fsrmm

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

RECHERCHE SUR LES MALADIES MUSCULAIRES

FÉVRIER 2019

PROJETS 2019

→ OBJECTIFS DE NOTRE PROGRAMME DE RECHERCHE
→ PROJETS DE RECHERCHE 2019
→ PARTENAIRES + DONATEURS
→ CHIFFRES + FAITS

www.fsrmm.ch

SOMMAIRE

3 EDITORIAL
4 LES OBJECTIFS DE NOTRE PROGRAMME DE RECHERCHE
8 PROJETS DE RECHERCHE 2019
26 PARTENAIRES + DONATEURS
27 CHIFFRES + FAITS
28 CONTACTS & AUTRES INFORMATIONS

EDITORIAL

Un nouveau président de la FSRMM?

Cela semblait inconcevable, tellement Jacques Rognon incarnait à lui tout seul cette fondation qu'il a créée il y a 34 ans et qui, au fil des ans, a déjà consacré 27 millions de francs au financement de 169 projets de recherche et de 41 ateliers scientifiques. Quelle magnifique performance! Et pourtant, voilà venu le moment de passer le flambeau et d'assurer la pérennité de la fondation, Jacques Rognon en demeurant toutefois son président d'honneur.

Depuis longue date, la FSRMM a son siège à mon Etude ce qui m'a permis de suivre de près son évolution. Confronté dans mon entourage aux conséquences d'une maladie neuromusculaire progressive mais également dans ma pratique d'avocat aux difficultés liées aux diverses maladies rares dans le cadre des assurances sociales, je n'ai pas hésité longtemps lorsque j'ai été approché pour reprendre la présidence, conscient toutefois de la responsabilité et de la charge de travail que cela représente.

Pour cette année, le conseil scientifique a sélectionné, dans le cadre d'une procédure sévère, 6 projets de recherche très prometteurs et qui touchent des domaines très divers.

Nouvellement, la FSRMM soutient également des projets de recherche sur la **polymyalgie rhumatismale**, après avoir bénéficié d'une succession destinée en priorité à cet effet. Pour l'examen de la qualité scientifique des projets présentés dans ce domaine, nous avons pu avoir recours aux compétences de la Vasculitis Foundation (USA).

Je me réjouis de contribuer, avec le conseil de fondation, le conseil scientifique et la petite équipe qui nous soutient, à la poursuite des buts de la FSRMM.

ME ALAIN PFULG, AV., PRÉSIDENT DE LA FONDATION

LES OBJECTIFS

DE NOTRE PROGRAMME DE RECHERCHE

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

OBJECTIF 1

LA RECHERCHE FONDAMENTALE

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

OBJECTIF 2

LE DÉVELOPPEMENT DE NOUVEAUX PROTOCOLES THÉRAPEUTIQUES

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

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

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

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

OBJECTIF 3 L'EXTENSION DE L'INFRASTRUCTURE MÉDICALE

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

OBJECTIF 4 LE DÉVELOPPEMENT DE MEILLEURS OUTILS DE DIAGNOSTIC

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

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

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

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

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

2019

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 2019: CHF 97'232.--

IL Y A ENCORE BEAUCOUP À FAIRE. LE REPOS C'EST POUR PLUS TARD.

DR JACQUES ROGNON, PRÉSIDENT FSRMM 1985 – 2017

PROJET «TINTIGNAC/MITTAL»

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

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

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

COÛT GLOBAL 2019 – 2020: CHF 189'667.--
COÛTS DU PROJET EN 2019: CHF 92'974.--

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 2019: CHF 56'306.--

CERTAINS INDIVIDUS VALEUREUX
REÇOIVENT DES PRIX PRESTIGIEUX,
MAIS LES ORGANISATIONS ADMIRABLES
SONT GÉNÉRALEMENT OUBLIÉES.

PROF. HONORAIRE JACQUES DUBOCHET, PRIX NOBEL DE CHIMIE 2017

PROJET «HANDSCHIN»

