



# fsrmm

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

## RAPPORT ANNUEL

Jahresbericht  
Rapporto annuale

2022



# SOMMAIRE

Inhaltsverzeichnis  
Indice

3/4

## AVANT-PROPOS

Vorwort . Premessa

5

## CONSEILS DE FONDATION

Stiftungsräte  
Consigli di Fondazione

6

## BUTS DE LA FONDATION

Stiftungszwecke  
Obiettivi della Fondazione

7

## RAPPORT DU CONSEIL SCIENTIFIQUE

Bericht des wissenschaftlichen Beirats  
Rapporto del Consiglio scientifico

10

## POLYMYALGIE RHUMATISMALE

Polymyalgia Rheumatica  
Polimialgia reumatica

11

## SEAL THERAPEUTICS AG

12 / 13

## RAPPORTS 2022

Berichte . Rapporti

14

## DUCHENNE KONFERENZ 2022

15

## ENMC

16

## LE RESEAU MYOSUISSE

Das Netzwerk Myosuisse  
La rete Myosuisse

17

## CÉRÉMONIE DE REMISE DES BOURSES

Stipendienvergabe . Cerimonia di consegna delle borse di ricerca

18 / 19

## CHIFFRES + FAITS

Zahlen + Fakten . Fatti + cifre

20 / 21

## FINANCES

Finanzen . Finanze

22

## SANTHERA PHARMACEUTICALS

24

## TELETHON

Finanzen . Finanze

27

## PARTENAIRES

Partner

# AVANT-PROPOS

Vorwort

Premessa

La FSRMM est active à de nombreux niveaux dans l'intérêt des personnes touchées par une maladie neuromusculaire. Il va de soi que les échanges scientifiques dans le domaine des maladies neuromusculaires ne se limitent pas à la Suisse. C'est pourquoi la FSRMM est membre du « European Neuromuscular Center », qui organise chaque année plusieurs ateliers dans le but de promouvoir la collaboration entre les chercheurs et les cliniciens, tout en donnant la parole aux patients. Les besoins des personnes concernées sont également pris en compte dans notre engagement pour Care-NMD-CH, qui vise à améliorer la prise en charge des patients neuromusculaires dans les 7 centres de référence Myosuisse pour les maladies musculaires. En sponsorisant la conférence sur la maladie de Duchenne organisée pour la troisième fois par la fondation Progena à Nottwil, nous soutenons une importante manifestation d'information sur les derniers développements en matière de recherche, de thérapies et de soins pour ce type de maladie.

La mission principale de la FSRMM reste la promotion de la recherche en Suisse. Dans le cadre d'une cérémonie publique digne de ce nom à Genève, la FSRMM a pu remettre personnellement les bourses 2022 à 10 chercheurs\* sélectionnés dans différentes universités suisses, pour un montant total de plus d'un million de francs. Toutes ces activités ne sont possibles que grâce à nos bailleurs de fonds. Une fois de plus, qu'ils soient ici sincèrement remerciés pour leur soutien !



ALAIN PFULG, PRÉSIDENT

---

Die FSRMM ist im Interesse der von einer neuromuskulären Krankheit Betroffenen auf zahlreichen Ebenen aktiv. Selbstredend findet der wissenschaftliche Austausch auch im Bereich der neuromuskulären Krankheiten nicht nur in der Schweiz statt. Die FSRMM ist deshalb Mitglied des „European Neuromuscular Center“, welches jedes Jahr mehrere Workshops organisiert, mit dem Ziel, die Zusammenarbeit zwischen Forschern und Klinikern zu fördern und gleichzeitig auch den Patienten eine Stimme zu geben. Den Bedürfnissen der Betroffenen dient auch unser Engagement für Care-NMD-CH, die eine bessere Versorgung der neuromuskulären Patienten in den 7 Myosuisse-Referenzzentren für Muskelkrankheiten anstrebt. Mit dem Sponsoring der von der Stiftung Progena zum 3. Mal organisierten Duchenne-Konferenz in Nottwil unterstützen wir eine wichtige Informationsveranstaltung über die neusten Entwicklungen zu Forschung, Therapien und Pflege dieses Krankheitstyps.

Kernaufgabe der FSRMM bleibt die Forschungsförderung in der Schweiz. Im Rahmen einer würdigen, öffentlichen Feier in Genf konnte die FSRMM 10 ausgewählten Forscher\*innen aus verschiedenen Schweizer Universitäten die Stipendien 2022 für einen Gesamtbetrag von über einer Million Franken persönlich übergeben. Alle diese Aktivitäten sind nur dank unseren Geldgebern möglich. Einmal mehr sei Ihnen an dieser Stelle für die Unterstützung aufrichtig gedankt!

---

La FSRMM si impegna nell'interesse delle persone affette da malattie neuromuscolari su vari livelli. Per favorire le interazioni dei nostri ricercatori anche a livello internazionale, la FSRMM è membro dell'«European Neuromuscular Center», che organizza ogni anno diversi workshop con l'obiettivo di promuovere la cooperazione tra ricercatori e clinici e, allo stesso tempo, dare voce ai pazienti. Con la nostra parteci-

pazione al progetto Care-NMD-CH, che mira a migliorare l'assistenza ai pazienti nei 7 centri di riferimento Myosuisse per le malattie muscolari, vogliamo contribuire ad offrire un'ottimale presa in carico dei pazienti e delle loro famiglie. Sponsorizzando la Duchenne Konferenz a Nottwil, organizzata per la terza volta dalla Fondazione Progena, sosteniamo un importante evento informativo sugli ultimi sviluppi della ricerca, delle terapie e delle cure per la malattia di Duchenne.

Il compito principale della FSRMM rimane tuttavia la promozione della ricerca in Svizzera. Nel corso di una cerimonia pubblica a Ginevra, la FSRMM ha potuto consegnare personalmente 10 borse di studio a ricercatori selezionati di varie università svizzere, per un importo totale di oltre un milione di franchi. Tutto ciò non sarebbe possibile senza i nostri fedeli donatori! Anche quest'anno non vogliamo perdere l'occasione per ringraziarli di cuore per il loro costante sostegno.

---

ALAIN PFULG, PRÉSIDENT, JUIN 2023



# CONSEIL DE FONDATION

Stiftungsrat  
Consiglio di Fondazione

ALAIN PFULG	Avocat, Berne (Président)
MARKUS A. RÜEGG	Prof. Dr. Biozentrum, Universität Basel (Vice-président)
DIDIER BERBERAT	anc. Conseiller aux Etats, La Chaux-de-Fonds
CHRISTINE DE KALBERMATTEN	Directrice de l'association MaRaVal – maladies rares valais, Sion
NICOLE GUSSET	Dr., Präsidentin der Schweizerischen Muskelgesellschaft
HANSPETER HAGNAUER	Kassier, eidg. dipl. Bankbeamter, Häfelfingen
DENIS MONARD	Prof. Dr anc. Président du Conseil scientifique et de l'Académie suisse des sciences naturelles, Bâle
PAOLA RICCI	anc. Partner Ares Life Sciences, Luins (VD)
SANDRO RUSCONI	Prof. emeritus, Università di Friburgo, Arosio
SASHA STEGMANN	Responsable informatique OFCOM, Brugg
ANNA MARIA SURY	Delegata Téléthon Ticino, Muralto
DANIEL WIEDMER	avocat, anc. Directeur Assura, Attalens
DOMINIQUE WUNDERLE	Présidente ASRIMM, Apples VD
<hr/>	
JACQUES ROGNON	Dr hc ès sciences techniques EPFL, anc. administrateur d'EOS Holding, Colombier (Président d'honneur)

