



PROGETTI 2019

- GLI OBIETTIVI DELLA RICERCA
- PROGETTI DI RICERCA 2019
- PARTNER + BENEFATTORI
- FATTI + CIFRE

SOMMARIO



-
- 3 EDITORIALE
 - 4 GLI OBIETTIVI DELLA RICERCA
 - 8 PROGETTI DI RICERCA 2019
 - 26 PARTNER + BENEFATTORI
 - 27 FATTI + CIFRE
 - 28 CONTATTI & ALTRE INFORMAZIONI

EDITORIALE



Un nuovo presidente per la FSRMM?

Sembra inconcepibile, dopo 34 anni in cui la Fondazione era personificata nella figura del suo fondatore Jacques Rognon, e in cui sono stati investiti 27 milioni di franchi in 169 progetti di ricerca e 41 seminari. Un lavoro straordinario, e tuttavia è venuto il momento di pensare al futuro e alla continuità, mentre Jacques Rognon rimarrà legato alla Fondazione come presidente onorario e fondatore.

Da molti anni ormai la Fondazione ha stabilito la sua sede nel mio studio e questo mi ha permesso di seguire da vicino i suoi progressi. Confrontato personalmente nel mio ambito familiare con una malattia neuromuscolare progressiva, ma anche nella mia pratica di avvocato con gli aspetti giuridici e assicurativi delle malattie genetiche rare, non ho esitato a lungo a rispondere positivamente alla richiesta di presa in carico della presidenza, nonostante la mole di lavoro e la responsabilità che essa comporta.

Con una severa procedura di selezione, il Consiglio Scientifico ha proposto per quest'anno il finanziamento di sei nuovi, promettenti progetti che coprono una gamma di malattie e problemi differenti. Da quest'anno la Fondazione promuove anche la ricerca sulla **polimialgia reumatica**, in seguito ad un legato pervenutoci con questo specifico scopo. Per l'esame dei progetti scientifici relativi a questa malattia non muscolare, la Fondazione si avvale dell'esperienza e competenza della Vasculitis Foundation (USA).

È con vero piacere che mi accingo quindi a contribuire in futuro, con l'appoggio del Consiglio di Fondazione, del Consiglio Scientifico e del nostro piccolo team esecutivo, alla visione della Fondazione e ai successi della ricerca scientifica.

AVV. ALAIN PFULG, 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

2019

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 2019: CHF 97'232.--

C'È ANCORA TANTO
DA FARE. A RIPOSARE
PENSEREMO DOPO.

DR. JACQUES ROGNON, PRESIDENTE DELLA FSRMM DAL 1985 AL 2017

PROGETTO «TINTIGNAC/MITTAL»

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

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

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

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

PROGETTO «LAUMONIER»

Caratterizzazione molecolare e metabolica delle cellule miogeniche di riserva e determinazione del loro potenziale terapeutico

Le cellule miogeniche di riserva sono un sottogruppo delle cellule staminali muscolari che possiede un alto potenziale riproduttivo. Si trovano di norma in uno stato quiescente e possono espandersi rapidamente nel contesto di una rigenerazione muscolare, formare nuove fibre muscolari ed infine creare nuove cellule di riserva quiescenti. Queste caratteristiche le rendono particolarmente adatte alla terapia cellulare, i cui approcci sono finora falliti perché le cellule utilizzate non proliferavano sufficientemente e non si formavano abbastanza nuove fibre muscolari. In questo progetto verranno studiati i meccanismi metabolici e genetici che mantengono la quiescenza o determinano l'attivazione delle cellule miogeniche di riserva. Verrà inoltre testato il loro potenziale terapeutico in un modello animale della distrofia di Duchenne.

RESPONSABILE: DR. THOMAS LAUMONIER
SEDE: UNIVERSITÀ DI GINEVRA

COSTI TOTALI 2019 – 2021: CHF 178'600.--
COSTI 2019: CHF 57'800.--

QUESTA BORSA DI RICERCA MI DÀ
LA POSSIBILITÀ DI DIVENTARE
UN RICERCATORE INDIPENDENTE.

