

SOMMAIRE

PAGE

Avant-propos, Vorwort, Premessa	2-4
Conseil de la fondation	5
Conseil scientifique et buts de la fondation	6
Rapport du Conseil scientifique	7- 8
Bericht des wissenschaftlichen Rates	9-10
Rapporto del Consiglio Scientifico	11-12
Rapport des boursiers	13-19
• Prof. Laurent Bernheim, Département de Neurosciences Fondamentales, Centre Médical Universitaire, Genève	13-15
• Dr. Susan Treves, Departments of Anaesthesia and Research, Basel University Hospital	16-19
Santhera Pharmaceuticals: Jahresbericht 2006	19-21
Projet Orpha-net	21-23
Engagements financiers de la Fondation	24-29
A. Liste des bourses allouées	26-27
B. Soutien financier à «European Neuro-Muscular Centre»	28
C. Soutien à la Postformation	28
D. Soutien financier à des conférences	28-29
6ème séminaire de Macolin	29
Jahresrechnung 2006	30
Bericht der Revisionsstelle	31
Commentaires financiers et Sources de financement	32-33
Téléthon 2006	34-38
Nouvelles des associations (ASRIM, SGMK, ENMC)	39-45
ASRIM	39-40
SGMK	40-42
ENMC	43-45
Membri sostenitori, Gönner, Membres bienfaiteurs	46-48

Nous remercions Jean-François de nous avoir fourni la photographie de la page de couverture.

FONDATION SUISSE DE RECHERCHE SUR LES MALADIES MUSCULAIRES (FSRMM)

Secrétariat	Tél. 032 842.47.49 Fax 032 842.47.38 ch. des Jordils 4 2016 Cortaillod	Président Dr. Jacques Rognon Tél. 032 842.47.26
E-Mail	info@fsrmm.ch philippe.rognon@fsrmm.ch	E-Mail jacques.rognon@fsrmm.ch
N° CCP	30 -13114-3	
Internet :	www.fsrmm.ch	

Avant-Propos



J'ai le plaisir de vous présenter le 21ème rapport annuel de notre Fondation. Je me concentre sur les trois points suivants:

Le 6^{ème} séminaire des boursiers à Macolin fut un succès

La Commission européenne donne une impulsion à la recherche

Le financement du projet Orphanet est assuré

Du 3 au 5 décembre, la Fondation a organisé, sous la présidence du Professeur Denis Monard, le 6^{ème} séminaire de Macolin. Cette manifestation qui se tient tous les deux ans permet aux boursiers soutenus par notre Fondation de présenter les résultats de leur recherche et d'avoir des échanges fructueux. Cette 6^{ème} édition fut très appréciée des 42 participants.

Dans le cadre du 6^{ème} programme de recherche, la Commission européenne a décidé de donner une impulsion bienvenue à la recherche dans le domaine des maladies neuromusculaires. Elle finance dans ce domaine un réseau d'excellence européen **TREAT NMD** à hauteur de 10 millions d'Euros sur 5 ans. Ce réseau doit permettre aux chercheurs et cliniciens d'assurer une bonne coordination pour tester de nouveaux moyens thérapeutiques. Le CHUV à Lausanne, la firme Santhera et l'Université de Bâle sont associés à ce réseau.

Dans le rapport 2005, je vous avais présenté le site européen **Orpha-net** destiné à mieux faire connaître les maladies rares. Je vous avais signalé les difficultés de financement de ce site en Suisse. Heureusement, en automne 2006, le problème a été réglé. En effet, la Conférence des directeurs cantonaux de la santé, convaincue de la nécessité et de la qualité d'Orpha-net, a recommandé à ses membres de financer ce projet pendant 4 ans. Nous remercions cette institution pour son appui financier.

Juin 2007

Le président
Dr Jacques Rognon

Vorwort

Es freut mich, Ihnen den 20. Jahresbericht unserer Stiftung unterbreiten zu dürfen.

Ich konzentriere mich auf die folgenden drei Punkte:

Das 6. Seminar der Stipendiaten in Macolin war ein Erfolg

Die Europäische Kommission gibt der Forschung einen neuen Impuls

Die Finanzierung des Projekts Orphanet ist gesichert

Vom 3. bis 5. Dezember organisierte die Stiftung das 6. Seminar in Macolin unter dem Vorsitz von Professor Denis Monard. Diese Veranstaltung, die alle zwei Jahre stattfindet, bietet den von der Stiftung unterstützten Stipendiaten die Gelegenheit zur Vorstellung der Ergebnisse ihrer Forschung und zu einem fruchtbaren Gedankenaustausch. Diese 6. Auflage fand den vollen Beifall aller 42 Teilnehmer.

Im Rahmen des 6. Forschungsprogramms hat die Europäische Kommission beschlossen, der Forschung auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen einen willkommenen Impuls zu geben. Mit einem Betrag von 10 Millionen Euro finanziert sie auf diesem Gebiet ein **TREAT NMD** genanntes europäisches Exzellenznetz über einen Zeitraum von 5 Jahren. Dieses Netz soll Forschern und Klinikern helfen, die gute Koordination der Erprobung neuer therapeutischer Mittel sicherzustellen. Das CHUV in Lausanne, die Firma Santhera und die Universität Basel gehören diesem Netz an.

Im Bericht 2005 hatte ich Ihnen die europäische Site **Orphanet** vorgestellt, deren Ziel es ist, umfassend über die seltenen Krankheiten zu informieren. Ich hatte auf Finanzierungsschwierigkeiten dieser Site in der Schweiz hingewiesen. Glücklicherweise konnte dieses Problem im Herbst 2006 gelöst werden. Von der Notwendigkeit und der Qualität von Orphanet überzeugt, hat die Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und Gesundheitsdirektoren ihren Mitgliedern empfohlen, dieses Projekt 4 Jahre lang zu finanzieren. Wir danken dieser Institution für ihre finanzielle Unterstützung.

Juni 2007

Der Präsident
Dr. Jacques Rognon

Premessa

Ho il piacere di presentarVi il 21^{imo} rapporto annuale della nostra Fondazione.

Hanno caratterizzato in particolare questo esercizio i seguenti eventi:

Il 6° seminario dei borsisti a Macolin ha riscosso un bel successo

La Commissione europea dà un impulso alla ricerca

Il finanziamento del progetto Orphanet è assicurato

Dal 3 al 5 dicembre, la Fondazione ha organizzato, sotto la presidenza del Professor Denis Monard, il 6° seminario di Macolin. Questa manifestazione che si svolge ogni due anni permette ai borsisti sostenuti dalla nostra Fondazione di presentare i risultati della loro ricerca e di avere degli scambi fruttuosi. Questa 6° edizione è stata assai apprezzata dai 42 partecipanti.

