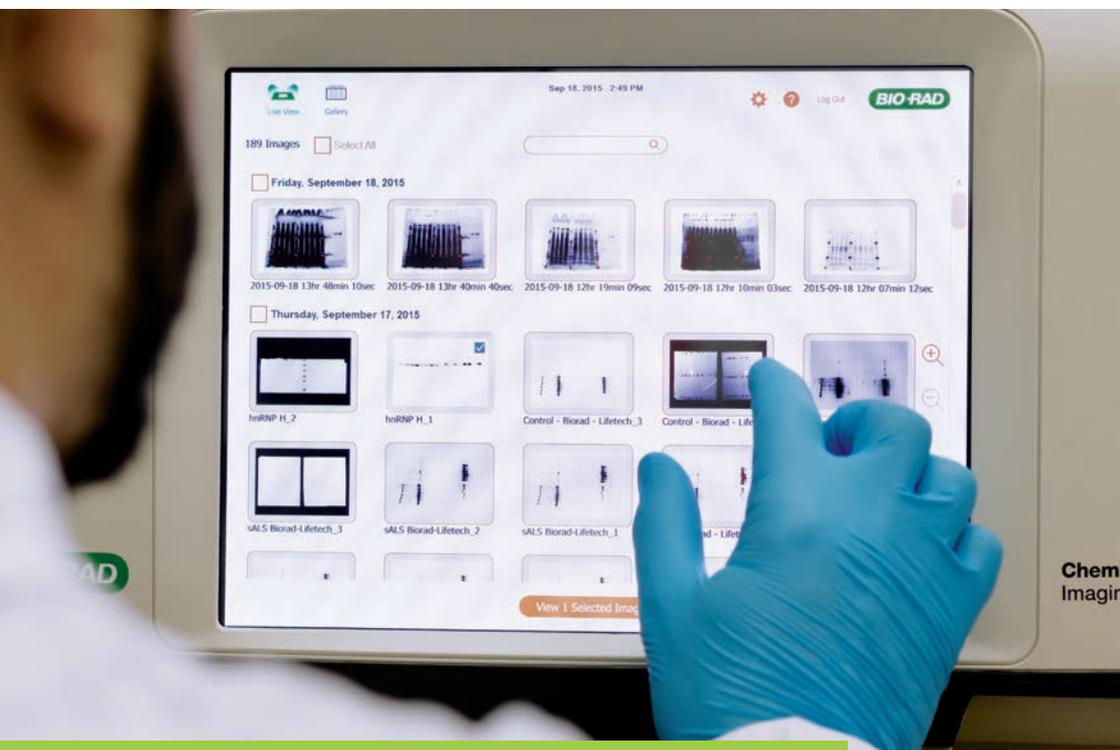
PROJEKT „HANDSCHIN“

Interventionen für Dysferlinopathien

Bei Dysferlinopathien leiden betroffene Menschen an einer schweren Muskeldystrophie. Medizinisch ist die Krankheit eingeteilt in Miyoshi-Myopathie und Gliedergürtel-Muskeldystrophie Typ 2B. Ursache ist in beiden Fällen eine Mutation des Gens für das Protein Dysferlin. Zurzeit existieren weder Medikamente noch erfolgversprechende Therapieansätze. Interessanterweise scheinen Muskelfasern, die sich beim Ausdauertraining bilden, eher von der Pathologie verschont zu bleiben. Im Gegensatz dazu sind durch Krafttraining gebildete Muskelfasern stärker von der Krankheit betroffen. Das Projekt von Prof. Handschin untersucht an einem relevanten Tiermodell, ob verschiedene Methoden des Ausdauertrainings eine positive Auswirkung auf die Muskeldystrophie haben. Zudem soll untersucht werden, ob sich das Protein PGC-1 α , das für viele der positiven Effekte des Ausdauertrainings verantwortlich ist, ebenfalls positiv auf den Verlauf der Muskeldystrophie auswirkt.