# CONSEIL SCIENTIFIQUE

Wissenschaftlicher Beirat  
Consiglio scientifico

MARKUS A. RÜEGG	Prof. Dr., Biozentrum, Universität Basel (Président)
MATTHIAS CHIQUET	Prof. Dr., Universität Bern
DENIS JABAUDON	Prof. Dr, Université de Genève
BERNHARD WEHRLE-HALLER	Prof. Dr, Université de Genève
ELIANE ROULET-PEREZ	Prof. Dr méd., Service de neuropédiatrie, CHUV, Lausanne

# BUTS DE LA FONDATION

Stiftungszwecke  
Obiettivi della Fondazione

La Fondation s'occupe des aspects scientifiques des maladies musculaires (myopathies) des enfants et des adultes. La Fondation a pour but de promouvoir en Suisse la recherche scientifique sur les maladies musculaires. A cette fin, elle décerne en premier lieu des bourses à des chercheurs travaillant dans ce domaine. En second lieu, elle encourage matériellement les activités scientifiques par d'autres moyens appropriés. La Fondation soutient les buts poursuivis par les associations fondatrices (ASRIMM et la Schweizerische Muskelgesellschaft) et coordonne ses efforts avec ceux d'organismes étrangers poursuivant le même but.

**« La Fondation s'occupe des aspects scientifiques des maladies musculaires (myopathies) des enfants et des adultes. »**

---

Die Stiftung befasst sich mit den wissenschaftlichen Aspekten der Muskelkrankheiten (Myopathien) von Kindern und Erwachsenen. Die Stiftung bezweckt die Förderung der wissenschaftlichen Forschung auf dem Gebiet der Muskelkrankheiten in der Schweiz. Dies erfolgt in erster Linie durch Gewährung von Stipendien an aktiv tätige Forscher, in zweiter Linie durch andere materielle Förderung wissenschaftlicher Tätigkeiten. Die Stiftung unterstützt die Ziele der Stiftergesellschaften (ASRIMM und Schweizerische Muskelgesellschaft) und ist bestrebt, ihre Anstrengungen mit ausländischen Organisationen, die denselben Zweck verfolgen, zu koordinieren.

---

La Fondazione si occupa degli aspetti scientifici delle malattie muscolari (miopatie) dei bambini e degli adulti. La Fondazione ha l'obiettivo di promuovere in Svizzera la ricerca scientifica sulle malattie muscolari. A tale fine, essa conferisce innanzitutto borse di ricerca per progetti che indagano in questo ambito e può inoltre sostenere materialmente le attività scientifiche con altri mezzi ritenuti adeguati. La Fondazione sostiene gli obiettivi perseguiti dalle associazioni fondatrici (ASRIMM e Schweizerische Muskelgesellschaft) e coordina i propri sforzi con quelli di organizzazioni estere impegnate per il medesimo scopo.

# RAPPORT DU CONSEIL SCIENTIFIQUE

En novembre 2022, après une évaluation minutieuse, le comité scientifique a recommandé le financement de 4 des 18 projets soumis.



PROF. MARKUS A. RÜEGG,  
PRÉSIDENT

## PROF. PERRINE CASTETS, UNIVERSITÉ DE GENÈVE

Ce projet vise à développer un modèle de souris permettant d'étudier les pathomécanismes de la myopathie autophagique rare et de tester d'éventuelles interventions.

## DR NICHOLAS SANDERSON, HÔPITAL UNIVERSITAIRE DE BÂLE

Le Dr Sanderson étudie les mécanismes de signalisation dans la myasthénie grave, une maladie auto-immune grave qui affecte la fonction de la synapse nerf-muscle. Le groupe étudie pourquoi la quantité d'anticorps ne correspond pas à la gravité de la maladie. Une hypothèse est que les anticorps interagissent avec le complément et renforcent ainsi la maladie. Cette hypothèse sera testée à l'aide de cellules musculaires et nerveuses cultivées.

## PROF. MAUD FRIEDEN, UNIVERSITÉ DE GENÈVE BOURSE PAUL PETTAVINO

La Prof. Frieden étudie le rôle d'un canal calcique dans l'activation des cellules souches musculaires. Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, ce canal est très fortement exprimé et il s'agit de déterminer si cela affecte l'activation des cellules souches musculaires, essentielle à la régénération des fibres musculaires.

## PROF. GISOU VAN DER GOOT, EPFL LAUSANNE BOURSE PAUL PETTAVINO

Ce projet étudie le rôle du récepteur de l'anthrax (maladie du charbon) comme récepteur possible de la protéine collagène VI. Des mutations dans le collagène VI sont à l'origine des myopathies sévères d'Ulrich et de Bethlem, caractérisées par la perte de cellules souches musculaires et, par conséquent, par une régénération insuffisante des fibres musculaires. Ces expériences pourraient ouvrir de nouvelles voies vers un éventuel traitement de ces deux myopathies.

## Bericht des wissenschaftlichen Beirats

Im November 2022 hat der wissenschaftliche Beirat nach sorgfältiger Beurteilung 4 der 18 eingereichten Projekte zur Finanzierung empfohlen.

### **PROF. PERRINE CASTETS, UNIVERSITÄT GENÈVE**

---

In diesem Projekt soll ein Mausmodell entwickelt werden, welches es erlaubt, die Pathomechanismen der seltenen autophagischen Myopathie zu erforschen und mögliche Interventionen zu testen.

### **DR. NICHOLAS SANDERSON, UNIVERSITÄTSSPITAL BASEL**

---

Dr. Sanderson untersucht Signalmechanismen bei der Myasthenia Gravis, eine schwere Autoimmunkrankheit, welche die Funktion der Nerv-Muskel Synapse beeinträchtigt. Die Gruppe untersucht, wieso die Menge der Antikörper nicht mit der Schwere der Krankheit übereinstimmt. Eine Möglichkeit ist, dass die Antikörper sich mittels Komplement vernetzen und so die Krankheit verstärken. Diese Hypothese soll mittels gezüchteter Muskel- und Nervenzellen getestet werden.

### **PROF. MAUD FRIEDEN, UNIVERSITÄT GENÈVE**

---

#### **STIPENDIUM PAUL PETTAVINO**

Prof. Frieden untersucht die Rolle eines Kalziumkanals in der Aktivierung der Muskelstammzellen. In der Duchenne Muskeldystrophie ist dieser Kanal sehr stark exprimiert und es soll untersucht werden, ob dies die zur Regeneration der Muskelfasern essentielle Aktivierung der Muskelstammzellen beeinträchtigt.

### **PROF. GISOU VAN DER GOOT, EPFL LAUSANNE**

---

#### **STIPENDIUM PAUL PETTAVINO**

In diesem Projekt wird die Rolle des Rezeptors von Anthrax (Milzbrand) als möglicher Rezeptor für das Protein Collagen VI untersucht. Mutationen in Collagen VI verursachen die schwere Ulrich- und Bethlem Myopathien, die durch den Verlust von Muskelstammzellen und entsprechend ungenügender Muskelfaser Regeneration charakterisiert sind. Diese Experimente könnten neue Wege zu einer möglichen Therapie der zwei Myopathien öffnen.