Nell'ambito del 6° programma di ricerca, la Commissione europea ha deciso di dare un impulso mirato alla ricerca nel campo delle malattie neuromuscolari. Essa finanzia in questo settore una rete d'eccellenza europea **TREAT NMD** dell'importo di 10 milioni di euro in 5 anni. Questa rete deve permettere ai ricercatori e ai clinici di assicurare un buon coordinamento per testare nuovi mezzi terapeutici. Il CHUV di Losanna, la ditta Santhera e l'Università di Basilea sono associate a questa rete.

Nel rapporto 2005, vi avevo presentato il sito europeo **Orpha-net** destinato a fare conoscere le malattie rare. Vi avevo inoltre segnalato le difficoltà di finanziamento di questo sito in Svizzera. Fortunatamente, nell'autunno 2006, il problema è stato risolto. Infatti, la Conferenza dei direttori cantonali della salute, convinta della necessità e della qualità di Orpha-net, ha raccomandato ai suoi membri di finanziare questo progetto per 4 anni. Quindi, ringraziamo questa istituzione per il suo sostegno finanziario.

Giugno 2007

Il presidente
Dott. Jacques Rognon

Organes et buts

Stiftungsrat ● Conseil de fondation ● Consiglio di Fondazione

Président	M.	Jacques Rognon , Dr ès sciences techniques EPFL Ancien administrateur d'EOS Holding, Cortaillod/NE
Vice-président	M.	Charles Bader , Prof. à l'Université de Genève, vice-doyen de la Faculté de médecine, Genève
Mitglieder Membre Membri	Mme	Chantal Balet-Emerly , membre de la Direction d'Economie suisse, Genève
	Hr.	Anton Corti , ehem. Direktor, Bank Coop, Basel
	M.	Emmanuel Dubochet , Président Association suisse romande et italienne contre la myopathie, Lausanne
	Hr.	Hans Eppenberger , ehem. Prof. Dr., Institut für Zellbiologie, ETH, Zürich
	Sig.	Stefano Ghiringhelli , prof.dott.,avvocato et notaio, Bellinzona
	Hr.	Dr. Ueli Augsburger , ehem. Regierungsrat, Bern
	M.	Jean Guinand , anc. conseiller d'Etat et anc.conseiller national, Neuchâtel
	M.	Denis Monard , Prof. Dr Président du Conseil scientifique, Bâle
	Hr.	Hansjakob Müller , Prof. Dr. med., Leiter der Abt. für med. Genetik, Kinderklinik u. Poliklinik, UKBB, Basel
	Mme	Paola Ricci , Senior Executive Vice-President Pharmaceutical Affairs Merck Serono International SA, Genève
	Frau	Alice Schaerrer-Baumann , Regierungsrätin, Sanitätsdirektion, Herisau
	Sign.	Anna Maria Sury , Déléguée Telethon Tessin, Muralto
	Hr.	Hans Thalmann , Dr. Präsident der Schweiz. Gesellschaft für Muskelkranke, Zürich
	Hr.	Alexander J.-B. Zehnder , Prof. Dr., Präsident ETH-Rat, ETH Zentrum, Zürich

Président	M.	Denis Monard , Prof. Dr., Friedrich Miescher-Institut, Basel
Membres Mitglieder	Mme	Eliane Roulet-Perez , Dr méd., PD, Service de neuropédiatrie, CHUV, Lausanne
	Hr.	Christian Hess , Prof., Dr. med., Direktor der Neurologischen Universitätsklinik, Inselspital Bern
	M.	Theodor Landis , Prof., Dr méd., Clinique de neurologie Hôpital cantonal universitaire, Genève
	Hr.	Ueli Suter , Prof. Dr. med., Institut für Zellbiologie ETHZ, Zürich

Zwecke der Stiftung

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 und ist bestrebt, ihre Anstrengungen mit ausländischen Organisationen, (ASRIM und SGMK) die denselben Zweck verfolgen, zu koordinieren.

Buts de la Fondation

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 décernera en premier lieu des bourses à des chercheurs travaillant dans ce domaine. Elle pourra, en second lieu, encourager matériellement les activités scientifiques par d'autres moyens appropriés.

La Fondation soutient les buts poursuivis par les associations fondatrices (ASRIM et SGMK) et coordonne ses efforts avec ceux d'organismes étrangers poursuivant le même but.

Rapport du Conseil scientifique



Le Conseil scientifique a, cette année, évalué 8 demandes qui lui sont parvenues dans les délais. Comme précédemment, les membres du Conseil ont étudié les projets individuellement et établi une liste de priorité basée sur les critères d'originalité, de valeur scientifique, de faisabilité, de relevance pour la fondation et pour la clinique. Trois projets se sont clairement imposés par leurs très hautes qualités et deux autres ont aussi été jugés très valables et dignes d'être soutenus.

Les trois requêtes classées en première priorité méritent indubitablement le soutien de la Fondation. Le Conseil scientifique propose par conséquent de soutenir:

1. Le financement d'un poste de postdoctorant pour une période de trois ans dans le groupe du **Dr Pico Caroni de l'Institut Friedrich Miescher à Bâle**. Le projet vise à comprendre les mécanismes moléculaires qui régissent le déclenchement des maladies neuromusculaires en fonction de l'âge. La recherche envisagée se base sur des observations très originales faites ces dernières années par le Dr Caroni et ses collaborateurs, notamment le fait que les différentes jonctions neuromusculaires ne présentent pas toutes la même vulnérabilité. Le projet vise à étudier et à définir la nature de cette fragilité chez des souris affectées par une maladie neurodégénérative pour identifier les gènes qui caractérisent soit une vulnérabilité précoce, soit une résistance au déclenchement de la pathologie. Les résultats devraient permettre d'évaluer dans quelle mesure ces gènes peuvent être influencés par différentes conditions (par exemple l'exercice) et de jauger ainsi s'il est possible de retarder le déclenchement ou l'évolution de la maladie.
2. Le financement d'un doctorant pour une période de trois ans dans le laboratoire du **Professeur Ueli Aebi du Biocentre de l'Université de Bâle**. Cette équipe utilise des méthodes de biophysique très sophistiquées (rayons X, microscopie de force atomique) pour étudier la structure d'une famille de protéines appelées desmines au niveau moléculaire. Une vingtaine de mutations différentes a été détectées au niveau de ces desmines chez des patients souffrant de différents types de maladies musculaires. La détermination de la structure atomique devrait permettre de mettre en évidence dans quelle mesure ces mutations se répercutent sur les sites à la surface de la protéine et si de telles modifications entraînent des agrégations anormales qui seraient la cause de la maladie. L'identification de tels domaines pourrait ouvrir de nouvelles voies pour empêcher la formation de ces agrégats nocifs.

