



fsrcmm

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

RICERCA PER LE MALATTIE MUSCOLARI

FEBBRAIO 2017



PROGETTI 2017

- GLI OBIETTIVI DELLA RICERCA
- PROGETTI DI RICERCA 2017
- PARTNER + BENEFATTORI
- BILANCIO ANNUALE
- FATTI + CIFRE

www.fsrcmm.ch

SOMMARIO



3	EDITORIALE
4	GLI OBIETTIVI DELLA RICERCA
8	PROGETTI DI RICERCA 2017
26	PARTNER + BENEFATTORI
28	BILANCIO ANNUALE
29	FATTI + CIFRE
30	CONTATTI & ALTRE INFORMAZIONI

EDITORIALE



Da 32 anni la FSRMM investe nella ricerca per lo sviluppo di medicinali contro le malattie muscolari e nel miglioramento dell'infrastruttura (centri di referenza e registri pazienti) dedicata a persone affette da malattie muscolari in Svizzera.

Tanto più soddisfa vedere come il numero di studi clinici volti a confermare l'efficacia di un medicamento sui pazienti sia aumentato negli ultimi anni. Da sottolineare per la Svizzera è uno studio internazionale, finanziato con fondi europei, sull'efficacia del tamoxifene nella distrofia di Duchenne, che partirà nel 2017 in nove centri europei e sotto conduzione svizzera. Inoltre la FSRMM contribuisce a uno studio svizzero condotto all'estero per persone affette da distrofie muscolari congenite. Per queste malattie trascurate la Fondazione ha inoltre aderito ad un'alleanza di organizzazioni che finanzia selezionati progetti di ricerca in questo ambito (vedi pag. 23).

Ma anche la ricerca di base, specialmente per malattie meno note, il miglioramento delle tecniche diagnostiche e l'avanzamento della ricerca sulla terapia genica e cellulare rappresentano interessi centrali della Fondazione, il cui scopo principale rimane quello di dare alle persone affette di ogni età una concreta speranza in un futuro senza malattie muscolari.

Desidero perciò chiudere ricordando e ringraziando i nostri generosi partner e benefattori, i membri del consiglio di fondazione e del consiglio scientifico e i nostri ricercatori e medici, in cui riponiamo tutte le nostre speranze.

DR. HC. JACQUES ROGNON, PRESIDENTE

GLI OBIETTIVI

DELLA RICERCA

-
- LA RICERCA DI BASE
 - LO SVILUPPO DI NUOVI APPROCCI TERAPEUTICI
 - LA CREAZIONE DI UNA STRUTTURA MEDICA SPECIALIZZATA IN SVIZZERA
 - 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 NUOVI APPROCCI TERAPEUTICI

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.
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.

Uno svantaggio della terapia genica è che essa va sviluppata specificatamente per ogni tipo di difetto genetico e che quindi rimane a disposizione di un numero limitato di pazienti.

**OBIETTIVO
NR. 3****LA CREAZIONE DI UNA STRUTTURA
MEDICA SPECIALIZZATA IN SVIZZERA**

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 reclutare 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.

**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 pazienti.

La fase I misura l'assorbimento del farmaco nell'organismo, la sua disponibilità in circolo e la sua tollerabilità nella specie umana, poiché in genere i dati disponibili fino a questo punto derivano solo da studi su modelli animali. Questa fase si può anche svolgere 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 della terapia. In questa fase, ancora senza gruppo placebo, è necessario un numero più elevato di pazienti.

La fase III deve dimostrare l'efficacia della terapia rispetto a pazienti trattati con placebo, sono necessari quindi un numero elevato di pazienti e la formazione di due gruppi.

I pazienti vanno selezionati accuratamente per ridurre al minimo la variabilità dovuta allo stato di salute o ad altri trattamenti. Devono essere scelti parametri di misura in grado di quantificare l'effetto atteso della terapia. Al più tardi in questa fase sono essenziali tecniche diagnostiche precise per la misurazione dei parametri, conoscenze dettagliate del decorso patologico e dati affidabili sulla situazione dei pazienti.

Se la fase 3 si conclude positivamente 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, soprattutto in caso di malattie rare, un'attenta coordinazione dei medici e degli ospedali coinvolti. 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 tollerabilità è già dimostrata.