DR. THOMAS LAUMONIER, RICERCATORE



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 2019: CHF 96'394.--

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 2019: CHF 56'306.--



INDIVIDUI VALOROSI RICEVONO PREMI
PRESTIGIOSI, MA LE ORGANIZZAZIONI ALLE LORO
SPALLE VENGONO SPESSO DIMENTICATE.

PROF. JACQUES DUBOCHET, PREMIO NOBEL PER LA CHIMICA 2017

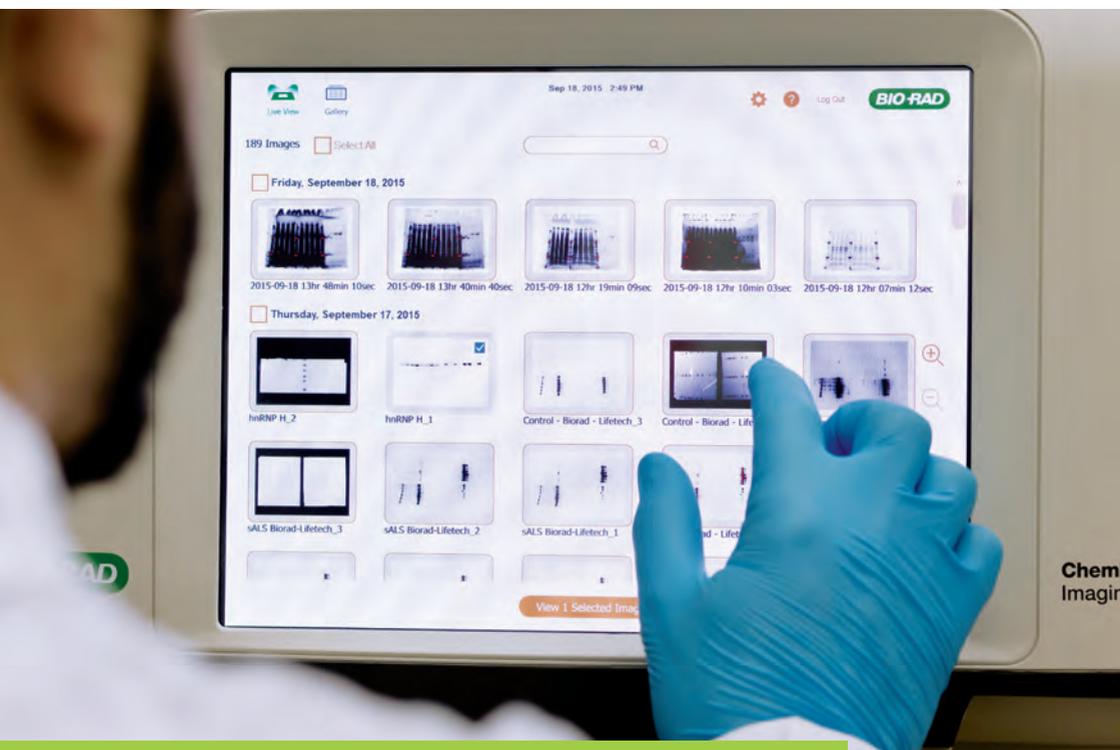
PROGETTO «HANDSCHIN»

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 anaerobiche 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-1 α , 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 2019: CHF 95'555.--



PROGETTO «HAMED»

L'inibizione delle NADPH ossidasi come terapia per la distrofia di Duchenne

Le fibre muscolari colpite da distrofia di Duchenne producono quantità elevate di radicali liberi che danneggiano le cellule. Uno dei responsabili principali per questo aumento di radicali è stato identificato nella famiglia di enzimi chiamata NADPH ossidasi. Questi enzimi sono particolarmente attivi nei muscoli distrofici; l'inibizione dei radicali con antiossidanti generici non ha portato finora a risultati soddisfacenti. Nei primi due anni di questo progetto è riuscita l'inattivazione genetica di uno di questi enzimi in un modello animale della distrofia di Duchenne, e attualmente vengono studiati gli effetti di questa inattivazione e il potenziale beneficio di un'inibizione farmacologica degli enzimi mediante il principio attivo diapocinina. Il finanziamento di un ulteriore anno di lavoro permetterà di capire il ruolo dell'enzima nella patologia della distrofia di Duchenne e lo sviluppo di altre molecole specifiche in grado di inibire questa famiglia di enzimi.