3. Le financement d'un poste de postdoctorant pour une période de deux ans dans le laboratoire du **Professeur Beat Trueb de l'Université de Berne**. Cette équipe a découvert un récepteur atypique qui est avant tout détecté dans les tissus musculaires associés au squelette. Ce récepteur augmente pendant la fusion des myoblastes en fibres musculaires et les souris qui en sont dépourvues meurent peu après la naissance. L'étude envisagée veut établir la fonction de ce récepteur atypique pendant la différenciation et la formation du muscle. L'intérêt de ce projet est accru par le fait que des mutations ont été identifiées dans le gène qui code pour ce récepteur chez un patient affecté d'une maladie musculaire.

Les deux projets classés en position 4 et 5 sont de bonne qualité et justifieraient également un soutien de la Fondation. Il s'agit:

4. Du financement d'un doctorant pendant trois ans dans le laboratoire du **Dr Emmanuelle Roulet et du Prof. Urs Ruegg du Département de Pharmacologie de l'Université de Genève**. Ces chercheurs se préoccupent depuis plusieurs années de l'importance du niveau de calcium dans les différentes pathologies musculaires. Ils portent actuellement leur attention sur le rôle d'une enzyme, une isoforme de phospholipase, qui influence l'entrée du calcium dans les cellules musculaires. Le projet vise à l'utilisation de techniques de biologie moléculaire pour éradiquer cette enzyme dans le but de diminuer la vulnérabilité des cellules dérivées de souris mdx, une souche qui porte une mutation spontanée (c'est-à-dire naturelle) et qui est considérée comme un modèle valable de maladie musculaire. L'intérêt majeur de cette démarche réside dans le fait qu'un des modulateurs de l'enzyme est contrôlé par les glycocorticoïdes qui représentent aujourd'hui un des seuls moyens pour réduire quelque peu l'évolution de certaines maladies musculaires humaines. La démonstration de ladite phospholipase comme rouage déterminant dans ces mécanismes offrirait une possibilité de rechercher des agents pharmacologiques d'une nouvelle génération.
5. Du soutien d'un postdoctorant pendant deux ans dans le laboratoire du **Dr Luca Borradori des Hôpitaux universitaires de Genève** pour poursuivre une étude sur les plakins, une famille de protéines impliquées dans la construction et la maintenance du cytosquelette des cellules musculaires. L'étude se focalise sur un nouveau membre de cette famille pour définir sa localisation dans le cytosquelette, identifier les protéines avec lesquelles il s'imbrique et définir sa fonction pour l'intégrité des fibres musculaires. La démarche est basée sur l'utilisation de différentes techniques de biologie cellulaire et moléculaire.

Prof. Denis Monard, président

Bericht des wissenschaftlichen Beirates

In diesem Jahr hat der Forschungsrat 8 rechtzeitig eingetroffene Gesuche beurteilt. Wie früher studierten die Mitglieder des Forschungsrats die einzelnen Projekte und erstellten anschliessend eine Prioritätenliste, basierend auf folgenden Kriterien: Originalität, wissenschaftlicher Wert, Durchführbarkeit, Relevanz für unsere Stiftung und schliesslich klinisches Potential.

Drei Projekten wurden auf Grund ihrer hohen Qualität eine erste Priorität zugeteilt und zwei weitere wurden ebenfalls als sehr unterstützungswürdig eingestuft.

Die drei Gesuche, die mit erster Priorität die Unterstützung der Stiftung erhielten, sind folgende:

1. Eine dreijährige Finanzierung der Stelle eines Postdocs in der Gruppe von **Dr. Pico Caroni vom Friedrich Miescher Institut in Basel**. Ziel des Projekts ist, die molekularen Mechanismen, die bei der Auslösung von neuromuskulären Krankheiten eine initiale Rolle spielen, bei verschiedenen Altersstufen zu untersuchen. Ausgangspunkt des Forschungsprojektes sind sehr originelle Beobachtungen der Gruppe von Dr. Caroni und Mitarbeitern während der vergangenen Jahre, insbesondere, dass verschiedene neuromuskuläre Synapsen verschiedene individuelle Empfindlichkeiten haben. Geplant sind Untersuchungen bei Mäusen, die eine neurodegenerative Krankheit haben, um die Gene, die für die Auslösung der pathologischen Konsequenzen verantwortlich sind, zu identifizieren. Die zu erwartenden Resultate sollten Aufschluss geben unter welchen Bedingungen (z.B. bei körperlichem Training) diese Gene zum Einsatz kommen, und somit sollte es möglich sein, die Auslösung der Krankheit zu unterbinden oder deren Evolution zu verlangsamen.
2. Eine dreijährige Finanzierung einer Doktorandenstelle im Labor von **Prof. Ueli Aebi am Biozentrum der Universität Basel**. Diese Gruppe untersucht mit ausgefeilten biophysikalischen Methoden (Röntgenstrahlenanalyse, "atomic force microscopy") die molekulare Struktur von Desminen, einer Proteinfamilie. Bei Patienten, die an gewissen Muskelkrankheiten leiden, wurden etwa 20 Mutationen in ihren Desminen gefunden. Eine genaue Bestimmung der Molekularstruktur dieser Desmine dürfte es erlauben vorzusagen, in welche Mutationen die Oberfläche des Proteins so beeinflussen, dass pathologische Aggregate gebildet werden, die die Krankheit auslösen können. Dies dürfte mögliche therapeutische Wege öffnen, mittels denen die Bildung solcher Aggregate gezielt verhindert werden könnte.

3. Eine zweijährige Finanzierung der Stelle eines Postdocs im Labor von **Prof. Beat Trüb an der Universität Bern**. Diese Gruppe hat einen atypischen Rezeptor entdeckt, der vor allem in der Skelett-Muskulatur vorhanden ist. Die Rolle dieses Rezeptors ist bei der Fusion von Myoblasten zu Muskelfasern besonders wichtig: Mäuse, die keinen solchen Rezeptor haben, sterben kurz nach der Geburt. In den geplanten Studien soll die Funktion dieses Rezeptors während der Differenzierung und der Neubildung von Muskeln untersucht werden. Besonders interessant ist, dass bei einem Patienten mit einer Muskelkrankheit eine Mutation im Gen, das den Rezeptor codiert, gefunden wurde.