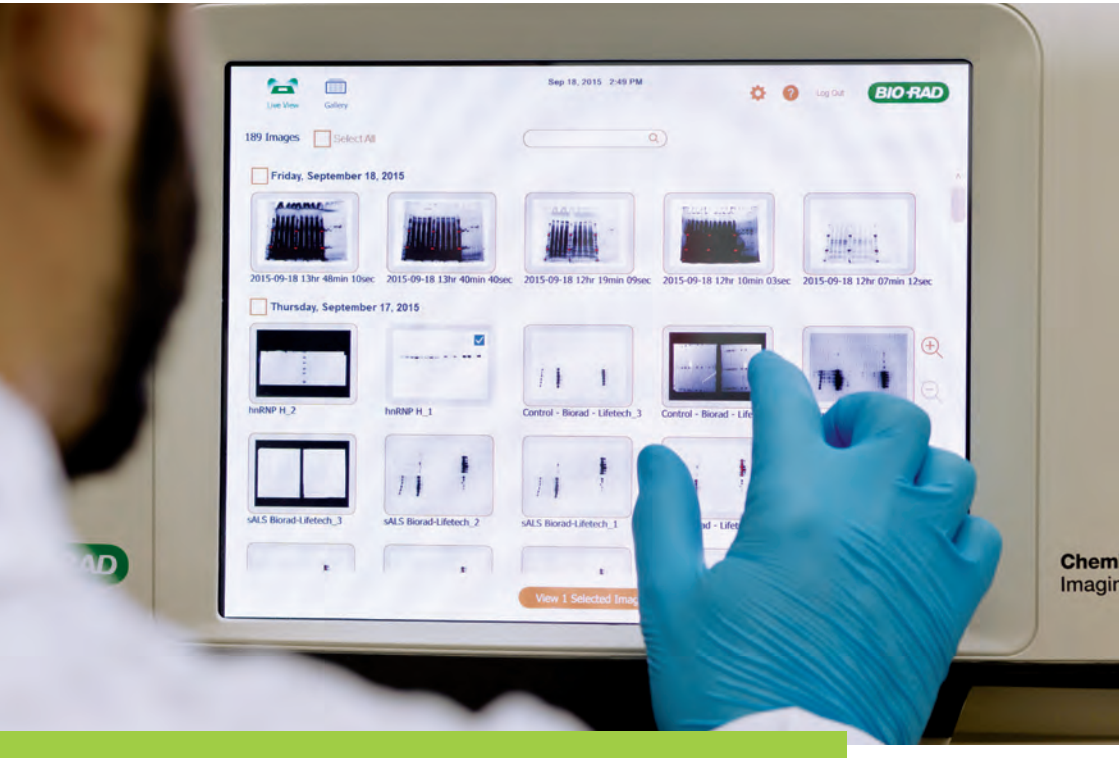
Interventions basées sur l'entraînement dans les dysferlinopathies

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 2019: CHF 95'555.--

ChemiDoc™ Touch
Imaging System


Sep 18, 2015 2:49 PM
Log Out
BIO-RAD
189 Images
Select All
Friday, September 18, 2015
2015-09-18 13hr 48min 10sec
2015-09-18 13hr 40min 40sec
2015-09-18 12hr 19min 09sec
2015-09-18 12hr 10min 03sec
2015-09-18 12hr 07min 12sec
Thursday, September 17, 2015
hnRNP H_2
hnRNP H_1
Control - Biorad - Lifetech_3
sALS Biorad-Lifetech_3
sALS Biorad-Lifetech_2
sALS Biorad-Lifetech_1

PROJET «HAMED»

L'inhibition des NADPH oxydases en tant que thérapie de la dystrophie musculaire de Duchenne

Les fibres musculaires touchées par la dystrophie musculaire de Duchenne génèrent davantage de radicaux libres qui sont nocifs pour les cellules. Les NADPH oxydases ont été identifiées comme étant l'un des principaux responsables de cette augmentation. Cette famille d'enzymes est particulièrement active dans la fibre dystrophique. Des essais réalisés avec des antioxydants non spécifiques ont démontré peu d'efficacité jusqu'à présent. Au cours des deux premières années du projet, une des NADPH oxydases a été inactivée dans des modèles murins de la dystrophie musculaire de Duchenne. L'étude des conséquences de cette modification génétique est actuellement en cours. En outre, les premiers résultats obtenus après l'inhibition pharmacologique des NADPH oxydases au moyen de dyapocinine sont encourageants. Les fonds collectés actuellement seront investis pour analyser minutieusement l'influence des NADPH oxydases sur l'évolution de la dystrophie musculaire de Duchenne dans un modèle murin. Par ailleurs, d'autres inhibiteurs des NADPH oxydases seront développés et leur efficacité sera étudiée dans des modèles sur l'animal.

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

COÛT GLOBAL 2019: CHF 73'185.--
COÛTS DU PROJET EN 2019: CHF 73'185.--

POUR LES PATIENTS, LE CHEMIN COMMENCE PAR LA RECHERCHE D'UN DIAGNOSTIC ET SE POURSUIT DANS L'ESPOIR EN LA RECHERCHE. C'EST POURQUOI NOUS SOMMES HONORÉS DE POUVOIR PARTICIPER AUX ACTIVITÉS DE LA FSRMM.