PROJEKTLEITUNG:
PROF. CHRISTOPH HANDSCHIN
STANDORT: UNIVERSITÄT BASEL

GESAMTKOSTEN 2018 – 2019: CHF 187'435.--
PROJEKTKOSTEN 2019: CHF 95'555.--



PROJEKT „HAMED“

Die Hemmung der NADPH-Oxidasen als Therapie für Duchenne-Muskeldystrophie

Muskelfasern, die von der Duchenne-Muskeldystrophie betroffen sind, generieren in einem vermehrten Ausmass freie Radikale, welche die Zellen schädigen. Als einer der Hauptverursacher für diesen Anstieg wurden NADPH-Oxidasen identifiziert. Diese Familie von Enzymen ist in der dystrophen, fehl-regulierten Muskelfaser besonders aktiv. Untersuchungen mit unspezifischen Antioxidantien zeigten bisher wenig Erfolg. In den ersten zwei Jahren des Projektes wurde eine der NAPDH-Oxidasen in Mausmodellen der Duchenne-Muskeldystrophie genetisch ausgeschaltet. Die Untersuchung der Auswirkung dieser genetischen Veränderung ist derzeit im Gange. Zudem konnten vielversprechende erste Ergebnisse nach pharmakologischer Hemmung der NADPH-Oxidasen mittels Dyapocinin erzielt werden. Die jetzt gesprochenen Gelder werden dafür eingesetzt, den Einfluss der NADPH-Oxidasen auf den Pathologieverlauf im Mausmodell der Duchenne-Muskeldystrophie genauer zu untersuchen. Zusätzlich sollen weitere, spezifische Hemmstoffe der NADPH-Oxidasen entwickelt werden und in Tiermodellen auf ihre Wirkung getestet werden können.

PROJEKTLEITUNG: DR. HESHAM HAMED
STANDORT: UNIVERSITÄT GENÈVE

GESAMTKOSTEN 2019: CHF 73'185.--
PROJEKTKOSTEN 2019: CHF 73'185.--

FÜR DIE PATIENTEN BEGINNT DER
WEG MIT DER SUCHE NACH EINER DIAGNOSE UND
VERLÄUFT IN DER HOFFNUNG IN DIE FORSCHUNG.
DESHALB FÜHLEN WIR UNS GEEHRT, BEI DER
FSRMM MITWIRKEN ZU DÜRFEN.

ANNA MARIA SURY UND SANDRO RUSCONI, MITGLIEDER DES FSRMM STIFTUNGRATES

PROJEKT „LAUMONIER“

Molekulare und metabolische Charakterisierung und Messen des therapeutischen Potenzials von myogenen Reservezellen

Myogene Reservezellen bilden eine Untergruppe von Muskelstammzellen, welche ein hohes Vermehrungspotenzial aufweisen. Sie befinden sich in einem Ruhezustand und können in der Umgebung eines regenerierenden Muskels schnell expandieren, neue Muskelfasern bilden und neue Reservezellen anlegen. Diese Eigenschaften machen sie zu interessanten Kandidaten für die Stammzelltherapie bei Muskelkrankheiten. Solche Therapieansätze sind bisher daran gescheitert, weil die Stammzellen sich nicht genügend vermehren und somit nur ungenügend neue Muskelfasern gebildet wurden. Dieses Projekt untersucht die metabolischen Prozesse und die genetischen Grundlagen, welche den Ruhezustand der myogenen Reservezellen aufrecht-erhalten und regulieren. Zudem soll das therapeutische Potenzial dieser Zellen bei der Wiederherstellung des Muskels in einem Mausmodell für die Duchenne-Muskeldystrophie getestet werden.

PROJEKTLEITUNG: DR. THOMAS LAUMONIER
STANDORT: UNIVERSITÄT GENÈVE

GESAMTKOSTEN 2019 – 2021: CHF 178'600.--
PROJEKTKOSTEN 2019: CHF 57'800.--

DIESES STIPENDIUM GIBT

MIR DIE MÖGLICHKEIT,

MICH ALS SELBSTÄNDIGER

FORSCHER ZU ETABLIEREN.

DR. THOMAS LAUMONIER, FORSCHER



DIE ENTWICKLUNG NEUER THERAPIEANSÄTZE

PROJEKT „SAXENA“

Die Rolle des zellulären Stress in ALS C9orf72

Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) ist eine schwere, tödlich verlaufende Krankheit, bei welcher die für das Bewegen der Muskeln zuständigen Nervenzellen absterben. Etwa 10% der ALS-Fälle sind genetisch bedingt, am häufigsten ist das Gen C9orf72 mutiert. Seit kurzem existiert ein relevantes Tiermodell. Das Team von Prof. Saxena forscht seit vielen Jahren an der Pathogenese von ALS. So konnte in kultivierten Zellen gezeigt werden, dass zellulärer Stress und die Störung der zellulären Homöostase zum Zelltod führen können. Das bewilligte Projekt untersucht im C9orf72-Tiermodell die zeitliche Entwicklung dieser Stressprozesse und deren Mechanismen. Zusätzlich sollen in diesen Modellen auch Moleküle getestet werden, welche den Proteinabbau stoppen und in anderen neurodegenerativen Erkrankungen bereits eine positive Wirkung gezeigt haben.