Folgende zwei Projekte wurden in Position 4 und 5 klassifiziert und erhalten ebenfalls Unterstützung der Stiftung:

4. Eine dreijährige Finanzierung einer Doktorandenstelle im Labor von **Dr. Emmanuelle Roulet und Prof. Urs T. Rüegg im Laboratorium für Pharmakologie der Universität Genf**. Diese Forscher untersuchen seit mehreren Jahren den Einfluss der Regulation des Kalziumhaushaltes bei Muskelkrankheiten, insbesondere der Duchenne Muskeldystrophie. Kürzlich entdeckten diese Forscher eine bestimmte Form von Phospholipase, die den Einstrom von Kalzium in die Muskelzelle reguliert und kausal an der Entstehung der Krankheit beteiligt sein könnte. Mittels molekularbiologischen Methoden soll die Bildung dieses Enzyms verhindert werden. Dadurch sollte die Empfindlichkeit von Zellen der mdx-Maus, eines Mäusestamms, der als Modell der Duchenne Dystrophie dient, gegenüber Stress erhöht werden. Besonders interessant bei diesem Ansatz ist, dass die Aktivität dieses Enzyms durch Glukocorticoide unterdrückt wird; bekanntlich sind diese Medikamente heute die einzigen mit einem gewissen Nutzen bei der Behandlung von Duchenne und ähnlichen Muskeldystrophien. Falls dieser spezifischen Phospholipase tatsächlich eine Schlüsselrolle bei der Entstehung der Krankheit zukommt, würde dies Wege für Medikamente einer neuen Generation erschliessen.
5. Eine zweijährige Finanzierung eines Postdocs im Laboratorium von **Dr. Luca Borradori am Universitätsspital in Genf**. In diesem Projekt soll eine Familie von Proteinen genannt "plakins" untersucht werden, die beteiligt sind beim Aufbau und der Erhaltung des Zytoskelettes von Muskelzellen. Mittels Methoden der Zell- und Molekularbiologie soll die Rolle eines neuen Mitglied dieser Familie untersucht werden bezüglich Funktion im Zytoskelett.

Prof. Denis Monard, President

Rapporto del Consiglio scientifico

Quest'anno, il Consiglio Scientifico ha valutato 8 richieste pervenutegli entro il termine stabilito. Come in anni precedenti, i membri del Consiglio hanno valutato i progetti individualmente, e hanno poi stabilito una lista prioritaria basata sull'originalità, la qualità scientifica, la fattibilità, la rilevanza per la Fondazione, e la rilevanza clinica. Tre richieste si sono imposte chiaramente per le loro qualità molto alte, e altre due sono pure state giudicate molto valide e degne di sostegno.

Le tre richieste classificate in prima priorità meritano senza dubbio il sostegno della Fondazione. Il Consiglio scientifico propone dunque di sostenere:

1. Il finanziamento di un posto di postdottorando per tre anni nel gruppo del **Dr. Pico Caroni dell'Istituto Friedrich Miescher di Basilea**. Lo scopo del progetto è di identificare i meccanismi molecolari che controllano l'inizio delle malattie neuromuscolari in funzione dell'età. Il piano di ricerca si basa su scoperte molto originali fatte negli ultimi anni dal Dr. Caroni e i suoi collaboratori, in particolare il fatto che i diversi tipi di giunzioni neuromuscolari presentano grosse differenze nella loro vulnerabilità alle malattie neurodegenerative. Il progetto si prefigge di definire la natura di questa fragilità selettiva presso topi afflitti da una malattia neurodegenerativa, onde identificare i geni che caratterizzano sia una vulnerabilità precoce sia una resistenza all'inizio della patologia. I risultati dovrebbero permettere di valutare in quale misura questi geni possano essere influenzati da diverse condizioni e trattamenti (per esempio l'esercizio fisico) e poter quindi valutare se sia possibile ritardare l'inizio o la progressione della malattia.
2. Il finanziamento di un dottorando per un periodo di tre anni nel laboratorio del **Professor Ueli Aebi del Biocentro dell'Università di Basilea**. Questo gruppo utilizza metodi di biofisica molto sofisticati (raggi X, microscopio a forza atomica) per studiare la struttura di una famiglia di proteine chiamate desmine al livello molecolare. Una ventina di mutazioni sono state scoperte al livello delle desmine in pazienti con malattie muscolari. La determinazione della struttura delle forme mutate al livello atomico dovrebbe permettere di chiarire la misura in cui le mutazioni si ripercuotono sulla organizzazione di siti lungo la superficie della proteina, e in particolare se tali mutazioni potrebbero risultare nell'aggregazione di queste proteine in una forma che causerebbe la malattia. L'identificazione di segmenti critici sulla superficie delle desmine potrebbe aprire nuove vie per impedire la formazione di questi aggregati nocivi.

3. Il finanziamento di un posto di postdottorando per un periodo di due anni nel laboratorio del **Professor Beat Trueb dell'Università di Berna**. Questo gruppo ha scoperto un ricettore atipico che durante lo sviluppo è innanzitutto espresso nei tessuti muscolari associati allo scheletro. I livelli di questo ricettore aumentano durante la fusione dei mioblasti per formare fibre muscolari, e topi a cui manca il ricettore muoiono poco dopo la nascita. Lo studio proposto mira a stabilire la funzione di questo ricettore atipico durante la differenziazione e la formazione del muscolo. L'interesse per questo ricettore è aumentato notevolmente in seguito alla scoperta di mutazioni nel gene responsabile per questo ricettore presso un paziente afflitto da una malattia muscolare.

I due progetti classificati in 4a e 5a posizione sono di buona qualità e giustificherebbero pure un sostegno da parte della Fondazione. Si tratta:

4. Del finanziamento di un dottorando durante tre anni nel laboratorio del **Dr. Emmanuelle Roulet e del Professor Urs Ruedg del Dipartimento di Farmacologia dell'Università di Ginevra**. Questi ricercatori si occupano da parecchi anni dell'importanza di differenze nei livelli del calcio per le varie patologie muscolari. Recentemente, hanno indirizzato la loro attenzione a un enzima, una isoforma della phospholipasi, che influenza l'entrata del calcio nelle cellule muscolari. Il progetto mira ad usare metodi della biologia molecolare per sradicare questo enzima onde ridurre la vulnerabilità di cellule derivate da topi mdx, un ceppo che porta una mutazione spontanea (vale a dire naturale) e che è considerato come un modello valido di malattie muscolari. L'interesse principale di questo progetto consiste nel fatto che uno dei fattori che modulano l'attività dell'enzima è controllato da glucocorticoidi, degli ormoni che rappresentano al momento uno dei soli mezzi per rallentare parzialmente l'avanzamento di certe malattie muscolari nell'uomo. La dimostrazione che detta phospholipasi avrebbe un ruolo determinante in questi meccanismi offrirebbe l'opportunità di ricercare una nuova generazione di agenti farmacologici.