OBIETTIVO NR. 6

L'INCENTIVAZIONE DI COLLABORAZIONI E WORKSHOP

Lo scambio di dati e di collaborazioni con altri scienziati è molto importante nella ricerca, specialmente nel campo delle malattie rare. Serve a divulgare nuovi risultati e idee, discutere problemi complessi e condividere competenze. Meeting e workshop accelerano il progresso della ricerca.

PROGETTI DI RICERCA

2017

OBIETTIVO
NR. 1

LA RICERCA DI BASE

PROGETTO «CASTETS»

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

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

RESPONSABILE: DR. PERRINE CASTETS
SEDE: UNIVERSITÀ DI BASILEA

COSTI TOTALI 2016 – 2018: CHF 166'008.--
COSTI 2017: CHF 55'336.--

CON IL SUO FINANZIAMENTO,
LA FSRMM ASSICURA
LA REALIZZAZIONE DI QUESTO PROGETTO.

DR. PERRINE CASTETS, RICERCATRICE

PROGETTO «POLYMENIDOU»

Decodificazione dei meccanismi molecolari nella sclerosi laterale amiotrofica (ALS)

La sclerosi laterale amiotrofica è una malattia neurodegenerativa causata da depositi di proteine malformate nel sistema nervoso centrale, una causa analoga a quella del morbo di Alzheimer, della demenza e di altre malattie cerebrali. I depositi portano alla perdita di funzioni delle regioni interessate, che sono nell'ALS i motoneuroni primari nel cervello e nel midollo spinale, con conseguente perdita della forza muscolare. I depositi proteici nell'ALS sono di tre tipi secondo la molecola che li ha causati. Lo scopo di questo progetto è di investigare il ruolo dei tre tipi di depositi nella perdita di funzione e nella salute dei motoneuroni.

RESPONSABILE: PROF. MAGDA POLYMENIDOU
SEDE: UNIVERSITÀ DI ZURIGO

COSTI TOTALI 2015 – 2017: CHF 150'000.--
COSTI 2017: CHF 50'000.--

PROGETTO «TRUEB»

Ruolo del recettore FGFR1 nello sviluppo delle fibre muscolari lente

La maggioranza dei muscoli del corpo umano è costituita da fibre veloci e fibre lente. Le fibre veloci, come dice il nome, possono contrarsi molto velocemente ma si affaticano presto. Le fibre lente invece si contraggono lentamente ma si affaticano meno. Queste sono presenti in maggiori quantità in muscoli sottoposti a sforzi continui, come per esempio il diaframma, necessario per la respirazione. Fino ad oggi non è noto come venga guidata la formazione di fibre lente e veloci durante lo sviluppo embrionale. Recentemente abbiamo scoperto una nuova proteina, chiamata FGFR1, presente anche nel muscolo, che sembra dirigere in modo specifico lo sviluppo di fibre lente. In questo progetto vogliamo investigare come FGFR1 controlli la formazione di fibre muscolari lente, allo scopo di aprire nuove possibilità per il trattamento di disfunzioni respiratorie nelle distrofie muscolari.

RESPONSABILE: PROF. BEAT TRUEB
SEDE: UNIVERSITÀ DI BERNA

COSTI TOTALI 2016 – 2017: CHF 160'000.--
COSTI 2017: CHF 80'000.--



LA SPERANZA È
QUALCOSA CHE SOLO
LA RICERCA PUÒ DARE.

ANNE-FRANÇOISE AUBERSON, PRESIDENTE DI PRORARIS

PROGETTO «TREVES»

Aspetti comuni nella patologia delle miopatie congenite

Le miopatie congenite comprendono malattie muscolari con diverse origini genetiche ma con fenotipo simile. Per esempio in molte di queste malattie è disturbato l'equilibrio omeostatico del calcio. Il gruppo della prof. Treves ha scoperto che in campioni muscolari di pazienti, una proteina, responsabile per il coordinamento fra impulso nervoso e contrazione muscolare, è presente in quantità ridotte. Questa proteina regola anche la concentrazione del calcio nel muscolo e ne dirige quindi la contrazione. Le mutazioni alla base delle miopatie congenite in genere però non hanno a che fare con la produzione della proteina; per tale ragione si presume che sia la regolazione post-produzione ad essere alterata. Questa ipotesi è rinforzata dall'osservazione che i progenitori embrionali del muscolo contengono ancora livelli normali della proteina. Lo scopo di questo progetto è quello di investigare i meccanismi regolatori per questa proteina ed individuare quali di questi è alterato nelle miopatie congenite, aprendo nuove vie verso approcci terapeutici comuni per malattie con basi genetiche differenti.