## Rapporto del Consiglio scientifico

Nel novembre 2022, dopo un'attenta valutazione, il Consiglio scientifico ha raccomandato 4 dei 18 progetti inoltrati per un finanziamento.

### **PROF. PERRINE CASTETS, UNIVERSITÀ DI GINEVRA**

Questo progetto mira a sviluppare un modello murino che permetta di esplorare i meccanismi patologici della rara miopatia autofagica e di testare possibili interventi.

### **DR. NICHOLAS SANDERSON, OSPEDALE UNIVERSITARIO DI BASILEA**

Il dottor Sanderson studia i meccanismi patologici della miastenia gravis, una grave malattia autoimmune che colpisce la funzione della sinapsi nervo-muscolare. Tuttavia, la quantità di anticorpi prodotti non corrisponde alla gravità della malattia. Il gruppo di ricerca sta studiando l'ipotesi che gli anticorpi si leghino al complemento, aggravando la malattia. Questa ipotesi sarà testata utilizzando colture miste di cellule muscolari e nervose.

### **PROF. MAUD FRIEDEN, UNIVERSITÀ DI GINEVRA BORSA DI RICERCA PAUL PETTAVINO**

La Prof. Frieden sta studiando il ruolo di un canale del calcio nell'attivazione delle cellule staminali muscolari. Nella distrofia muscolare di Duchenne, questo canale è fortemente espresso e si sta cercando di capire se questo ostacola l'attivazione delle cellule staminali muscolari, essenziali per la rigenerazione delle fibre muscolari.

### **PROF. GISOU VAN DER GOOT, EPFL LAUSANNE BORSA DI RICERCA PAUL PETTAVINO**

Questo progetto studia il ruolo del recettore della tossina responsabile dell'antrace (detta anche carbonchio) come possibile recettore anche per la proteina collagene VI. Mutazioni nel collagene VI causano le gravi miopatie di Ulrich e Bethlem, caratterizzate dalla perdita di cellule staminali muscolari e da una conseguente insufficiente rigenerazione delle fibre muscolari. Questi esperimenti potrebbero aprire nuove strade per una possibile terapia delle due miopatie.

# POLY MYALGIE RHUMA TISMALE

Polymyalgia rheumatica  
Polimialgia reumatica



Grâce à la succession du Dr Sven Widgren et au soutien technique de la fondation américaine Vasculitis Foundation, la FSRMM a pu étendre en 2022 le projet 2021.

Le Prof. Thomas Daikeler, de l'Hôpital universitaire de Bâle, utilisera l'IRM chez les patients nouvellement diagnostiqués pour détecter la présence subclinique d'une artérite à cellules géantes, une inflammation des vaisseaux sanguins moyens et gros. Cette co-maladie, souvent non diagnostiquée mais possible, pourrait influencer le traitement à base de stéroïdes.

---

Dank dem Nachlass von Dr. Sven Widgren und der fachlichen Unterstützung der amerikanischen Vasculitis Foundation, konnte die FSRMM 2022 das Projekt 2021 erweitern.

Prof. Thomas Daikeler, Universitätsspital Basel, wird bei neu diagnostizierten Patienten die subklinische Präsenz einer Riesenzellarteriitis, eine Entzündung der mittleren und grossen Blutgefässe, mittels MRI gesucht. Diese oft nicht diagnostizierte, aber mögliche Ko-Krankheit könnte die Steroid-basierte Therapie beeinflussen.

---

Grazie al lascito del Dr. Sven Widgren ed al supporto tecnico della Vasculitis Foundation (USA), la FSRMM ha potuto nel 2022 estendere il progetto approvato nel 2021.

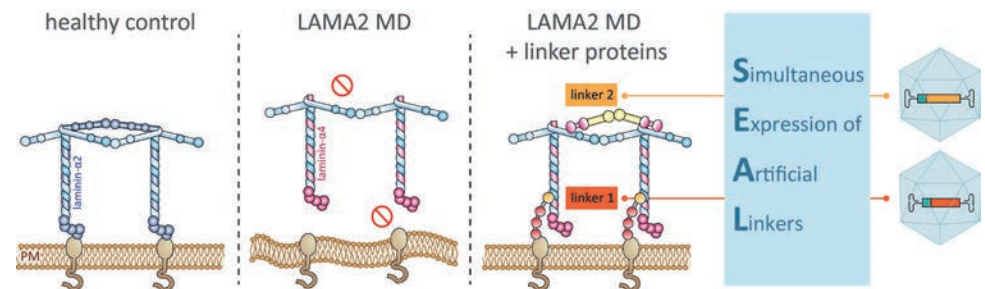
Il Prof. Thomas Daikeler, dell'Ospedale Universitario di Basilea, utilizzerà la risonanza magnetica per individuare la possibile presenza subclinica dell'arterite a cellule giganti, un'infiammazione dei vasi sanguigni di medie e grandi dimensioni, che spesso sfugge alla diagnosi ma richiede un adattamento della terapia a base di steroidi.

## Auszeichnung an der World Muscle Society (WMS) Konferenz für Mitgründerin der SEAL Therapeutics AG

Frau Dr. Judith Reinhard wurde im Oktober an der WMS-Fachkonferenz mit dem «President's Award for the best fundamental work» ausgezeichnet. Die am Biozentrum der Universität Basel in der Gruppe von Prof. Markus Rüegg tätige Wissenschaftlerin ist Mitgründerin und Chief Scientific Officer der SEAL Therapeutics AG, an der FSRMM beteiligt ist.

Die jetzt ausgezeichneten Arbeiten von Frau Dr. Reinhard konzentrieren sich auf einen gentherapeutischen Behandlungsansatz von Patienten mit kongenitaler Muskeldystrophie Typ 1A (oder LAMA2 Muskeldystrophie), welche durch Mutationen im Gen für Laminin alpha-2 verursacht wird. Dieser Gentherapieansatz beruht auf der simultanen Expression von gentechnisch optimierten, artifiziellen Proteinen (sog. «Linkern»), welche funktionell das in der Muskulatur dieser Patienten fehlende Laminin alpha-2 ersetzt (Bild). Dr. Reinhard konnte zeigen, dass die Expression dieser beiden Linker-Proteine mittels viralem Gentransfer in Mausmodellen der Krankheit zur stark verbesserten Muskelanatomie und -funktion führt, die Gewichtszunahme der Tiere normalisiert und die Lebenserwartung deutlich verlängert.

Diese Technologie, für die SEAL Therapeutics von der Universität Basel eine Lizenz erhalten hat, soll jetzt in einer Partnerschaft mit einem Pharmaunternehmen zur klinischen Entwicklung weiterentwickelt werden.



# RAPPORTS

## 2022

Berichte . Rapporti

### DNA Aptamere gegen DUX4 als neue therapeutische Interventionsmöglichkeit bei FSHD



**DR. JOCHEN KINTER**  
UNIVERSITÄTSSPITAL BASEL  
FORSCHUNGSSTIPENDIUM  
2020 – 2021

Der Pathomechanismus bei FSHD liegt in der De-Repression des für die Skelettmuskulatur toxischen Transkriptionsfaktors Double-Homeobox Protein 4 (DUX4). Die fehlerhafte Aktivierung des DUX4-Gens führt zum Absterben der Muskelzellen.