RESPONSABILE: DR. HESHAM HAMED
SEDE: UNIVERSITÀ DI GINEVRA

COSTI TOTALI 2019: CHF 73'185.--
COSTI 2019: CHF 73'185.--

IL PERCORSO DEI PAZIENTI INIZIA CON
LA RICERCA DI UNA DIAGNOSI E PROSEGUE CON LA
SPERANZA NELLA RICERCA. PER QUESTO
SIAMO ONORATI DI POTER PARTECIPARE
ALLE ATTIVITÀ DELLA FSRMM.

ANNA MARIA SURY E SANDRO RUSCONI,
MEMBRI DEL CONSIGLIO DI FONDAZIONE FSRMM

PROGETTO «TREVES/ZORZATO»

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

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

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

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



IL SOSTEGNO DELL'INFRASTRUTTURA MEDICA SPECIALIZZATA

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

PROGETTO «MYOSUISSE»

La rete Myosuisse

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

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

DURATA DEL PROGETTO: CONTINUA
COSTI 2019: CHF 314'500.--

PROGETTO «REGISTRI PAZIENTI»

Raccolta di dati nazionali

I registri nazionali servono a raccogliere e documentare i dati dei pazienti a favore della ricerca di potenziali terapie e fanno parte di registri internazionali. Attraverso il registro, un paziente può venire contattato e informato su futuri studi clinici e sulla sua possibile partecipazione. I dati del registro permettono inoltre di monitorare gli effetti di una terapia, seguire l'incidenza delle diverse mutazioni, armonizzare gli standard di cura e studiare l'andamento naturale della malattia su numeri elevati di pazienti.

RESPONSABILE: REGISTRI PAZIENTI
SEDE: INSELSPIITAL DI BERNA

DURATA DEL PROGETTO: CONTINUA
COSTI 2019: CHF 31'000.--

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 2019: CHF 41'000.--

IL PROGETTO DELLA DR. SCHREINER,
FINANZIATO DALLA FSRMM, RAPPRESENTA
UN CONTRIBUTO IMPORTANTE
ALLA NOSTRA COMPrensIONE DELLA REAZIONE
AUTOIMMUNE CHE CAUSA LA MIASTENIA GRAVIS.

PROF. DR. MED. HANS JUNG, CENTRO NEUROMUSCOLARE,
CLINICA DI NEUROLOGIA DELL'OSPEDALE UNIVERSITARIO DI ZURIGO

PROGETTO «SCHREINER»

I linfociti come marker di terapie alternative nella miastenia gravis

La miastenia gravis è una malattia autoimmune in cui viene evocata una risposta immunitaria contro molecole proprie della giunzione neuromuscolare – la struttura che trasmette l'impulso nervoso alle fibre muscolari. La malattia è di tipo progressivo e attacca gli arti e la muscolatura respiratoria; la terapia consiste nel frenare la degradazione delle giunzioni neuromuscolari e nell'abbassare contemporaneamente la risposta immunitaria. Tuttavia, non tutti i pazienti reagiscono positivamente a questa terapia. Con questo progetto si vuole studiare se esiste un nesso fra il tipo di cellule immunitarie prodotte e la risposta alla terapia, per potere offrire in futuro ai pazienti trattamenti personalizzati e più efficaci.

RESPONSABILE: DR. BETTINA SCHREINER
SEDE: OSPEDALE UNIVERSITARIO DI ZURIGO

COSTI TOTALI 2019: CHF 54'096.--
COSTI 2019: CHF 54'096.--



IL FINANZIAMENTO DI STUDI PILOTA E DI STUDI CLINICI

PROGETTO «KLEIN»

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

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

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

COSTI TOTALI 2019 – 2021: CHF 61'230.--
COSTI 2019: CHF 25'410.--

I SUCCESSI DELLA RICERCA
CI AIUTANO MOLTO
AD AFFRONTARE LA MALATTIA.