RESPONSABILE: PROF. SUSAN TREVES
SEDE: UNIVERSITÀ DI BASILEA

COSTI TOTALI 2017 – 2018: CHF 103'373.--
COSTI 2017: CHF 49'976.--

PROGETTO «GASSER»

L'organizzazione e la funzione della cromatina nello sviluppo muscolare

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

RESPONSABILE: PROF. SUSAN GASSER
SEDE: UNIVERSITÀ DI BASILEA

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

**OBIETTIVO
NR. 2**

LO SVILUPPO DI NUOVE TERAPIE

PROGETTO «HAMED»

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

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

**INSIEME SI VINCE.**

PROF. FRANCESCO ZORZATO, RICERCATORE

di antiossidanti generici non ha dimostrato in passato particolare efficacia, pertanto in questo progetto si vuole investigare la possibilità di inibire in modo specifico questo enzima e, contemporaneamente, chiarire come l'assenza di distrofina, la proteina la cui assenza causa la malattia, possa indurre un'altra attività della NADPH ossidasi.

RESPONSABILE: DR. HESHAM HAMED
SEDE: UNIVERSITÀ DI GINEVRA

COSTI TOTALI 2017 – 2018: CHF 127'450.--
COSTI 2017: CHF 63'100.--

PROGETTO «MERMOD»

Nuovi vettori per l'espressione di distrofina in modelli animali della distrofia di Duchenne

Lo sviluppo di nuove terapie geniche in alcune patologie quali la distrofia di Duchenne necessita l'introduzione di un gene terapeutico in tutti i muscoli del corpo, tra cui il cuore e il diaframma, in cui restaurare la sintesi della proteina distrofina. Questo tipo di approccio terapeutico è attualmente limitato da ostacoli tecnologici: la sequenza di DNA che codifica per l'intera lunghezza della distrofina risulta troppo lunga per essere introdotta in modo efficace nei virus utilizzati come vettore per l'integrazione del DNA terapeutico nelle cellule. In questo progetto vogliamo studiare un nuovo sistema di trasporto per il DNA che è in grado di accomodare sequenze genetiche lunghe e l'affidabilità del sistema nel ripristinare la funzione della distrofina in topi affetti da distrofia muscolare.

RESPONSABILE: PROF. NICOLAS MERMOD
SEDE: UNIVERSITÀ DI LOSANNA

COSTI TOTALI 2015 – 2017: CHF 168'923.--
COSTI 2017: CHF 58'046.--



PROGETTO «BENTZINGER»

Identificazione di cellule staminali pluripotenti per scopi terapeutici

Le cellule staminali muscolari presenti nel muscolo in caso di necessità si dividono in due dando origine a una nuova fibra muscolare e a una nuova cellula staminale di scorta. Esse sono quindi al centro dell'attenzione nella ricerca sulle terapie cellulari per distrofie muscolari e in particolare per la distrofia di Duchenne. La rapida perdita del potenziale riproduttivo di queste cellule dopo il prelievo le rende purtroppo poco adatte per una terapia. Il dr. Bentzinger si interessa a un altro tipo di cellule pluripotenti dell'organismo che si trova ad uno stadio precoce di indifferenziazione, quindi con un alto potenziale riproduttivo. L'obiettivo è isolare da queste popolazioni cellulari le cellule programmate per la differenziazione in fibre muscolari. Verrà poi osservata l'efficacia di distribuzione e l'integrazione di queste cellule nell'organismo in seguito a trapianto. I risultati di questo progetto e il perfezionamento dell'estrazione e isolamento di questo tipo di cellule utilizzabili in terapia rappresentano importanti passi avanti nella ricerca di trattamenti definitivi per la distrofia di Duchenne.