5. Del sostegno di un postdottorando durante due anni nel laboratorio del **Dr. Luca Borradori degli Ospedali universitari di Ginevra** per proseguire uno studio sulle plachine, una famiglia di proteine implicata nella costruzione e il mantenimento del citoscheletro, lo scheletro interno delle cellule muscolari. Lo studio si focalizza su un nuovo membro di questa famiglia di proteine per definire la sua localizzazione nel citoscheletro, identificare le proteine con le quali interagisce, e definire la sua funzione per l'integrità delle fibre muscolari. Il progetto si basa sull'utilizzazione di diverse tecniche di biologia cellulare e molecolare.

Prof. Denis Monard, presidente

Rapport des boursiers

Nous avons le plaisir de vous présenter un résumé des travaux de 2 boursiers. Il s'agit de:

- **Prof. Laurent Bernheim, Faculté de Médecine, Département de Neurosciences Fondamentales, Centre Médical Universitaire, Université de Genève**

Interactions entre canaux ioniques, potentiel de repos, signaux calciques et facteurs de régulation myogénique durant la différenciation et la fusion des myoblastes humains

- **Dr. Susan Treves, Departments of Anaesthesia and Research, Basel University Hospital**

Functional role of JP45 in Skeletal Muscle Excitation-Contraction Coupling



Prof. Laurent Bernheim, Faculté de Médecine, Département de Neurosciences Fondamentales, Université de Genève

Interactions entre canaux ioniques, potentiel de repos, signaux calciques et facteurs de régulation myogénique durant la différenciation et la fusion des myoblastes humains



Introduction

La nature nous a donné le moyen de réparer nos fibres musculaires. Nous possédons tous dans nos muscles des petites cellules dormantes appelées cellules satellites. Lors de traumatismes musculaires ou d'étirements musculaires excessifs, les cellules satellites sont activées, se divisent et donnent naissance à des cellules filles appelées myoblastes. Ces myoblastes vont fusionner soit avec les fibres musculaires existantes soit entre elles pour former de nouvelles fibres musculaires. La capacité de multiplication et de réparation des cellules satellites suffit, chez un homme sain, pour faire face aux besoins de toute une vie.

Chez un patient atteint de myopathie, en revanche, les fibres musculaires sont fragilisées, elles casseront plus fréquemment. Les cellules satellites vont peu à peu s'épuiser, le muscle va d'abord s'atrophier puis finalement disparaître. L'idée proposée il y a déjà une quinzaine d'années est de prendre des myoblastes d'un donneur sain, de les amplifier en laboratoire et de les réinjecter dans les muscles d'une personne atteinte de myopathie. Cela s'appelle une greffe de myoblastes. Peu à peu le muscle devrait être ainsi colonisé par des cellules en bon état. Nous avons eu d'immenses espoirs car les résultats sont probants sur les petits animaux (souris). Malheureusement, ces greffes n'ont jamais eu les résultats escomptés chez l'homme. La plupart des myoblastes transplantés meurent et nous ne comprenons pas encore pourquoi. Ce n'est probablement pas une raison immunologique, mais c'est peut-être lié à des problèmes plus fondamentaux ayant trait à la genèse même du muscle squelettique à partir de myoblastes.

Malgré des progrès importants durant ces dernières années, les mécanismes moléculaires de la maturation et de la fusion des myoblastes sont toujours mal compris. Pour parvenir à traiter efficacement des myopathies par greffe de myoblastes, nous sommes convaincus qu'il faut identifier précisément la séquence des événements moléculaires initiaux permettant aux myoblastes de s'incorporer dans un muscle hôte. Nous pensons que cette connaissance permettra de définir les conditions idéales pour la survie et l'incorporation des myoblastes après transplantation.

But de nos recherches

Le but principal de notre recherche est d'identifier les déterminants moléculaires initiaux qui permettent à une fibre musculaire de se reconstituer à partir de myoblastes.

Méthodes

A partir de petits morceaux de muscles humains de la taille d'une tête d'allumette prélevés lors d'opérations orthopédiques (dons anonymes autorisés par la Commission d'éthique), nous purifions les cellules satellites et les amplifions sous forme de myoblastes dans des boîtes de culture. Puis, grâce à des milieux appropriés, nous recréons dans ces mêmes boîtes de culture de vraies fibres musculaires en quelques semaines. Cette préparation nous permet d'étudier avec une grande précision les étapes initiales de la genèse du muscle squelettique.

Résultats

La maturation et la fusion des myoblastes dépendent étroitement d'un influx de calcium du milieu extracellulaire vers l'intérieur de la cellule. Si cette entrée de calcium est interrompue, les myoblastes sont incapables de se différencier et de former des fibres musculaires.

Nous avons pu mettre en évidence que ce flux de calcium est dû à l'activation de canaux ioniques particuliers. Si ces canaux ioniques ne sont pas fonctionnels, l'ensemble du processus de formation des fibres musculaires est interrompu.

Nos recherches ont permis de démontrer qu'au tout début du processus de maturation amenant à leur fusion, le potentiel de repos des myoblastes devient très négatif (hyperpolarisation), proche de celui d'une fibre musculaire adulte. Ce phénomène est lié à l'activation de canaux laissant passer sélectivement les ions potassium. Nous avons identifié ces canaux en utilisant des stratégies de biologie moléculaire et les avons caractérisés par techniques électrophysiologiques. Ce sont des canaux potassiques rectifiants entrants de type Kir2.1. Récemment, nous avons pu montrer que l'activation de ces canaux Kir2.1 se faisait par la déphosphorylation de la tyrosine 242 du canal ionique lui-même. Cette déphosphorylation est liée à la diminution de l'activité tyrosine kinase lors des phases initiales de la différenciation des myoblastes.

L'activation des canaux Kir2.1 entraîne une hyperpolarisation qui a deux conséquences. Premièrement, elle génère une force électromotrice qui favorise l'entrée des ions calcium dans la cellule et, deuxièmement, elle ouvre des canaux qui sont perméables aux ions calcium. Nous avons décrit, pour la première fois, l'identité des canaux calciques impliqués. Il s'agit d'une part de canaux calciques de type T possédant la sous-unité $\alpha 1H$ comme sous-unité principale et, d'autre part, des canaux de type «store-operated channels», c'est-à-dire des canaux impliqués dans le remplissage des réserves de calcium intracellulaire. La conjonction de l'augmentation de force électromotrice favorisant l'entrée de calcium et de l'ouverture de canaux calciques de type T (toutes deux liées à l'hyperpolarisation cellulaire) permet une élévation du calcium intracellulaire.