Das Ziel dieses Forschungsvorhabens war es, einen neuen Therapieansatz für diese Erkrankung zu entwickeln und zu testen. Durch den gezielten Abbau des toxischen DUX4 Protein soll der Zelltod der Muskelzellen verhindert werden. Durch sogenannte „Proteolyse-Targeting-Chimäre“ sollte das Zelleigene Abbausystem dazu verwendet werden, gezielt das DUX4 zu eliminieren. In einem ersten Schritt haben wir erfolgreich untersucht, wie das DUX4 normalerweise in Zellen abgebaut wird und konnten neue potenzielle Proteine identifizieren, die am Abbau beteiligt sind. In einem weiteren Schritt haben wir sogenannte PROTACs entwickelt, die auf kurzen DUX4 bindenden DNA-Abschnitten basieren.

Diese DNA-Abschnitte haben wir mit chemischen Strukturen verbunden, um die zelleigene Abbaumaschinerie zu rekrutieren. Diese Moleküle haben wir mittels biochemischer Methoden analysiert und in Zellkultur getestet. Mit den bisherigen Varianten konnten wir eine Reduktion von DUX4 im Vergleich zu Kontrollmolekülen nachweisen. Da die Reduktion jedoch noch zu klein war, haben wir unser Konzept zusätzlich an einem anderen Zielprotein (NFKB) getestet. Hier konnten wir mit den auf DNA basierenden PROTACs eine sehr starke Reduktion des NFKB-Proteins nachweisen.

Diese ermutigenden Ergebnisse zeigen, dass unser Konzept des zielgerichteten Proteinabbaus mit DNA-PROTACs in einem Zellsystem funktioniert. Mit diesen Erkenntnissen können wir nun den Abbau von DUX4 durch diese neue Art von Molekülen optimieren und hoffentlich bald in anderen zellulären Systemen sowie in vivo validieren.



**DR. CHRISTIAN KLINGLER**  
UNIVERSITÄTSSPITAL BASEL  
FORSCHUNGSSTIPENDIUM  
2020 – 2021



**DR. DIRK FISCHER**  
UNIVERSITÄT-KINDERSPITAL  
BEIDER BASEL  
FORSCHUNGSPROJEKT  
2020 – 2021

## Tamoxifen in der Muskeldystrophie Typ Duchenne

In der TAM-DMD klinische Studie wurden 78 Patienten mit einem Durchschnittsalter von 9,1 Jahren (+/-1,8) eingeschlossen. Eine erste Analyse zeigt, dass die Patienten, die sowohl in die Tamoxifen- als auch in die Placebogruppe randomisiert wurden, über 48 Wochen bei allen analysierten klinischen und MRI-Endpunkten im Vergleich zum Ausgangswert nur eine leichte Krankheitsprogression zeigten. Zwar war das Ausmass des Krankheitsfortschritts in der Tamoxifen-Gruppe bei allen Endpunkten geringer als in der Placebo-Gruppe, doch waren die Unterschiede statistisch nicht signifikant.

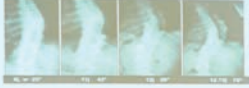
Vergleicht man jedoch die Daten unserer mit Tamoxifen behandelten Patienten mit Placebo-Daten aus früheren Studien und Registerdaten des natürlichen Krankheitsverlauf, so stellt man einen bedeutenden und signifikanten Unterschied bei den motorischen Fähigkeiten fest, was darauf hindeutet, dass unsere Placebo-Gruppe eine aussergewöhnlich geringe Krankheitsprogression aufwies. Dieser Aspekt ist noch nicht vollständig geklärt und muss noch weiter untersucht werden.



Perität «Wachstumsstörung»



seniler



# DUCHENNE KONFERENZ

2022



Die von der Stiftung Progena organisierte dritte Duchenne-Konferenz fand am 9. und 10. September in Nottwil statt und wurde von gut 110 Teilnehmern besucht. Nebst den interessanten Vorträgen zur Gentherapie, zur Behandlung mit Kortison und seinen Nebenwirkungen, zur Skolioseoperation sowie zu kognitiven Einschränkungen, bot sich den Teilnehmenden die Gelegenheit, sich in Workshops auszutauschen.

Prof. Markus Rüegg, Präsident des wissenschaftlichen Beirates der FSRMM, gab einen Überblick über die laufenden Forschungsprojekte zur Duchenne Muskeldystrophie in der Schweiz. Die FSRMM hat diese wichtige Konferenz erneut als namhafter Sponsor unterstützt.



# ENMC

En 2020 et 2021, de nombreux ateliers ont dû être reportés en raison de la pandémie. Seuls des travaux préparatoires par zoom ont été possibles. En 2022, l'ENMC a pu organiser 14 ateliers, ce qui a entraîné une charge de travail administratif considérable. Nous remercions sincèrement l'équipe ENMC pour cet engagement exceptionnel. Pour la première fois, un « atelier thématique » a été mis au concours. L'ENMC détermine un thème d'intérêt général qui ne se focalise pas sur une seule maladie. En 2022, l'appel d'offres était intitulé « Post-Covid-19 : questions et possibilités pour le domaine neuromusculaire ». Le projet sélectionné parmi les propositions reçues s'intitulait : « Fourniture et validation à distance de mesures cliniques dans les maladies neuromusculaires : une réponse à COVID-19 et une planification proactive pour l'avenir ».

2020 und 2021 mussten pandemiebedingt zahlreiche Workshops verschoben werden. Es waren lediglich Vorbereitungsarbeiten per Zoom möglich. 2022 konnte ENMC nun 14 Workshops durchführen, was mit entsprechend anspruchsvollem administrativem Aufwand verbunden war. Für diesen ausserordentlichen Einsatz sei dem ENMC-Team aufrichtig gedankt. Erstmals wurde auch ein „thematischer Workshop“ ausgeschrieben. Das ENMC bestimmt ein Thema von allgemeinem Interesse, das nicht auf eine einzelne Krankheit fokussiert ist. 2022 lautete die Ausschreibung: „Post-Covid-19: Fragen und Möglichkeiten für den neuromuskulären Bereich“. Das unter den eingegangenen Vorschlägen ausgewählte Projekt hatte den Titel: „Fernversorgung und Fernvalidierung von klinischen Messungen bei neuromuskulären Erkrankungen: eine Antwort auf COVID-19 und proaktive Planung für die Zukunft“.



Molti workshop ENMC previsti per il 2020 e il 2021 sono stati rinviati a causa della pandemia e si sono accumulati, nonostante lavori preparatori per Zoom, nel 2022. Nel 2022, l'ENMC ha quindi finalizzato 14 workshop, che hanno comportato un considerevole impegno amministrativo. I nostri sinceri ringraziamenti vanno al team dell'ENMC per questo sforzo straordinario. È stato inoltre organizzato il primo «workshop tematico». In questo nuovo tipo di bando l'ENMC determina un argomento di interesse generale e preferibilmente non focalizzato su una singola malattia. Il tema del 2022 era: Post-Covid-19: problemi e opportunità per il settore neuromuscolare. Il workshop selezionato aveva come titolo: Assistenza remota e convalida remota delle misure cliniche nelle malattie neuromuscolari: una risposta al COVID-19 e una pianificazione proattiva per il futuro.