RESPONSABILE: DR. FLORIAN BENTZINGER
SEDE: EPFL LOSANNA

COSTI TOTALI 2015 – 2017: CHF 168'923.--
COSTI 2017: CHF 58'046.--

PROGETTO «HERRENDORFF»**«Ingannare» gli anticorpi dannosi:
glicomimetici nella neuropatia motoria multifocale**

La neuropatia motoria multifocale, per cui cerchiamo un nuovo trattamento altamente selettivo, è una malattia autoimmune che colpisce da una a tre persone su 100'000, in cui i nervi motori vengono attaccati dal proprio sistema immunitario con anticorpi dannosi. I pazienti subiscono eventi di paralisi progressiva inizialmente nelle braccia, in seguito possono essere colpiti anche i motoneuroni delle estremità inferiori, limitando notevolmente la mobilità dei pazienti. I medicinali attualmente in uso migliorano la situazione solo provvisoriamente e hanno spesso gravi effetti collaterali, perché inibiscono in modo aspecifico il sistema immunitario. Scopo di questo progetto è lo sviluppo di una terapia specifica a base di molecole che imitano i carboidrati presenti sui neuroni (glicomimetici), bersaglio della reazione anticorpale. In esperimenti preliminari abbiamo dimostrato che questi glicomimetici legano selettivamente gli anticorpi, neutralizzandoli, e che essi potrebbero rappresentare una strategia efficace per mantenere la funzione muscolare anche dopo anni di malattia.

RESPONSABILE: DR. RUBEN HERRENDORFF
SEDE: UNIVERSITÀ DI BASILEA

COSTI TOTALI 2016 – 2018: CHF 238'500.--
COSTI 2017: CHF 79'500.--

PROGETTO «ALLAIN»**Nuovi approcci terapeutici contro
l'atrofia muscolare spinale**

Nonostante l'atrofia muscolare spinale sia classificata come malattia rara, essa rappresenta una delle cause genetiche più frequenti della mortalità infantile, con un'incidenza di 1 su 10'000 nascite. La patologia è causata dalla morte dei motoneuroni del midollo spinale in seguito alla riduzione nell'espressione di una proteina chiamata SMN, e dalla susseguente perdita progressiva della funzione muscolare in tutto l'organismo. Il genoma di individui sani contiene due versioni del gene SMN che produce la proteina. →

I pazienti invece ne possiedono solo uno, che non è in grado di produrre quantità sufficienti della proteina SMN. Questo progetto propone una nuova strategia per riattivare questo secondo gene mediante piccole molecole in grado di stimolarne l'attività. I risultati di questo studio potrebbero avere applicazioni anche in altre malattie genetiche in cui la mutazione riduce l'attività di un gene.

RESPONSABILE: PROF. FRÉDÉRIC ALLAIN
SEDE: ETH ZURIGO

COSTI TOTALI 2016 – 2017: CHF 120'000.--
COSTI 2017: CHF 60'000.--

PROGETTO «DORCHIES»

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

Le distrofie muscolari sono un vasto gruppo di malattie estremamente disabilitanti, per cui non esistono cure. Il tamoxifene è una molecola utilizzata da più di 30 anni nella lotta contro il cancro al seno, sia nelle donne che negli uomini. Il nostro laboratorio ha dimostrato che il tamoxifene riduce sensibilmente i sintomi della malattia in topi affetti dalla distrofia di Duchenne. In seguito a questi risultati abbiamo iniziato nel 2014 un programma di ricerca della durata di cinque anni sostenuto anche dalla FSRMM, che si pone come obiettivo la determinazione del potenziale terapeutico del tamoxifene nei pazienti. Nei primi due anni abbiamo stabilito quali altre molecole con effetto estrogeno-mimetico avessero effetti benefici sui topi distrofici. I successivi tre anni del programma saranno consacrati alla comprensione dei meccanismi d'azione del tamoxifene e ad esperimenti volti a testare la sua efficacia anche su altre distrofie muscolari come per esempio la miopatia centronucleare e la distrofia muscolare di Emery-Dreyfuss. I risultati positivi ottenuti finora hanno intanto permesso di ottenere un finanziamento europeo per lanciare uno studio clinico in nove centri neuromuscolari europei, per valutare l'efficacia del tamoxifene direttamente su ragazzi affetti dalla distrofia di Duchenne. Lo studio viene diretto dal Prof. Dirk Fischer dell'ospedale pediatrico universitario di Basilea.