DR. NICOLE GUSSET, PRESIDENTE DI SMA SCHWEIZ



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 2019: 30 000 EUR

LA QUALITÀ DEI PROGETTI

DI QUESTO GRUPPO DI RICERCATORI SVIZZERI

È IMPRESSIONANTE.

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



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

IL MEETING SI SVOLGE NEGLI ANNI PARI.

POLIMIALGIA REUMATICA

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

PROGETTO «BERGER»

Marker molecolari per la terapia personalizzata della polimialgia reumatica

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

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

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

PROGETTO «DAIKELER»

L'uso della risonanza magnetica nel prevedere l'efficacia della terapia nell'arterite a cellule giganti

L'arterite a cellule giganti viene trattata con cortisone, ma circa la metà dei pazienti subisce una ricaduta alla fine della terapia. In questi pazienti sarebbe benefica una terapia più lunga, mentre pazienti non a rischio di ricaduta potrebbero venire esposti al cortisone per tempi più brevi, limitando gli effetti collaterali di questi farmaci. In questo progetto si utilizza la risonanza magnetica per monitorare l'ispessimento dell'aorta, caratteristico della malattia, durante il decorso patologico e individuare eventuali correlazioni con il rischio di ricaduta. Questo tipo di monitoraggio, se valido, potrebbe aiutare a prevedere una ricaduta e ad adattare la terapia di conseguenza.

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

COSTI TOTALI 2019: CHF 37'500.--
COSTI 2019: CHF 37'500.--

PARTNER + BENEFATTORI



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



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

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

DONAZIONI

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

Postkonto Nr. 30-13114-3

Bankkonto mit IBAN Nr. CH58 0076 9016 4217 0089 6

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

Le donazioni alla Fondazione possono essere detratte fiscalmente.

FATTI + CIFRE

1987 – 2018



169

I PROGETTI

finanziati



41

I MEETING + WORKSHOP

finanziati o sponsorizzati



6

LE UNIVERSITÀ SVIZZERE + OSPEDALI

in cui sosteniamo la ricerca

CHF

27.4

MILIONI DI FRANCHI

investiti nella ricerca

CONTATTI & ALTRE INFORMAZIONI

FONDAZIONE SVIZZERA PER LA RICERCA SULLE MALATTIE MUSCOLARI

Chemin des Jordils 4 . 2016 Cortaillod

www.fsrm.ch

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

MEMBRI ONORARI DEL CONSIGLIO DI FONDAZIONE

Avv. Alain Pfulg, (presidente), Berna

Jean-François Zürcher (vice-presidente), Cortaillod

Prof. Markus A. Rüegg (presidente del consiglio scientifico), Basilea

Prof. Dr. med. Patrick Aebischer, Losanna

Dr. Didier Berberat, Le Chaux-de-Fonds

Christine de Kalbermatten, Sion

Hanspeter Hagnauer, Pratteln

Philippe Hebeisen, Losanna

Prof. Denis Monard, Basilea

Paola Ricci, Ginevra

Prof. Sandro Rusconi, Arosio

Prof. Dr. med. Michael Sinnreich, Basilea

Anna Maria Sury, Muralto

Dominique Wunderle, Yverdon

MEMBRI DEL CONSIGLIO SCIENTIFICO

Prof. Markus A. Rüegg (presidente), Basilea

Prof. Matthias Chiquet, Berna

Prof. Denis Jabaudon, Ginevra

Prof. Dr. med. Kai Rösler, Berna (fino al 31.12.2018)

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

PRESIDENTE ONORARIO E MEMBRO FONDATORE

Dr. hc. Jacques Rognon, Cortaillod

IMPRESSUM:

Fotografia: Vera Markus

Concezione e design: Barbara Kuberczyk Kommunikationsdesign

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