# LE RESEAU MYOSUISSE

Das Netzwerk Myosuisse  
La rete Myosuisse

## Care-NMD-CH: la prise en charge des patients neuromusculaires dans les 7 centres Myosuisse

Ce projet de la Haute école zurichoise des sciences appliquées (ZHAW) à Winterthour a été lancé en 2020. Il est financé en grande partie par la Muskelgesellschaft et des sponsors pharmaceutiques. L'objectif est de permettre à huit care-managers des centres de référence pour les myopathies dans toute la Suisse de suivre une formation spécifique centrée sur la famille, afin de mieux répondre aux besoins des patients, de proches et des équipes soignantes. La FSRMM participe aux frais de réalisation des vidéos de formation.



VERONIKA WALDBÖTH

## Care-NMD-CH: die Versorgung der neuromuskulären Patienten in den 7 Myosuisse-Zentren

Dieses Projekt der Zürcher Hochschule der Angewandten Wissenschaften (ZHAW) in Winterthur wurde 2020 lanciert und wird grösstenteils von der Muskelgesellschaft und von Pharmasponsoren finanziert. Ziel ist es, schweizweit acht Care-Managerinnen aus den Referenzzentren für Muskelerkrankungen eine spezifische, evidenzbasierte und familienzentrierte Fortbildung zu ermöglichen, um den Bedürfnissen von Patienten, Angehörigen und Pflegeteams besser gerecht zu werden. Die FSRMM beteiligt sich an den Kosten für die Erstellung von Ausbildungsvideos.

## Care-NMD-CH: la presa in carico dei pazienti neuromuscolari nei 7 centri Myosuisse

Questo progetto dell'Università di Scienze Applicate di Zurigo (ZHAW) a Winterthur è stato lanciato nel 2020 ed è in gran parte finanziato dalla Muskelgesellschaft e da sponsor farmaceutici. L'obiettivo è fornire ad otto care manager in tutta la Svizzera una formazione specifica e incentrata sulla famiglia, per rispondere meglio alle esigenze di pazienti, famiglie e personale medico. La FSRMM contribuisce ai costi di produzione dei video per la formazione.





# CÉRÉMONIE DE REMISE DE BOURSES

## Stipendienvergabe



Après deux ans d'annulations dues à la pandémie, la FRSSM a pu à nouveau honorer personnellement ses boursiers en mai 2022 dans le cadre d'une cérémonie publique tenue à l'Auditoire Albert Renold de l'Université de Genève. Nous remercions chaleureusement le professeur Leonardo Scapozza pour son soutien administratif et pour son intéressant exposé sur la recherche. Le Conseiller d'État Mauro Poggia et le professeur Jean-Luc Veuthey ont accueilli les quelque 60 participants, respectivement en tant que représentants du canton et de l'Université de Genève. Tous deux ont souligné l'importance que revêt le soutien de fondations privées pour le progrès de la recherche médicale. Madame Christine Guckert a présenté les développements du Concept national des maladies rares. Elle a souligné que la récente reconnaissance des 7 centres Myosuisse comme centres de référence pour les maladies musculaires constituait une étape importante pour la prise en charge des patients.

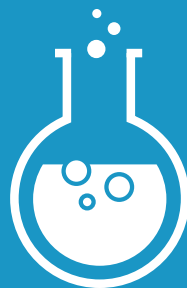
Nach zwei Jahren pandemiebedingter Absagen durfte die FRSSM in Mai 2022 im modernen Auditoire Alber Renold an der Universität Genf ihre Stipendiaten im Rahmen einer öffentlichen Feier wieder persönlich ehren. Wir bedanken uns herzlich bei Prof. Leonardo Scapozza für die administrative Unterstützung und für seinen interessanten Vortrag zur Forschung. Staatsrat Mauro Poggia und Prof. Jean-Luc Veuthey begrüsst den rund 60 Teilnehmer als Vertreter des Kantons bzw. der Universität Genf. Beide betonten sie den hohen Stellenwert, den die Förderung durch private Stiftungen für den Fortschritt in der medizinischen Forschung darstellt. Frau Christine Guckert informierte über die Entwicklungen des Nationalen Konzepts seltener Krankheiten. Sie strich die kürzlich erfolgte Anerkennung der 7 Myosuisse Zentren als Referenzzentren für Muskelerkrankungen als wichtigen Meilenstein für die Versorgung der Patienten hervor.

# CHIFFRES + FAITS

Zahlen + Fakten . Fatti + Cifre

1987 – 2022

Dépenses totales . Gesamtaufwendungen . Investimenti totali  
1987 – 2022: CHF 32 Mio



## PROJETS DE RECHERCHE

Forschungsprojekte . Progetti di ricerca

**CHF** 26'734 (COÛTS TOTAUX . Gesamtkosten . Costi totali)

 163 (NOMBRE TOTAL DES BOURSES . Stipendien gesamt . Borse di ricerca totali)

<b>BASEL</b>	<b>CHF</b> 8'521	 51
UNI	<b>CHF</b> 6'559	 39
FMI	<b>CHF</b> 1'962	 12
<b>BERN</b>	<b>CHF</b> 3'439	 25
<b>ZÜRICH</b>	<b>CHF</b> 4'482	 24
UNI	<b>CHF</b> 1'993	 10
ETH	<b>CHF</b> 2'489	 14
<b>LAUSANNE</b>	<b>CHF</b> 3'288	 18
UNI	<b>CHF</b> 2'437	 13
EPFL	<b>CHF</b> 851	 5
<b>GENÈVE</b>	<b>CHF</b> 6'607	 43
<b>FRIBOURG</b>	<b>CHF</b> 99	 1
<b>LUGANO</b>	<b>CHF</b> 298	 1

MONTANT . Betrag . importo \*1000 (CHF)

## ESSAIS CLINIQUES

Klinische Studien . Studi clinici



**CHF** 743  8

## PROJETS DE DIAGNOSTIC

Projekte Diagnostik .  
Progetti di diagnostica



**CHF** 1263  11

## CONFERENCES + ATELIERS

Meetings + Workshops  
Conferenze + workshop



ENMC

**CHF** 1070  270

Autre

**CHF** 408  43

## AUTRES INVESTISSEMENTS

Andere Investitionen  
Altri investimenti

MD/PhD programme

**CHF** 780  5

Formation . Weiterbildungen .  
Corsi di formazione

**CHF** 125  3

Myosuisse Netzwerk + Registres de patients

**CHF** 263

Chaire de Myologie Uni Basel

**CHF** 300

Collagen VI-Alliance

**CHF** 13  2

Polymyalgie rhumatismale

**CHF** 559  4

MONTANT . Betrag . importo \*1000 (CHF)