ANNA MARIA SURY ET SANDRO RUSCONI,
MEMBRES DU CONSEIL DE FONDATION FSRMM

PROJET «LAUMONIER»

Caractérisation moléculaire et métabolique et évaluation du potentiel thérapeutique des cellules myogéniques de réserve

Les cellules myogéniques de réserve forment un sous-groupe de cellules souches musculaires, qui présentent un potentiel de multiplication élevé. Elles sont à l'état de repos et peuvent se développer rapidement dans l'environnement du muscle en régénération, former de nouvelles fibres musculaires et constituer de nouvelles cellules de réserve. Grâce à ces propriétés, ce sont des candidats intéressants pour la thérapie par cellules souches dans les maladies musculaires. Jusqu'à présent, ces approches thérapeutiques ont échoué, car les cellules souches ne prolifèrent pas suffisamment et la formation de nouvelles fibres musculaires est donc trop faible. Ce projet étudie les processus métaboliques et les bases génétiques, qui maintiennent et régulent l'état de repos des cellules myogéniques de réserve. En outre, le potentiel thérapeutique de ces cellules à restaurer le muscle sera évalué dans un modèle murin dans la dystrophie musculaire de Duchenne.

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

COÛT GLOBAL 2019 – 2021: CHF 178'600.--
COÛTS DU PROJET 2019: CHF 57'800.--

CETTE BOURSE ME DONNE LA POSSIBILITÉ DE M'ÉTABLIR EN TANT QUE CHERCHEUR INDÉPENDANT.

DR THOMAS LAUMONIER, CHERCHEUR

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 2019: CHF 96'394.--

PROJET «TREVES/ZORZATO»

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

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

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

COÛT GLOBAL 2019 – 2020: CHF 189'667.--
COÛTS DU PROJET 2019: CHF 92'974.--

L'EXTENSION DE L'INFRASTRUCTURE MÉDICALE

Deux projets communs aux organisations de parents Schweizerischen Muskelgesellschaft, Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires et Associazione Malattie Genetiche Rare.

PROJET «MYOSUISSE»

Le réseau Myosuisse

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

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

DURÉE DU PROJET: EN COURS, ANNUEL
COÛTS DU PROJET EN 2019: CHF 314'500.--

PROJET «REGISTRE DES PATIENTS»

Saisie de données nationales sur les patients

Le registre national pour la dystrophie musculaire de Duchenne et l'atrophie musculaire spinale sert à la saisie de données relatives à chaque patient pour la recherche et le développement de protocoles thérapeutiques; ce registre national fait partie intégrante d'un registre international. Ainsi, les patients peuvent être informés de manière ciblée sur les études thérapeutiques et, si les critères sont remplis, ils peuvent participer à l'étude. Les données des registres de patients permettent en plus le recensement des succès thérapeutiques, des mutations génétiques, des standards de soins et l'étude du déroulement naturel de la maladie.

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

DURÉE DU PROJET: EN COURS, ANNUEL
COÛTS DU PROJET EN 2018: CHF 31'000.--

OBJECTIF 4

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 2019: CHF 41'000.--

LE PROJET DU DR BETTINA SCHREINER, FINANCÉ PAR LA FSRMM, APPORTE UNE CONTRIBUTION IMPORTANTE À LA COMPRÉHENSION DE LA RÉACTION AUTO-IMMUNE DANS LA MYASTHENIA GRAVIS.

PROF. DR MED. HANS JUNG, MUSCLE CENTER, CLINIQUE DE NEUROLOGIE, HÔPITAL UNIVERSITAIRE DE ZURICH

PROJET «SCHREINER»

Les lymphocytes comme marqueurs pour des traitements ciblés de la myasthénie grave

La myasthénie grave est une maladie auto-immune, dans laquelle une réaction immunitaire inflammatoire est provoquée contre les structures endogènes de la synapse neuromusculaire – le site de transmission des impulsions nerveuses sur les fibres musculaires. La maladie évolue progressivement et touche les membres et la musculature respiratoire; le traitement consiste à ralentir la dégradation des structures au niveau de la synapse et en même temps à réduire également la réaction immunitaire. Cependant, tous les patients ne réagissent pas favorablement à la thérapie. Ce projet a pour but de préciser s'il existe un lien entre les cellules immunitaires produites et la réponse à la thérapie. Ce projet pourrait donc contribuer au développement futur de traitements adaptés individuellement (personnalisés) et donc plus efficaces.

DIRECTION DE PROJET:
DR BETTINA SCHREINER
LIEU: HÔPITAL UNIVERSITAIRE DE ZÜRICH

COÛT GLOBAL 2019: CHF 54'096.--
COÛT DU PROJET EN 2019: CHF 54'096.--

OBJECTIF 5

LE SOUTIEN APPORTÉ AUX ÉTUDES PILOTES ET AUX ESSAIS CLINIQUES

PROJET «KLEIN»

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

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

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

COÛT GLOBAL 2019 – 2021: CHF 61'230.--
COÛT DU PROJET EN 2019: CHF 25'410.--

LES SUCCÈS DE LA RECHERCHE NOUS AIDENT À VIVRE AVEC LA MALADIE.