RESPONSABILE: DR. OLIVIER DORCHIES
SEDE: UNIVERSITÀ DI GINEVRA

COSTI TOTALI 2016 – 2018: CHF 195'780.--
COSTI 2017: CHF 65'220.--

E' IMPORTANTE ESSERE IN CONTATTO
CON UNA FONDAZIONE COME LA FSRMM,
CHE NON PORTA AVANTI SOLO LA RICERCA
DI BASE MA ANCHE QUELLA APPLICATA.

PROF. FRÉDÉRIC ALLAIN, RICERCATORE

OBIETTIVO
NR. 3

IL SOSTEGNO DELL'INFRASTRUTTURA MEDICA

PROGETTO «MYOSUISSE»

La rete Myosuisse

Myosuisse è la rete di professionisti e di organizzazioni che si prendono cura, in Svizzera, di persone affette da una malattia neuromuscolare. Scopo di Myosuisse è di garantire, in tutte le regioni svizzere, una consulenza specifica e un'assistenza interdisciplinare a persone che soffrono di malattie muscolari. Una volta all'anno i responsabili dei vari centri per l'assistenza medica e la riabilitazione di adulti e bambini si riuniscono per discutere insieme casi singoli, terapie, diagnosi e per aggiornarsi su nuove patologie. Questa rete è stata creata e viene sostenuta dalla collaborazione della FSRMM con la Schweizerische Muskelgesellschaft, l'Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires e l'Associazione Malattie Genetiche Rare.

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

DURATA DEL PROGETTO: CONTINUA
COSTI 2017: CHF 1'000.--

PROGETTO «KLEIN»**Clinical trial readiness per le malattie neuromuscolari pediatriche**

«Clinical trial readiness» è la preparazione a uno studio clinico, dalla ricerca di pazienti sui registri nazionali alla costituzione di un team medico in grado di iniziare ed accompagnare lo studio stesso. Le ditte committenti si rivolgono raramente a centri svizzeri, in parte per i costi in genere più elevati che non in Paesi confinanti, in parte per la burocrazia aggiuntiva. È quindi importante, in caso di richieste di partecipazione ad uno studio clinico, essere pronti per svolgere tutto il lavoro preliminare al reclutamento dei pazienti ed evitare loro lunghi viaggi all'estero per poter partecipare ad uno studio clinico. Per migliorare questa situazione, la FSRMM finanzia una posizione part-time all'ospedale pediatrico universitario di Basilea, uno dei maggiori centri svizzeri per le miopatie, per integrare le competenze disponibili nella conduzione di studi clinici con l'esperienza in malattie neuropediatriche. Questo finanziamento ha anche lo scopo di attrarre giovani neuropediatrati ed introdurli nel mondo delle malattie neuromuscolari.

RESPONSABILE: DR. ANDREA KLEIN

SEDE: OSPEDALE PEDIATRICO UNIVERSITARIO
DI BASILEA

COSTI TOTALI 2017: CHF 30'000.--

COSTI 2017: CHF 30'000.--

PROGETTO «REGISTRI PAZIENTI»**Raccolta di dati nazionali**

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

RESPONSABILE: REGISTRI PAZIENTI

SEDE: UNIVERSITÀ DI BERNA

DURATA DEL PROGETTO: CONTINUA

COSTI 2017: CHF 13'000.--



NEW YORK
ATCH
8
9
2

**OBIETTIVO
NR. 4****LO SVILUPPO DI STRUMENTI
DIAGNOSTICI PRECISI****PROGETTO «SCHEIDEGGER»****Risonanza magnetica quantitativa per la diagnosi
di lesioni dei nervi periferici**