# FINANCES

Finanzen . Finanze

## LES CHIFFRES CLÉS DE L'ANNÉE 2022

Die Kennzahlen des Jahres 2022 . Le cifre dell'anno 2022

IN CHF	2022	2021
<b>Actif circulant</b> . Umlaufvermögen . Attivo circolante	1'297'674	1'455'566
<b>Liquidités</b> . davon Liquidität . Liquidità	1'297'674	1'455'566
<b>Placements</b> . Anlagen . Investimenti	17'757'138	20'219'486
<b>Recettes selon les buts de la Fondation</b> . Erträge gem. Stiftungszweck . Proventi ai sensi degli obiettivi di Fondazione	1'136'022	764'024
<b>dont Téléthon</b> . davon Telethon . di cui Telethon	500'000	300'000
<b>dont Bienfaiteurs</b> . davon Spenden . di cui donazioni	49'682	23'224
<b>dont Fondations</b> . davon Stiftungen . di cui fondazioni	586'340	440'800
<b>Dépenses selon les buts de la Fondation</b> . Aufwendungen gem. Stiftungszweck . Oneri ai sensi degli obiettivi di Fondazione	-1'315'168	-1'101'453
<b>dont bourses et séminaires</b> . davon Stipendien & Seminare . di cui borse e seminari	-1'274'880	-1'062'396
<b>dont cotisations</b> . davon Mitgliedschaften . di cui quote associative	-40'288	-39'057
<b>Résultat brut selon les buts de la Fondation</b> . Bruttoergebnis gem. Stiftungszweck . Risultato lordo ai sensi degli obiettivi di Fondazione	-179'146	337'429
<b>Frais de personnels</b> . Personalaufwand . Spese di personale	-65'129	-53'212
<b>Mandate &amp; Fundraising</b> . mandats et collecte de fonds . mandati e raccolta fondi	-131'671	-149'080
<b>Autres frais de gestion</b> . übriger betrieblicher Aufwand . altri oneri di gestione	-59'987	-38'955
<b>Résultat net selon les buts de la Fondation</b> . Nettoergebnis gem. Stiftungszweck . Risultato netto ai sensi degli obiettivi di Fondazione	-435'934	-578'676
<b>Résultat net après attribution/utilisation des réserves de l'héritage*</b> . Nettoergebnis nach Zuweisung/Verwendung Reserven Erbschaft* . Netto dopo attribuzione/utilizzazione delle riserve del lascito*	-1'265'651	-973'959

\* Les variations des placements sont exclues, mais apparaissent dans les comptes détaillés qui sont disponibles auprès du secrétariat.

\* Die Schwankungen der Anlagen sind hier ausgeklammert, erscheinen jedoch in der detaillierten Jahresrechnung, erhältlich auf Anfrage im Sekretariat.

\* Le fluttuazioni degli investimenti sono qui escluse, ma appaiono nel conto annuale dettagliato disponibile presso la segreteria.

# KOMMENTAR ZU DEN FINANZEN



HANSPETER HAGNAUER,  
KASSIER

Der Jahresabschluss der Stiftung weist für das Geschäftsjahr 2022 einen Verlust von CHF 1'265'651.18 aus. Diese Zahl, welche auch im Jahresbericht publiziert wird, entspricht dem Resultat unter Ausklammerung der Finanzaufwendungen und -erträge. Wie im Vorjahr haben wir auf Verlangen der Revisionsgesellschaft unsere Beteiligung an SEAL wieder um CHF 500'000.-- vollständig abgeschrieben.

Die ausbezahlten Stipendien beliefen sich im Jahr 2022 auf rund CHF 1,3 Mio., nochmals mehr als im Vorjahr. Die übrigen Kosten wie Löhne, Mandate und übrige Betriebskosten bewegen sich auf Vorjahreshöhe.

Die Renovation resp. der Umbau der Liegenschaft in Neuchâtel steht vor der Vollendung. Im Berichtsjahr haben wir die aufgelaufenen Kosten von rund CHF 800'000.-- aktiviert. In der Zwischenzeit sind alle Wohnungen vermietet. Als letzte Arbeiten werden im Folgejahr noch die geplanten Garagen erstellt.

Die Beteiligung an SEAL Therapeutics wurde 2022 um die zweite Tranche von CHF

500'000.-- plangemäss erhöht und wie oben erwähnt abgeschrieben.

Die Erträge waren mit rund CHF 1,1 Mio. deutlich höher als im Vorjahr. Erfreulicherweise erhielten wir von Telethon einen höheren Betrag als budgetiert, wofür wir uns herzlich bedanken. Auch die Erträge von Stiftungen waren erfreulich hoch.

Das Vermögen der Stiftung ist bei verschiedenen Banken (UBS, BCN und BLKB) konservativ angelegt. Die unerfreuliche Entwicklung an den Börsen zwang uns, die Werte in der Buchhaltung entsprechend nach unten anzupassen. Dabei handelt es sich um Buchverluste. Unser Fokus liegt aber auf der guten Rentabilität der Anlagen, welche auch im Berichtsjahr gutgeschrieben wurden. Auf anraten der Revisionsgesellschaft haben wir die Schwankungs-Reserven im Berichtsjahr aufgelöst. Zu erwähnen bleibt noch, dass der weitaus grösste Teil der Anlagen auf Schweizer Franken lautet (über 90 %). Weiter zu erwähnen bleibt, dass die Stiftung keine direkten Engagements bei der Crédit Suisse unterhielt.

# SANTHERA PHARMACEUTICALS



SHABIR HASHAM, MD, CHIEF MEDICAL OFFICER

Im Jahr 2022, und bis in das Jahr 2023 hinein, haben wir uns voll und ganz der Weiterentwicklung von Vamorolone bei Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) gewidmet und sind stolz, derzeit drei parallele Anträge auf Marktzulassung in den USA, der EU und Grossbritannien prüfen zu lassen! Gerne informiere ich Sie über die Fortschritte mit Vamorolone, unserem am weitesten fortgeschrittenen Entwicklungsprodukt.

## Vamorolone in der Zulassungsprüfung – erste Markteinführung in USA/Europa für Ende 2023 geplant

In den USA hat die FDA den 26. Oktober 2023 als Zieldatum (PDUFA date) für den Zulassungsentscheid für Vamorolone bei DMD festgelegt. Die laufende Beurteilung des Zulassungsantrags ergab bisher keine signifikanten Prüfungs- oder Sicherheitsbedenken, wie die FDA bei einem kürzlich abgehaltenen Meeting zur Halbzeitüberprüfung mitteilte, und verschiedene Inspektionen verliefen zufriedenstellend. Vorbehältlich der Zulassung könnte Vamorolone im letzten Quartal 2023 für Patienten in den USA verfügbar sein.

Der Zulassungsantrag von Vamorolone in der EU wurde validiert und die Prüfung durch die Europäische Arzneimittel-Agentur (EMA) verläuft planmässig. Vorbehältlich einer positiven Empfehlung des Committee for Medicinal Products for Human Use (CHMP) im dritten Quartal 2023, dürfte die Europäische Kommission (EC) voraussichtlich Ende 2023 die Marktzulassung für die EU erteilen, gefolgt von der Markteinführung in den ersten EU-Ländern.

In Grossbritannien hat Santhera im März 2023 einen Zulassungsantrag für Vamorolone bei DMD bei der Gesundheitsbehörde (MHRA) eingereicht, wobei ein ähnlicher Zeitplan wie in der EU denkbar ist.

Wir sind erfreut über die erreichten Erfolge und sehen dem weiteren Verlauf der Prüfverfahren, in denen wir eng mit den Gesundheitsbehörden zusammenarbeiten werden, mit Zuversicht entgegen.