PROJEKTLÉITUNG: PROF. SMITA SAXENA
STANDORT: UNIVERSITÄT BERN

GESAMTKOSTEN 2018 – 2019: CHF 189'080.--
PROJEKTKOSTEN 2019: CHF 96'394.--

PROJEKT „TREVES/ZORZATO“

Epigenetische Prozesse als Ziel möglicher Therapien für Kongenitale Muskeldystrophien

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

PROJEKTLEITUNG: PROF. SUSAN TREVES UND
PROF. FRANCESCO ZORZATO
STANDORT: UNIVERSITÄT BASEL

GESAMTKOSTEN 2019 – 2020: CHF 189'667.--
PROJEKTKOSTEN 2019: CHF 92'974.--



DER AUSBAU DER MEDIZINISCHEN INFRASTRUKTUR

Zwei gemeinsame Projekte mit den Patientenorganisationen Schweizerische Muskelgesellschaft, Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires und Associazione Malattie Genetiche Rare.

PROJEKT „MYOSUISSE“

Das Netzwerk Myosuisse

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

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

PROJEKTDAUER: LAUFEND, JÄHRLICH
GESAMTKOSTEN 2019: CHF 314'500.--

PROJEKT „PATIENTENREGISTER“

Erfassung von nationalen Patientendaten

Das nationale Register für Duchenne-Muskeldystrophie und Spinaler Muskelatrophie erfasst Patientendaten für die Forschung und Entwicklung möglicher Therapieansätze und ist Teil eines internationalen Registers. Dadurch können Patientinnen und Patienten gezielt über klinische Studien informiert und, wenn die Kriterien erfüllt sind, in eine Studie eingeschlossen werden. Die Daten des Patientenregisters ermöglichen zudem die Erfassung der Therapieerfolge, der genetischen Mutationen, der Pflegestandards und das Studium des natürlichen Krankheitsverlaufes.

PROJEKTLEITUNG: PATIENTENREGISTER
STANDORT: INSELSPITAL BERN

PROJEKTDAUER: LAUFEND, JÄHRLICH
GESAMTKOSTEN 2019: CHF 31'000.--

DIE ENTWICKLUNG VON BESSEREN DIAGNOSTISCHEN WERKZEUGEN

PROJEKT „KÄLIN“

Analyse der Aktionspotentiale bei Patienten mit Myopathien mittels eines neuen, kabellosen und tragbaren EMG-Geräts

Heute wird zur Diagnose neuromuskulärer Krankheiten oft ein Elektromyogramm (EMG) gemessen. Für ein EMG werden Elektroden verwendet, die Betroffenen in der Nähe des Nervs und des Muskels in das Gewebe gestochen werden müssen. Diese Technik ist schmerzhaft und ist bei Kindern oft nicht zumutbar. Die Forschungsgruppe von Prof. Kälin hat ein EMG-Gerät entwickelt, das eine schmerzlose Messung erlaubt. Im bewilligten Projekt soll dieses Gerät an gesunden Probanden und Menschen mit einer Muskelkrankheit getestet werden. Dabei werden die gemessenen Resultate mit den Ergebnissen aus konventionellen Messungen verglichen, um so die Zuverlässigkeit des neuen Geräts zu testen. Bei positiven Ergebnissen sind grössere Studien mit noch mehr Teilnehmenden geplant, um die neue Methode zu validieren.

PROJEKTLÉITUNG: PROF. ALAIN KÄLIN
STANDORT: NEUROCENTRO DELLA SVIZZERA
ITALIANA, LUGANO

GESAMTKOSTEN 2018 – 2019: CHF 77'500.--
PROJEKTKOSTEN 2019: CHF 41'000.--

DAS FSRMM-FINANZIERTE PROJEKT VON
DR. SCHREINER IST EIN WICHTIGER
BEITRAG FÜR UNSER VERSTÄNDNIS DER
IMMUNREAKTION BEI MYASTHENIA GRAVIS.