Le malattie del sistema nervoso periferico, quindi dei nervi che escono dalla colonna vertebrale e innervano il torace, le gambe e le braccia, portano a disturbi del tatto, della struttura cutanea e della forza muscolare. Per lo sviluppo di terapie specifiche è necessario conoscere bene le cause del danno a livello del nervo. Il neurologo ha a disposizione esami e strumenti che permettono di localizzare il danno. Tuttavia, solo i nervi superficiali possono essere caratterizzati con sufficiente precisione, e di conseguenza per alcune malattie la diagnosi non è chiara o richiede tempi lunghi. Questo progetto è volto ad ovviare a questa carenza, sviluppando programmi specifici, basati su algoritmi matematici per il riconoscimento di strutture, che vengono integrati nella diagnostica per immagini ad alta risoluzione per analizzare le strutture di nervi e muscoli. Si tratta di un progetto interdisciplinare, a cui partecipano ricercatori dell'Istituto di Tecnologia Chirurgica e Biomeccanica dell'Università di Berna, della Clinica Universitaria di Neurologia dell'Inselspital di Berna e dell'Istituto Universitario di Diagnostica e Neuroradiologia Intervenzionale.

RESPONSABILE: DR. OLIVIER SCHEIDEGGER
SEDE: INSELSPITAL BERNA

COSTI TOTALI 2016 – 2017: CHF 139'508.--
COSTI 2017: CHF 69'754.--

PROGETTO «AUTONOMYO»**Sviluppo di una struttura meccanica per facilitare la deambulazione di persone con malattie muscolari**

Molte miopatie comportano una debolezza progressiva della muscolatura e costringono i pazienti ad usare sedie a rotelle, non solo limitando la loro autonomia ma anche comportando altri svantaggi: la carenza di movimento favorisce l'atrofia muscolare e causa malformazioni scheletriche. Questo progetto, iniziato nel 2014, studia la possibilità di sviluppare un'ortesi meccanica, azionata da un motore e adattata specificamente alle malattie muscolari, che sostiene il lavoro di muscoli sempre più deboli in attività quali il camminare e l'alzarsi. Inoltre, tale struttura aiuta a mantenere l'equilibrio e previene le deformazioni scheletriche, rimandando la necessità di una sedia a rotelle. La struttura viene fissata alla schiena e connessa meccanicamente l'articolazione dell'anca e del ginocchio. Tre motori eseguono i movimenti desiderati. Un prototipo per una gamba è già stato sviluppato e testato, si tratta ora di creare una tecnica per il controllo elettronico e per il riconoscimento di ostacoli. Infine saranno perfezionati e testati clinicamente prototipi per due gambe.

RESPONSABILE: DR. MOHAMED BOURI
SEDE: EPFL LOSANNA

COSTI TOTALI 2016 – 2018: CHF 90'000.--
COSTI 2017: CHF 25'000.--

NON VOGLIAMO SOLO DIAGNOSTICARE

LE MALATTIE MUSCOLARI, MA ANCHE

GUARIRLE E MAGARI PREVENIRLE.

ABBIAMO BISOGNO DELLA RICERCA!

PROF. DR. MED. HANSJAKOB MÜLLER
GENETISTA E MEMBRO DEL CONSIGLIO DI FONDAZIONE DAL 1994



**OBIETTIVO
NR. 5**

IL FINANZIAMENTO DI STUDI PILOTA E DI STUDI CLINICI

PROGETTO «OMIGAPIL»

Studio clinico di fase I con Omigapil in pazienti con distrofie muscolari congenite

Le distrofie muscolari congenite comprendono diverse malattie muscolari ereditarie che possono manifestarsi molto precocemente e che portano a una perdita progressiva dei muscoli. Omigapil agisce nella cellula contro la morte programmata, un processo naturale che permette di eliminare cellule malate o superflue. Nelle distrofie muscolari congenite dovute a carenza di laminina e di collagene VI, l'alterazione di certi meccanismi biochimici porta a un'aumentata morte cellulare e successiva fibrosi. Omigapil ha dimostrato efficacia nei topi e rallentato il progredire della malattia. Lo studio di fase I determinerà la farmacocinetica (concentrazione del farmaco nel sangue in relazione al tempo, che dipende dall'assorbimento, degradazione ed eliminazione dal corpo) e la tollerabilità in bambini e giovani affetti; inoltre fornirà osservazioni importanti sull'applicabilità di misurazioni e di test di rilevanza clinica in questo gruppo di pazienti. Lo studio si svolge al National Institute of Neurological Dis-

orders and Stroke (NINDS) di Bethesda, USA; nella fase iniziale è stato finanziato da una collaborazione pubblico-privata a cui appartengono la FSRMM, il progetto europeo EndoStem e l'organizzazione americana di pazienti CureCMD.