La variation du calcium intracellulaire déclenche le processus de différenciation des myoblastes. Nos expériences ont mis en évidence que ceci se faisait à travers l'activation d'une enzyme intracellulaire centrale, la calcineurine. Cependant, nos travaux ont également montré que le processus de différenciation n'était optimal que si trois autres cascades enzymatiques intracellulaires étaient aussi activées: la kinase dépendante de la calmoduline, la kinase p38 activée par les mitogènes et la phosphatidylinositol 3-kinase. En effet, nous avons observé que l'expression des facteurs de transcription myogéniques cruciaux pour la différenciation tels myogénine et MEF2 n'était maximale que si ces quatre cascades enzymatiques intracellulaires étaient activées.

Je remercie la Fondation Suisse pour la Recherche sur les Maladies Musculaires pour son soutien durant ces dernières années. Sans cette aide, ce travail de recherche n'aurait certainement pas pu être réalisé.

Functional role of JP45 in Skeletal Muscle Excitation-Contraction Coupling



Skeletal muscle constitutes approximately 50% of the body mass and plays an important role in many vital functions. In striated muscle, activation of contraction is initiated by membrane depolarisation during an action potential, which causes release of Ca^{2+} stored in the sarcoplasmic reticulum in a process called excitation-contraction coupling. Excitation-contraction coupling occurs via a highly sophisticated supramolecular signalling complex at the junction between the sarcoplasmic reticulum and the transverse tubules and involves the transduction of an electrical signal into a

transient increase of the myoplasmic calcium concentration.

The core components of the excitation-contraction coupling supramolecular complex are the dihydropyridine receptor (DHPR), ryanodine receptor (RyR), and calsequestrin which serve as voltage sensor, sarcoplasmic reticulum Ca^{2+} release channel, and sarcoplasmic reticulum Ca^{2+} storage protein, respectively. Understanding the molecular basis of excitation-contraction coupling is important not only from a physiological point of view, but also in order to understand how the muscle copes with pathological conditions.

Alterations of excitation-contraction coupling underlie neuromuscular disorders such as Malignant Hyperthermia, Central Core Disease and Multi-minicore disease. Malignant Hyperthermia is a potentially fatal neuromuscular disorder, which occurs in genetically predisposed individuals when they are exposed to trigger agents such as volatile anesthetics and the depolarizing muscle relaxant suxamethonium. Central Core Disease and Multi-minicore disease, are characterized by hypotonia, muscle weakness, delay in achieving motor milestones and muscle atrophy. In order to understand the fine details underlying these as well as other neuromuscular disorders, including age-induced muscle atrophy, it is essential to understand in greater detail the mechanisms underlying excitation-contraction coupling, particularly identify the protein components involved in this process as any alteration in their composition may be linked to muscle malfunction.

During the past few years, our research has focused on the search for new proteins which may be involved in excitation-contraction coupling: we have identified several polypeptides, among which junctate and JP45 have been

shown to participate in calcium release, the event ultimately responsible for muscle contraction. Interestingly, initial studies have revealed that the amount of JP45 expressed in mouse skeletal muscle decreases during aging. Furthermore, we have shown that JP45 interacts with the dihydropyridine receptor and calsequestrin, two key components of the excitation contraction coupling signaling complex.

The generation of mice genetically modified in genes encoding proteins of the sarcoplasmic reticulum has allowed the production of animal models to study the fine mechanisms controlling E-C coupling. For example, the analysis of voltage dependent calcium currents in ryanodine receptor knock out muscle cells was fundamental to clarify the signalling mechanism between the two receptors. In order to investigate the role of JP45, we have created a JP45 knock-out animal model and examined the functional and biochemical properties of skeletal muscles from young JP45 KO mice and age-matched littermates.

We have generated a mouse line in which the gene encoding JP45 has been ablated; such a mouse is viable, reproduces normally and shows no major phenotypic alterations. The ablation of JP45 (Fig.1D) is not associated with major alterations in the content of other SR proteins such as the calcium pump (SERCA), calcium storage protein (calsequestrin), structural proteins of the sarcoplasmic reticulum (triadin, sarcalumenin) or the calcium release channel (ryanodine receptor) (Fig. 1 E).

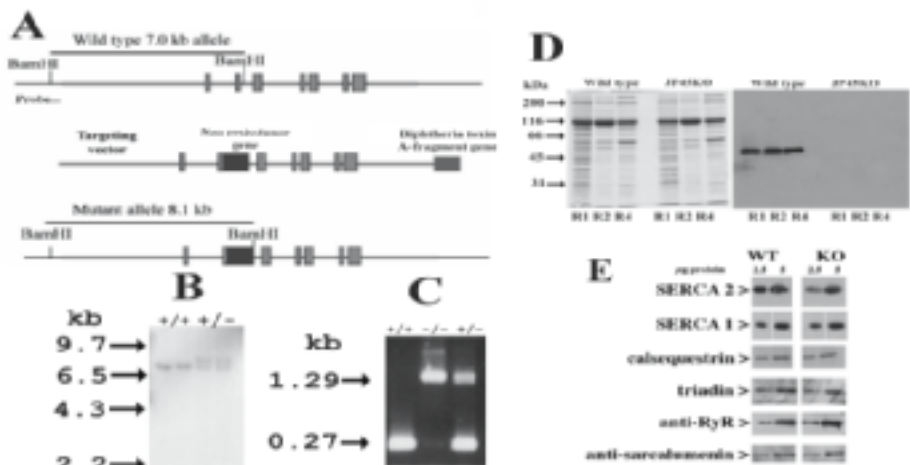


Figure 1: Strategy used to generate JP45 knock-out mice. A) Targeting vector construction strategy. B) Southern blot analysis of genomic DNA from ES cells of mutant mice. C) PCR analysis of genomic DNA from wild-type and JP45 KO mice. D) SR fraction proteins (10µg) separated on SDS-PAGE and stained with Coomassie BB (left) and anti-JP45 Ab (right). E) Western blot analysis of SR fraction proteins with anti-SR proteins.