PROF. DR. MED. HANS JUNG,
MUSKELZENTRUM, KLINIK FÜR NEUROLOGIE, UNIVERSITÄTSSPITAL ZÜRICH

PROJEKT „SCHREINER“

Lymphozyten als Marker für gezielte Therapien bei Myasthenia Gravis

Myasthenia Gravis ist eine Autoimmunerkrankung, bei der eine entzündliche Immunreaktion gegen die eigenen Strukturen der neuromuskulären Synapse – die Übertragungsstelle von Nervenimpulsen auf die Muskelfasern – hervorgerufen wird. Die Krankheit verläuft progressiv und greift Gliedmassen und Atemmuskulatur an; die Therapie besteht darin, den Abbau der Strukturen an der Synapse zu bremsen und gleichzeitig auch die eigene Immunreaktion zu senken. Allerdings reagieren nicht alle Patienten gleich gut auf diese Therapie. Dieses Projekt möchte abklären, ob ein Zusammenhang besteht zwischen den gebildeten Immunzellen und der Antwort auf die Therapie und könnte somit dazu beitragen, dass künftig auf die Einzelperson zugeschnittene (personalisierte) und somit erfolgreichere Therapien angeboten werden können.

PROJEKTLEITUNG: DR. BETTINA SCHREINER
STANDORT: UNIVERSITÄTSSPITAL ZÜRICH

GESAMTKOSTEN 2019: CHF 54'096.--
PROJEKTKOSTEN 2019: CHF 54'096.--



DIE UNTERSTÜTZUNG VON PILOT- UND KLINISCHEN STUDIEN

PROJEKT „KLEIN“

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

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

PROJEKTLEITUNG: DR. ANDREA KLEIN
STANDORT: KINDER-UNIVERSITÄTSSPITAL
BEIDER BASEL, BASEL

GESAMTKOSTEN 2019 – 2021: CHF 61'230.--
PROJEKTKOSTEN 2019: CHF 25'410.--

DIE ERFOLGE DER FORSCHUNG

HELFFEN UNS SEHR,

MIT DER KRANKHEIT UMZUGEHEN.

DR. NICOLE GUSSET, PRÄSIDENTIN SMA SCHWEIZ



DIE FÖRDERUNG DES AUSTAUSCHES UND DER KOLLABORATION

PROJEKT „ENMC WORKSHOPS“

Forschung fördern durch themenspezifische Workshops

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

PROJEKTLEITUNG: ENMC
STANDORT: BAAR, HOLLAND

PROJEKTDAUER: LAUFEND, JÄHRLICH
PROJEKTKOSTEN 2019: 30 000 EUR

DIE QUALITÄT DER PROJEKTE

IN DER SCHWEIZER FORSCHUNGSCOMMUNITY

IST BEEINDRUCKEND.

PROF. MARTA MURGIA, MAX-PLANCK-INSTITUT MÜNCHEN,
GAST BEIM SWISS MEETING ON MUSCLE RESEARCH 2018



PROJEKT „SWISS MEETING ON MUSCLE RESEARCH“

Zweijährliche Konferenz der Muskelforscher in der Schweiz

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

PROJEKTLEITUNG: FSRMM
STANDORT: MAGGLINGEN

DAS MEETING FINDET IN DEN GERADEN
JAHREN STATT.

POLYMYALGIA RHEUMATICA

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

PROJEKT „BERGER“

Molekulare Marker für eine personalisierte Therapie bei Polymyalgia rheumatica

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

PROJEKTLEITUNG: DR. CHRISTOPH BERGER
STANDORT: UNIVERSITÄTSSPITAL BASEL

GESAMTKOSTEN 2019 – 2020: CHF 189'667.--
PROJEKTKOSTEN 2019: CHF 92'974.--

PROJEKT „DAIKELER“

MRI für die Vorhersage des Therapieerfolges bei Riesenzellarteriitis

Bei der Behandlung der Riesenzellarteriitis mit Steroiden erleidet etwa die Hälfte der Patienten einen Rückfall nach Beendigung der Therapie. Während bei diesen Patienten eine längere Behandlung helfen würde, sind nicht-rückfällige Patienten eventuell unnötig lange den Steroiden und deren Nebenwirkungen ausgesetzt. Dieses Projekt erfasst mittels MRI ein Merkmal der Krankheit, die Verdickung der Aorta Wand, während des Krankheitsverlaufs, um mögliche Zusammenhänge mit dem Risiko für einen Rückfall zu identifizieren. Die Resultate könnten helfen, den Rückfall vorherzusagen und die Therapie entsprechend anzupassen.