RESPONSABILE: SANTHERA
 PHARMACEUTICALS (SCHWEIZ) AG
 SEDE: LIESTAL /CH E BETHESDA/USA

DURATA DEL PROGETTO: 2014 – 2017
 COSTI 2017: CHF 50'000.--

PROGETTO SPECIALE „COLLAGEN VI ALLIANCE“

Insieme contro le distrofie muscolari congenite

L'alleanza «Collagen VI», fondata nel 2014, è una collaborazione tra cinque organizzazioni allo scopo di incentivare la ricerca per le distrofie muscolari congenite dovute a carenza di collagene VI (Miopatie di Ullrich/Bethlem). Dal 2017 verranno finanziati due progetti, selezionati accuratamente da una commissione scientifica:

1. La creazione di un registro europeo di pazienti con miopatie da collagene VI e un'attenta caratterizzazione della loro situazione patologica con metodi di risonanza magnetica. Questa banca dati faciliterà la pianificazione e la conduzione di studi clinici futuri. Responsabile: Prof. Volker Straub, Università di Newcastle, UK
2. L'ipotesi di potere usare i melanociti (cellule cutanee) dei pazienti come alternativa alle invasive biopsie muscolari per testare farmaci in vitro. Indagini preliminari hanno rivelato in queste cellule alterazioni affini a quelle trovate nelle fibre muscolari. Responsabile: Dr. Nadir Maraldi, Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna, Italia.

MEMBRI DELL'ALLEANZA:AFM FRANCE,
 CURECMD, FSRMM, MUSCULAR DYSTROPHY
 IRELAND, MUSCULAR DYSTROPHY UK
 SEDE DEI PROGETTI: NEWCASTLE, UK
 E BOLOGNA, ITALIA

DURATA DEI PROGETTI: 2017 – 2019
 COSTI 2017 PER LA FSRMM: CHF 6'580.--

QUESTE CONFERENZE SONO
MOLTO UTILI, PERCHÉ
SPESSE NON ABBIAMO TUTTE
LE TESSERE DEL PUZZLE.

ALEXIS RUIZ, RICERCATORE

**OBIETTIVO
NR. 6**

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. I workshop selezionati devono condurre a risultati pratici (per es. la creazione di un nuovo registro, una collaborazione internazionale per analizzare un aspetto patologico o diagnostico specifico, ecc.) che devono essere pubblicati in riviste specializzate. 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 e di studi pilota, formazione di consorzi 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 di ENMC, che presiede nel 2016 e 2017.

RESPONSABILE: ENMC
SEDE: BAAR, OLANDA

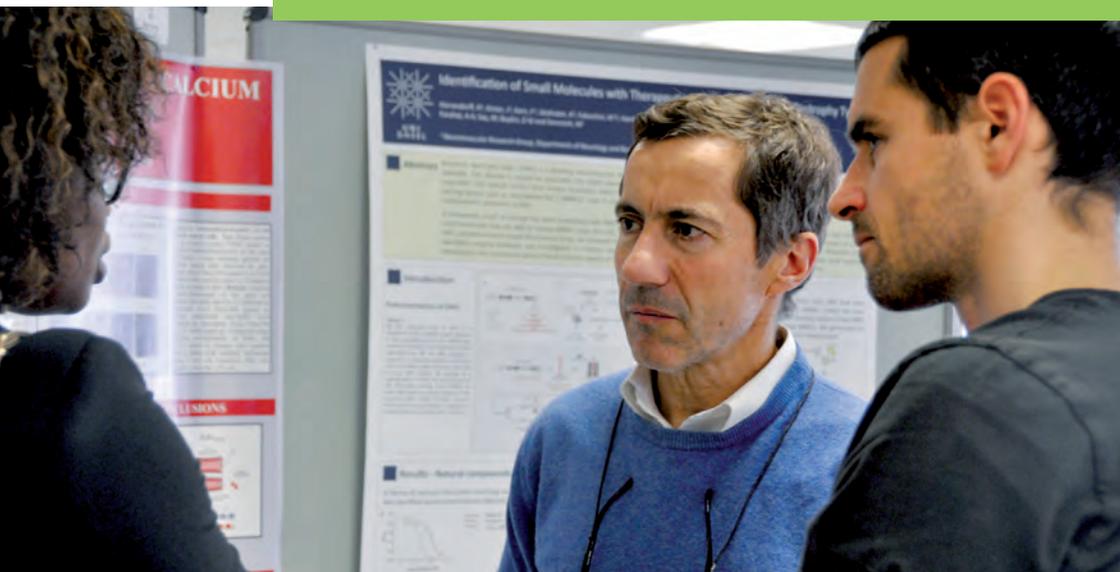
DURATA DEL PROGETTO: CONTINUA
COSTI 2017: 30 000 EUR