To look for a skeletal muscle phenotype, we analysed the animals by using a voluntary running wheel set-up. The mice had free access to the wheel and could run ad libitum irrespective of the time of day. This experimental approach avoids potential problems linked to the effect of circadian rhythm on animal activity and/or animal compliance in performing non-voluntary motor activity. We assessed spontaneous dark-phase motor activity of three-month-old wild-type and JP45 KO mice, the total running distance and running speed of three month old wild type mice was approximately double compared to that of JP45 KO mice in the first week. Two weeks of training improved skeletal muscle performance in both wild type and JP45 KO mice.

What brings about the decrease of speed and total running distance in the JP45 KO mice? Our hypothesis is that it is associated with decreased muscle strength resulting from alterations to the excitation contraction coupling machinery caused by the lack of JP45. To investigate this possibility, we studied the mechanical properties of intact extensor digitorum longus (EDL) and soleus muscles from wild-type and JP45 KO mice.

Analysis of muscle contraction revealed significant changes in JP45 KO mice. Their EDL and soleus muscles exhibited decreased twitch and maximal tetanic absolute force compared to wild-type mice, while their contraction and relaxation kinetics did not differ significantly (Fig. 2).

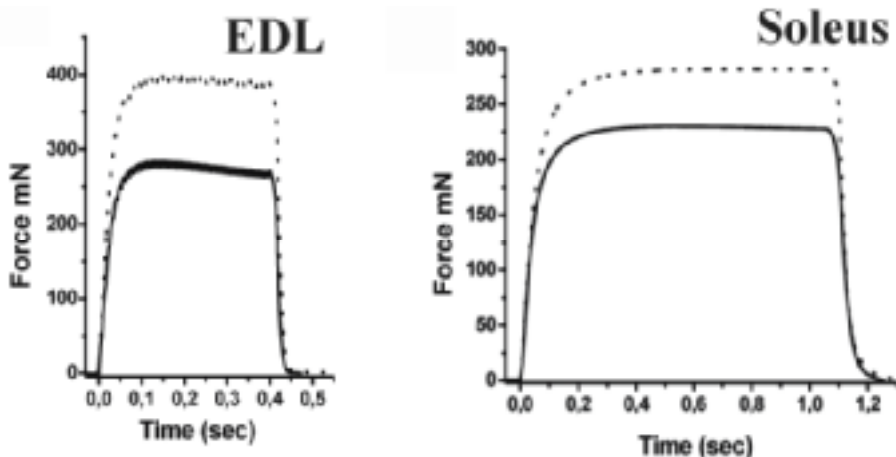


Figure 2: Mechanical properties of skeletal muscle from wild type and JP45 KO mice. Maximal tetanus force recorded in wild-type (dotted line) and JP45 KO (continuous line) mice. The force generated by JP45 KO muscles was significantly lower than that observed in muscle from wild type littermates.

Our studies are currently focused on understanding what brings about these changes in muscle strength. These studies are relevant not only understanding in greater detail the mechanisms responsible for neuromuscular disorders of a defined genetic base, but also important in understanding the event leading to diminished function of skeletal muscle in the elderly population since our studies have also demonstrated that the JP45 protein content diminishes during aging in mice.

In conclusion our study on JP45 provides new insights into the mechanism(s) responsible for diminished muscle strength and we propose JP45 as a promising molecular target for strategies to counteract the decline in skeletal muscle strength in a variety of conditions, including ageing.



Jahresbericht 2006



Zusammenfassung www.santhera.ch



Santhera vermeldet ein erfreuliches Jahr 2006. Die Resultate widerspiegeln den markanten Fortschritt des Unternehmens in allen Geschäftsbereichen:

- 1) In der Produktentwicklung, wo Santhera derzeit die Einreichung zur Marktzulassung für die Leitsubstanz SNT-MC17 (INN: idebenone) für Friedreich-Ataxie (FRDA) in Europa vorbereitet sowie eine Phase-III-Studie mit SNT-MC17 in Friedreich-Ataxie in den USA plant. Ausserdem befindet sich der Wirkstoff für zwei weitere Indikationen, Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) und Leber Hereditäre Optikusneuropathie (LHON), in Phase-II-Studien.
- 2) Im Bereich Partnering, wo Santhera im Rahmen eines Kooperationsvertrages mit der finnischen Juvantia Pharma JP-1730 (INN: fipamezole) zur Behandlung von Dyskinesie bei Parkinsonpatienten (DPD) weiterentwickelt.
- 3) In der Finanzierung, wo sich Santhera dank der erfolgreichen Publikumsöffnung (IPO) und der anschliessenden Kotierung an der SWX Swiss Exchange die nötigen Mittel für die Weiterentwicklung der Pipeline und den Aufbau der eigenen Vertriebsorganisation in den USA gesichert hat. Zum Jahresende 2006 beliefen sich die Cash-Reserven auf CHF 125.7 Millionen.

Aktueller Stand der Entwicklungsprojekte

SNT-MC17 in FRDA:

Eine kürzlich mit den US National Institutes of Health (NIH) durchgeführte klinische Studie hat eine Verbesserung von neurologischen Parametern und bei Aktivitäten des täglichen Lebens gezeigt. Diese positiven Ergebnisse wurden nach einer sechsmonatigen Behandlung mit Tagesdosen von 900 mg oder 2,250 mg für erwachsene Patienten erzielt.

Basierend auf diesen positiven Daten und einer neuen Richtlinie der Europäischen Arzneimittelzulassungsbehörde EMEA für die Zulassung von Medikamenten für Krankheiten mit einer niedrigen Patientenzahl bereitet Santhera zurzeit einen Antrag für die europäische Marktzulassung im vor. Verläuft alles nach Plan, könnten die ersten Produktverkäufe von Santhera in der 2. Jahreshälfte 2008 durch den Marketingpartner Takeda erfolgen. Die laufende Phase-III-Studie in Europa wird weitergeführt, um zusätzliche Sicherheits- und Wirksamkeitsdaten in einer grösseren Patientenpopulation zu erheben.

In den USA hat Santhera ein Protokoll für eine Phase-III-Studie unter ihrer offenen IND (Investigational New Drug) eingereicht und befindet sich nun in einem sog. Special-Protocol-Assessment durch die US Food and Drug Administration. Das Protokoll widerspiegelt die wichtigsten Erkenntnisse aus der gemeinsamen NIH-Studie betreffend neurologischer Endpunkte und Wirkungs-dosis. Santhera geht davon aus, dass für diese Phase-III-Studie deutlich weniger Patienten rekrutiert werden müssen und die Behandlungsdauer markant kürzer ist, als dies ursprünglich geplant war. Mit der Patientenrekrutierung dürfte im Sommer 2007 begonnen werden.