## Neuartiger Wirkmechanismus von Vamorolone – potenziell differenziertes klinisches Profil

Das neuartige Wirkprinzip und die verfügbaren klinischen Daten lassen den Schluss zu, dass Vamorolone die Wirksamkeit von Glukokortikoiden bietet, jedoch mit einem günstigeren Sicherheits- und Verträglichkeitsprofil. Die Behandlung mit Vamorolone 6 mg/kg/Tag wurde gut vertragen, und die Häufigkeit klinisch relevanter unerwünschter Ereignisse war ähnlich wie bei Placebo. Während das Verträglichkeitsprofil von Vamorolone einige Risiken mit denen von Glukokortikoiden teilt, zeigen sich wichtige Unterschiede, die auf ein verbessertes Sicherheitsprofil von Vamorolone hinweisen:

- Keine schädlichen Auswirkungen auf den Knochenstoffwechsel, was potenziell Wirbelbrüche reduzieren könnte.
- Keine Wachstumsverzögerung bei Langzeitbehandlung über bis zu 30 Monate.
- Geringere Häufigkeit und Schweregrad von verhaltensbezogenen Ereignissen.
- Insgesamt weniger und weniger schwere unerwünschte Ereignisse im Vergleich zu einer Behandlung mit Prednison

Vamorolone könnte eine Alternative zur Steroid-Standardbehandlung darstellen, da es vergleichbare entzündungshemmende Eigenschaften wie Prednison zeigt. Zudem dürfte die bessere Verträglichkeit und das Sicherheitsprofil von Vamorolone es den Ärzten ermöglichen, die chronische Behandlung länger fortzuführen.

### Phase 2 Studie zum potenziellen Nutzen von Vamorolone bei DMD in grösserer Altersbandbreite

Eine laufende Phase-2-Studie untersucht die Wirkung von Vamorolone bei steroid-naiven Jungen im Alter von 2 bis <4 Jahren sowie bei unbehandelten Jungen im Alter von 7 bis <18 Jahren, die möglicherweise früher Glukokortikoide eingenommen haben. Die Studie mit 54 Teilnehmern, die Patienten aus seiner erweiterten Altersbandbreite (bisher 4 – <7 Jahre) miteinbezieht und Teil des pädiatrischen Prüfkonzepts (PIP) für die Zulassung eines Arzneimittels für Kinder ist, soll bis Ende 2024 abgeschlossen werden. Die Patientenorganisation **Defeat Duchenne Canada** unterstützt die Studie.

### Vamorolone bei Becker-Muskeldystrophie

Im August 2022 wurde der erste Patient in einer klinischen Phase-2a-Studie mit Vamorolone bei Becker-Muskeldystrophie (BMD) behandelt. In der Studie wird Vamorolone im Vergleich zu Placebo bei 39 Männern mit BMD im Alter von 18 bis

<65 Jahren untersucht. Unser Partner ReveraGen erhielt von der FDA einen Zuschuss in Höhe von USD 1,2 Millionen zur Finanzierung dieser Studie.

BMD ist eine Erbkrankheit, die durch einen teilweisen Funktionsverlust des Dystrophin-Proteins im Muskelgewebe und in einigen Nicht-Muskelzellen verursacht wird. Im Gegensatz zur DMD, bei der ein vollständiger Verlust von Dystrophin vorliegt, gibt es bei der BMD eine hohe klinische Variabilität bei Patienten unterschiedlichen Alters, wobei einige Patienten ihre Gehfähigkeit verlieren und andere nicht. Der Schweregrad der BMD reicht von fast so schwer wie bei DMD bis zu symptomlos. Für BMD gibt es derzeit keine zugelassenen Therapiemöglichkeiten.

### Programme für den frühen Zugang (EAP, early access programs) in Vorbereitung

Santhera hat für Vamorolone zur Behandlung von DMD in Frankreich einen Antrag auf ein Early-Access-Programm (AAP, autorisation d'accès précoce) gestellt und plant, bis zum Sommer 2023 einen ähnlichen Antrag in Grossbritannien (EAMS, early access to medicines scheme) einzureichen. Solche Programme ermöglichen es Patienten mit schweren oder lebensbedrohlichen Erkrankungen, Zugang zu Prüfmedikamenten zu erhalten, die noch nicht von den Zulassungsbehörden genehmigt wurden.

Mit Vamorolone sind wir Schritt für Schritt dem Ziel nähergekommen, Patienten mit DMD eine neuartige Therapie anzubieten, die den derzeitigen Behandlungsstandard bei DMD verbessern könnte. Dies ist auch ein grosser Erfolg für Santhera, und ich danke Ihnen, auch im Namen meiner Kollegen in der Geschäftsleitung und aller Mitarbeitenden von Santhera, für Ihr Interesse und Ihre Unterstützung.

# TELETHON



Notre famille ambassadrice 2022 a touché le cœur des habitants de la commune de Bovernier. Ils ont mis sur pied une magnifique mobilisation pour leur premier Téléthon, plus de Fr. 12'000.- de dons.

## Action 2022

Cette année marquait les 35 ans de mobilisation en faveur du Téléthon. Un bel anniversaire pour renouer avec une forte mobilisation de milliers de bénévoles dans toute la Suisse le premier week-end de décembre.

Les dons récoltés sont redistribués à des organisations d'aide sociale ou de recherche scientifique actives dans le domaine des maladies génétiques rares, en particulier à l'Association Suisse Romande Intervenant contre les maladies neuro-musculaires (ASRIMM), à l'Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana (MGR), et à la Fondation Suisse de recherche sur les Maladies Musculaires (FSRMM).

## 2022, le retour d'une mobilisation forte

En 2021, de nouvelles restrictions sanitaires n'ont pas permis à toutes les manifestations de voir le jour et nos peluches Jules le renard n'ont pas été disponibles à temps. 2022 représentait donc l'année de la renaissance, après deux ans de pandémie très compliqués.

Un effort particulier a été mis au centre de coordination pour mobiliser un maximum nos bénévoles et le nombre de ma-



[info@telethon.ch](mailto:info@telethon.ch), [www.telethon.ch](http://www.telethon.ch)

nifestations a renoué avec la participation 2019 et même augmenté, c'est fantastique.

Pour la dernière année, notre célèbre peluche était en vente sur les stands et Jules le renard a rencontré un beau succès. Nos bénévoles attendent avec impatience et curiosité notre livre illustré pour enfants et notre stylo Caran d'Ache en 2023.

Au Tessin, malgré une météo glaciale et humide, les bénévoles ne se sont pas découragés. Le désormais traditionnel défilé à moto des Pères-Noël a réchauffé le cœur du public à Lugano. Le Tessin a également renoué cette année avec un marathon radio et TV et ce sont bénévoles et célébrités qui répondaient au téléphone de la centrale de don de toute la Suisse.

Les sourires, l'énergie, la motivation de nos bénévoles est sans faille, un immense merci à eux ! Malgré cette magnifique mobilisation, force est de constater que le public répond présent mais que les montants des dons sont plutôt à la baisse. Les urgences se succèdent à un rythme inédit ici et ailleurs et le porte-monnaie des donateurs n'est pas extensible.

## L'implication des chercheurs

Chaque année nous constatons le besoin du public de comprendre le monde de la recherche. Grâce notamment à l'implication de la chercheuse Perrine Castets (membre du conseil de fondation du Téléthon) et de ses collègues de l'université de Genève, nous avons pu mieux connaître et expliquer ce que représente la recherche. Une visite des labos à Genève a été organisée pour l'équipe du centre de coordination du Téléthon et nous avons réalisés un reportage dans ces mêmes labos avec les équipes de chercheurs. Un sujet important, didactique et plein d'espoir, qui a été diffusé pendant le week-end du Téléthon et mis à disposition sur notre chaîne YouTube. Nous sommes admiratifs de votre travail et de votre patience, merci beaucoup !