PROJEKTLEITUNG: PROF. THOMAS DAIKELER
STANDORT: UNIVERSITÄTSSPITAL BASEL

GESAMTKOSTEN 2019: CHF 37'500.--
PROJEKTKOSTEN 2019: CHF 37'500.--

PARTNER + GÖNNER

CLARIANT 

TELETHON 

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


GEBAUER STIFTUNG

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

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

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

SPENDEN

Sie können direkt auf folgenden Konten spenden:

Postkonto Nr. 30-13114-3

Bankkonto mit IBAN Nr. CH58 0076 9016 4217 0089 6

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

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

ZAHLEN + FAKTEN

1987 – 2018



169

PROJEKTE

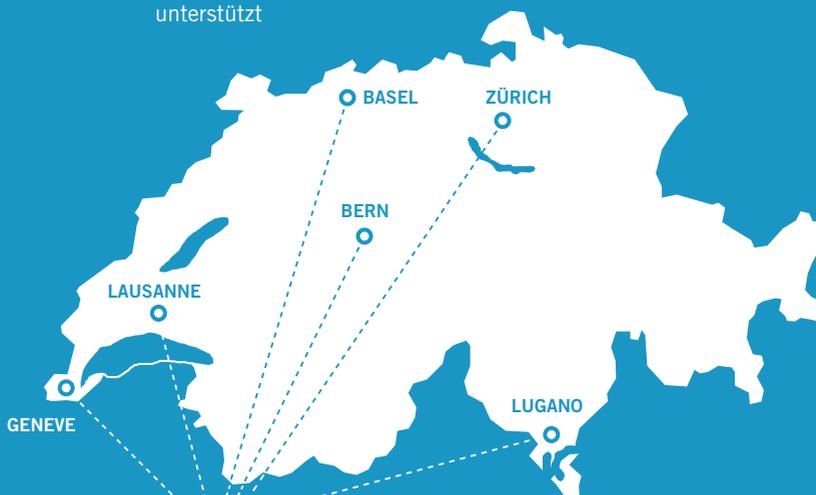
unterstützt



41

FACHTAGUNGEN + WORKSHOPS

unterstützt oder finanziert



6

UNIVERSITÄTEN + SPITÄLER

mit Forschungsprojekten
unterstützt



27.4

MIO. CHF

in die Forschung investiert

KONTAKT & INFORMATIONEN

SCHWEIZERISCHE STIFTUNG FÜR DIE ERFORSCHUNG DER MUSKELKRANKHEITEN

Chemin des Jordils 4 . 2016 Cortaillod

www.fsrm.ch

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

EHRENAMTLICHE STIFTUNGSRÄTE

Alain Pfulg, Rechtsanwalt (Präsident), Bern

Jean-François Zürcher (Vize-Präsident), Cortaillod

Prof. Markus A. Rüegg (Präsident des wissenschaftlichen Beirates), Basel

Prof. Dr. med. Patrick Aebischer, Lausanne

Dr. Didier Berberat, Le Chaux-de-Fonds

Christine de Kalbermatten, Sion

Hanspeter Hagnauer, Pratteln

Philippe Hebeisen, Lausanne

Prof. Denis Monard, Basel

Paola Ricci, Genf

Prof. Sandro Rusconi, Arosio

Prof. Dr. med. Michael Sinnreich, Basel

Anna Maria Sury, Muralto

Dominique Wunderle, Yverdon

WISSENSCHAFTLICHE BEIRÄTE

Prof. Markus A. Rüegg (Präsident), Basel

Prof. Matthias Chiquet, Bern

Prof. Denis Jabaudon, Genf

Prof. Dr. med. Kai Rösler, Bern (bis 31.12.2018)

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

EHRENPRÄSIDENT UND GRÜNDER

Dr. hc. Jacques Rognon, Cortaillod

IMPRESSUM:

Fotografie: Vera Markus

Konzeption & Design: Barbara Kuberczyk Kommunikationsdesign

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