DR NICOLE GUSSET, PRÉSIDENT SMA SCHWEIZ

LE SOUTIEN APPORTÉ AUX ÉTUDES PILOTES ET AUX ESSAIS CLINIQUES

PROJET «ATELIERS ENMC»

Encourager la recherche lors d'ateliers traitant de thèmes spécifiques

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

DIRECTION DE PROJET: ENMC
LIEU: BAAR, HOLLANDE

DURÉE DU PROJET: EN COURS, ANNUEL
COÛTS DU PROJET POUR LA FSRMM EN 2019:
30 000 EUR

LA QUALITÉ DES PROJETS DE LA COMMUNAUTÉ DES CHERCHEURS EN SUISSE EST IMPRESSIONNANTE.

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

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

LE MEETING A LIEU TOUTES LES ANNÉES PAIRES.

POLYMYALGIE RHUMATISMALE

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

PROJET «BERGER»

Marqueurs moléculaires pour une thérapie personnalisée de la polymyalgie rhumatismale

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

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

COÛT GLOBAL 2019 – 2020: CHF 189'667.--
COÛT DU PROJET EN 2019: CHF 92'974.--

PROJET «DAIKELER»

L'IRM pour prédire le succès thérapeutique dans l'artérite à cellules géantes

Dans le traitement par stéroïdes de l'artérite à cellules géantes, près de la moitié des patients subit une rechute après la fin du traitement. Alors que ces patients bénéficieraient d'un traitement prolongé, les patients sans rechute sont éventuellement exposés inutilement et trop longtemps au traitement par stéroïdes et à leurs effets secondaires. Ce projet utilise l'IRM pour enregistrer une caractéristique de la maladie, l'épaississement de la paroi aortique durant l'évolution de la maladie, afin d'identifier des liens possibles avec le risque de rechute. Les résultats peuvent aider à prédire la rechute et à ajuster le traitement en conséquence.

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

COÛT GLOBAL 2019: CHF 37'500.--
COÛT DU PROJET EN 2019: CHF 37'500.--

PARTENAIRES + DONATEURS

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

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

DONS

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

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

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

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

CHIFFRES + FAITS

1987 – 2018

41

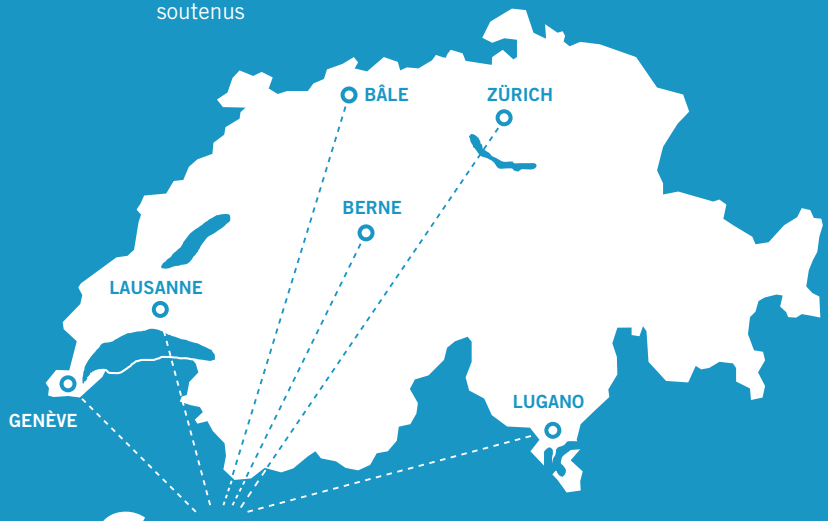
ATELIERS + WORKSHOPS

soutenus ou entièrement financés

169

PROJETS

soutenus



6

UNIVERSITES + HOPITAUX

soutenus dans leurs projets de recherche

CHF **27.4**

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

MEMBRES DU CONSEIL SCIENTIFIQUE
Prof. Markus A. Rüegg (président), Bâle
Prof. Matthias Chiquet, Berne
Prof. Denis Jabaudon, Genève
Prof. Dr med. Kai Rösler, Berne (jusqu'à 31.12.2018)
Prof. Dr med. Eliane Roulet-Perez, Lausanne

PRÉSIDENT HONORAIRE ET MEMBRE FONDATEUR
Dr hc. Jacques Rognon, Cortaillod

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