PROGETTO «SWISS MEETING ON MUSCLE RESEARCH»**Conferenza biennale 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 2,5 giorni e vede la partecipazione di 70 ricercatori, medici specialisti e rappresentanti dell'industria farmaceutica, che arricchiscono la discussione con punti di vista diversi.

RESPONSABILE: FSRMM
SEDE: MAGGLINGEN

DURATA DEL PROGETTO: CONTINUO, ANNI PARI
COSTI 2017: CHF 0.--



PARTNER + BENEFATTORI

PARTNER

CLARIANT 

 **vaudoise**

TELETHON 

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


SANDOZ-FONDATION DE FAMILLE

isaac
dreyfus
bernheim
FONDATION/STIFTUNG

 **Basellandschaftliche
Kantonalbank**

BENEFATTORI

Gebauer Stiftung, Zürich

The Starr Foundation, USA

Muskelgesellschaft Zürich

Associazione Sclerosi Laterale Amiotrofica Svizzera Italiana

David Bruderer Stiftung, Uitikon

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

DONAZIONI

Per donazioni si prega di utilizzare direttamente il seguente conto:

Conto postale n. 30-13114-3

Conto bancario con IBAN 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.

Grazie!

TELETHON       **8+9**
DICEMBRE 2017

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

AIUTATECI AD AIUTARE!

www.telethon.ch

Telefono
0800 850 860

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

Helsana
Impegnata per la vita.

groupe 

 **DebiopharmGroup**
WE DEVELOP FOR PATIENTS

 **santhera**
Pharmaceuticals

CENTRI NEUROMUSCOLARI

IN SVIZZERA



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

FATTI + CIFRE

1987 – 2017



150

I PROGETTI

finanziati



36

I MEETING +
WORKSHOP

finanziati o sponsorizzati



5

LE UNIVERSITÀ
SVIZZERE

in cui sosteniamo la ricerca



25.8

MILIONI DI FRANCHI

investiti nella ricerca



fsrmm

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

RICERCA PER LE MALATTIE MUSCOLARI

CONTATTI & ALTRE INFORMAZIONI

FONDAZIONE SVIZZERA PER LA RICERCA SULLE MALATTIE MUSCOLARI

Chemin des Jordils 4
2016 Cortaillod

Segreteria:

Tel. 032 842 47 49 . Fax 032 842 47 38
info@fsrmm.ch

Informazioni sui progetti:

Tel. 043 321 60 02 . raffaella.willmann@fsrmm.ch
www.fsrmm.ch

MEMBRI ONORARI DEL CONSIGLIO DI FONDAZIONE

Dr. Jacques Rognon (presidente), Jean-François Zürcher (vicepresidente),
Prof. Markus A. Rüegg (vicepresidente), Prof. Patrick Aebischer, Didier Berberat,
Emmanuel Dubochet, Prof. Hans Eppenberger, Prof. Jean Guinand,
Hanspeter Hagnauer, Philippe Hebeisen, Yolanda Joray, Prof. Denis Monard,
Prof. Dr. med. Hansjakob Müller, Paola Ricci, Prof. Sandro Rusconi,
Prof. Dr. med. Michael Sinnreich, Anna Maria Sury, Alexander Tschäppät

MEMBRI ONORARI DEL CONSIGLIO SCIENTIFICO

Prof. Markus A. Rüegg (presidente), Prof. Matthias Chiquet,
Prof. Denis Jabaudon, Prof. Dr. med. Kai Rösler,
Prof. Dr. med. Eliane Roulet-Perez