## Aktion 2022

Dieses Jahr stand für 35 Jahre Téléthon. Ein schönes Jubiläum, das mit der grossen Mobilisierung von Tausenden von Freiwilligen in der ganzen Schweiz am ersten Dezemberwochenende verbunden wurde.

Die gesammelten Spenden werden an Patientenorganisationen oder die aktive wissenschaftliche Forschung im Bereich der seltenen genetischen Krankheiten gespendet, vor allem an die Association Suisse Romande Intervenant contre les maladies neuro-musculaires (ASRIMM), die Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana (MGR) und die Schweizerische Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten (FSRMM).



Ein toller Tag zum Spendensammeln mit der Feuerwehr Fislisbach AG.

### 2022 erlebte wieder eine starke Mobilisierung

Im Jahr 2021 konnten aufgrund neuer gesundheitlicher Einschränkungen nicht alle Veranstaltungen stattfinden und unser Plüschtier Jules der Fuchs war nicht rechtzeitig verfügbar. Nach zwei sehr komplizierten Pandemie-Jahren stellte somit 2022 das Jahr der Wiedergeburt dar. Im Koordinationszentrum wurden besondere Anstrengungen unternommen, um möglichst viele unserer Freiwilligen zu mobilisieren. Die Zahl

der Veranstaltungen konnte an die Beteiligung 2019 anknüpfen und sie sogar noch übertreffen.

Im letzten Jahr war unser berühmtes Plüschtier an den Ständen erhältlich und Jules der Fuchs war ein echter Verkaufsschlager. Mit Spannung und Neugierde erwarteten unsere Freiwilligen das illustrierte Kinderbuch und unseren Caran-d'Ache-Stift im Jahr 2023.

Im Tessin liessen sich die Freiwilligen trotz des eisigen und nassen Wetters nicht entmutigen. Die mittlerweile traditionelle Motorradparade der Weihnachtsmänner erwärmte die Herzen des Publikums in Lugano. Beim Radio- und Fernsehmarathon nahmen Freiwillige und Prominente das Telefon der Spendenzentrale für die ganze Schweiz entgegen.

Das Lächeln, die Energie und die Motivation unserer Freiwilligen ist unerschütterlich, ein riesiges Dankeschön an sie! Trotz dieser grossartigen Mobilisierung muss man feststellen, dass die Spendenbeträge eher rückläufig sind. Notfälle folgen in einem nie dagewesenen Tempo aufeinander, und die Geldbörsen der Spender sind nicht unendlich strapazierbar.

### Einbeziehung von Forschern

Jedes Jahr stellen wir fest, wie gross das Bedürfnis der Öffentlichkeit ist, die Welt der Forschung zu verstehen.

Vor allem dank des Engagements der Forscherin Perrine Castets (Mitglied des Stiftungsrates von Téléthon) und ihrer Kollegen an der Universität Genf konnten wir besser erfahren und erklären, was die Forschung bedeutet. Mit den Forscherteams haben wir eine Reportage in den Labors gedreht. Ein wichtiges, didaktisches und Hoffnung gebendes Thema, das während des Téléthon-Wochenendes ausgestrahlt und auf unserem YouTube-Kanal zur Verfügung gestellt wurde.

## Azione 2022



Grande successo per Telethon Vola 2022 i simpatici pagliacci dell'Associazione «Ridere per Vivere».

Da oltre 30 anni, il primo fine settimana di dicembre migliaia di volontari si mobilitano in tutta la Svizzera per organizzare manifestazioni il cui ricavato è devoluto alla Fondazione Telethon.

Le donazioni raccolte sono devolute a organizzazioni di pazienti o attive nel campo della ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare, in particolare all'Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires (ASRIMM), all'Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana (MGR) e alla Fondazione Svizzera per la Ricerca sulle Malattie Muscolari (FSRMM).

### 2022: il ritorno di una mobilitazione forte

Nel 2021, le restrizioni sanitarie in vigore hanno impedito lo svolgimento di varie manifestazioni e i nostri peluche di Jules la volpe non sono arrivati a destinazione in tempo utile. Il 2022 ha rappresentato, dunque, l'anno della rinascita dopo due anni molto complicati a causa della pandemia. Il centro di coordinamento si è particolarmente impegnato per mobilitare al massimo i nostri volontari e il numero di manifestazioni ha raggiunto e persino superato la partecipazione registrata nel 2019. Fantastico! L'anno scorso, il peluche di Jules la volpe ha riscosso un notevole successo alle ban-

celle. I volontari hanno atteso con impazienza e curiosità il libro illustrato per bambini e la penna Caran d'Ache. In Ticino, i volontari non si sono lasciati scoraggiare dal freddo gelido e dall'umidità penetrante. A Lugano, l'ormai tradizionale sfilata dei Babbi Natale in moto ha scaldato i cuori degli spettatori. In una maratona radiofonica e televisiva, volontari e celebrità hanno risposto al telefono al centralino per le donazioni di tutta la Svizzera.

I nostri volontari ci hanno regalato una collezione di sorrisi, un'energia e una motivazione senza pari – un grazie enorme a tutti loro! Tuttavia, dobbiamo constatare che la popolazione ha, sì, risposto solidale, ma l'importo delle donazioni è calato. Le emergenze si susseguono senza sosta e i portafogli dei donatori non sono espandibili.

### Il coinvolgimento dei ricercatori

Ogni anno constatiamo il bisogno del pubblico di comprendere il mondo della ricerca. Grazie in particolare all'impegno della ricercatrice Perrine Castets (membro del Consiglio della Fondazione Telethon) e dei suoi colleghi dell'università di Ginevra, abbiamo potuto conoscere e spiegare meglio ciò che la ricerca rappresenta. Abbiamo realizzato un reportage con l'équipe di ricercatori. Grazie infinite! Una testimonianza importante, dal forte contenuto didattico e con un messaggio di grande speranza, che è stata diffusa durante il fine settimana della maratona Telethon e messa a disposizione sul nostro canale di YouTube.



La famosa sfilata dei babbi natale sulle moto: un'attrazione del weekend di Telethon per grandi e piccoli.

# PARTENAIRES

Partner



**TELÉTHON** 

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

 **ACCENTUS**



Paul Pettavino Fellowship

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

 **BCN**

isaac  
dreyfus  
bernheim

FONDATION/STIFTUNG



*Fondation Andrea Ferrari*



**Gertrude von Meissner-Stiftung**  
in Erinnerung an Annette und Clas Richter

## INSTITUTIONS FONDATRICES DE LA FSRMM

Stiftergesellschaften  
Associazioni Fondatrici



# CONTACT

Kontakt  
Contatti

## FONDATION SUISSE DE RECHERCHE SUR LES MALADIES MUSCULAIRES (FSRMM)

### SECRÉTARIAT

Chemin des Saules 4B . 2013 Colombier  
www.fsrmm.ch  
Tel. 078 629 63 92  
info@fsrmm.ch . philippe.rognon@fsrmm.ch

### DONATIONS

N° IBAN: CH58 0076 9016 4217 0089 6

### IMPRESSUM

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