SNT-MC17 in Duchenne Muskeldystrophie (DMD):

Die Patientenrekrutierung der Phase-II-Studie ist abgeschlossen und die ersten Patienten haben die 1-jährige Studiendauer bereits beendet. Resultate werden für die 2. Jahreshälfte 2007 erwartet. Bei einem positiven Ausgang, beabsichtigt Santhera nach Absprache mit der EMEA und der FDA ein Phase-III-Programm zu beginnen. Mittlerweile hat SNT-MC17 für DMD in der EU und in den USA den Orphan-drug-Status erhalten.

SNT-MC17 in Leber Hereditäre Optikusneuropathie (LHON):

Die beiden Studienzentren in Deutschland und Grossbritannien sind offen und bereit zur Rekrutierung von Patienten für eine Phase-IIa-Studie. Geprüft wird die Wirksamkeit von SNT-MC17 auf den Verlauf des Sehverlusts bei LHON-Patienten. Mittlerweile hat Santhera in der EU und in den USA auch für SNT-MC17 in LHON den Orphan-drug-Status erhalten.

JP-1730 in Dyskinesie bei Parkinsonpatienten (DPD):

Zurzeit laufen die letzten Vorbereitungen einer Phase-IIb-Studie, welche in den USA unter der offenen IND von Juvantia in der 2. Jahreshälfte 2007 beginnen soll. Die einmonatige Wirksamkeitsstudie soll die positiven Ergebnisse aus einer vorangegangenen Phase-IIa-Studie bei einer grösseren Patientenzahl bestätigen.



Projet ORPHANET (www.orpha-net.ch et www.orpha.net)



A l'échelle internationale, **Orphanet** est devenu, après 10 années d'activité, le site de référence mondial pour la documentation et l'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins. En libre accès et destiné à tous les publics, le but du projet est d'offrir des informations, fiables et à jour, sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Supervisée par un comité éditorial de 35 experts européens, l'encyclopédie Orphanet couvre actuellement plus de 5000 maladies.

Les manuscrits sont rédigés en anglais, puis traduits en français, allemand, italien, espagnol et portugais. Le réseau international compte aujourd'hui 35 pays partenaires dont la tâche est d'identifier les ressources nationales en lien avec les maladies rares (consultations, laboratoires de diagnostic, recherches en cours, essais cliniques, registres et associations de malades). Le besoin d'un tel outil n'est plus à démontrer puisque Orphanet est aujourd'hui consulté, dans 6 langues, par plus de 22'000 utilisateurs par jour provenant de 160 pays. Orphanet sert tous les types de public dont un tiers sont des malades et leur famille et deux tiers sont des professionnels (professionnels de la santé, média, industriels, enseignants, étudiants). Ces éléments confirment l'importance d'une information rigoureuse et complète pour mieux cheminer dans le parcours difficile de diagnostic et de prise en charge des patients atteints de maladies rares. Le projet principal pour 2007 est de développer une nouvelle version de la base de données avec davantage de services et d'offrir un site Internet nouveau, plus convivial et conforme aux normes pour handicapés.

A l'échelle nationale, **Orphanet Suisse** est coordonné depuis 2004 par la doctoresse **Loredana D'Amato Sizonenko**, FMH en Pédiatrie avec une formation en Génétique Médicale. Orphanet Suisse est basé dans le service de Génétique Médicale aux Hôpitaux Universitaires de Genève.

Avec la collaboration du Comité scientifique national, constitués de représentants de plusieurs spécialités médicales, la mission est de faire l'inventaire des ressources expertes du pays, dans le domaine des consultations, des laboratoires de diagnostic, des recherches en cours, des essais cliniques, des registres et des associations de malades.

La collecte des données nationales se poursuit (cf. figure statistiques des données nationales).

Parmi les objectifs d'Orphanet Suisse, la priorité était de confirmer la dimension nationale du programme et d'assurer un financement à moyen et long terme. Rappelons que le programme a été financé pendant deux ans jusqu'en avril 2006 par la Fondation Telethon Action Suisse (FTAS) pour un montant de 150.000 francs. Pour 2006, un soutien financier intermédiaire a été assuré par Interpharma et des Loteries cantonales.

Grâce au soutien de nombreuses institutions, un pas déterminant a été effectué en septembre 2006 avec la reconnaissance et le soutien d'Orphanet Suisse par la Conférence Suisse des directrices et directeurs cantonaux de la santé (CDS-GDK) Considérant le programme comme «une action nationale dans un réseau international», le comité directeur de la CDS a recommandé aux cantons d'apporter leur soutien financier de 2007 à 2010, date à laquelle la situation d'Orphanet Suisse sera réévaluée. A ce jour, la participation financière de la quasi-totalité des cantons et du Liechtenstein assure la légitimité et la crédibilité d'Orphanet Suisse.

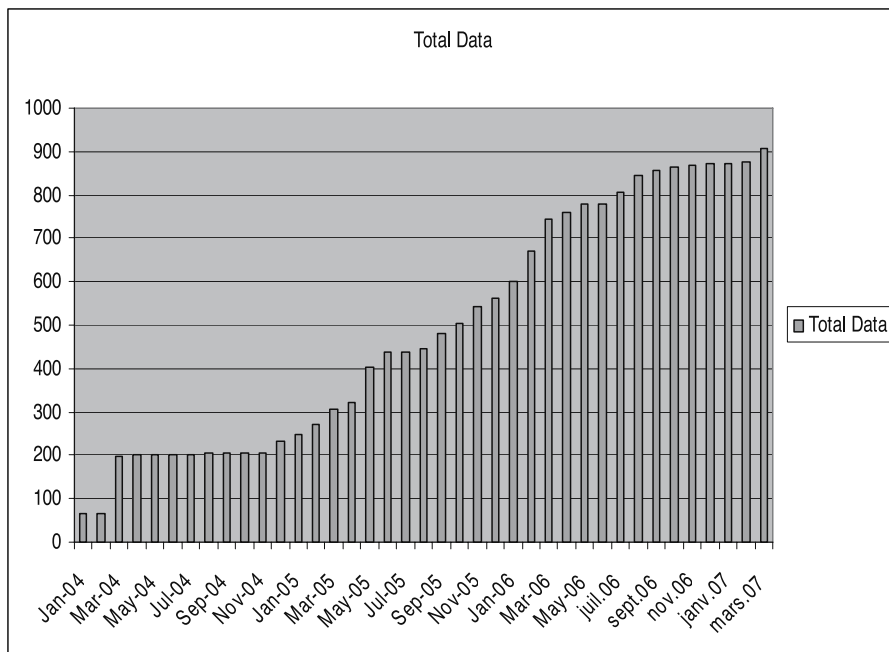
Le Comité scientifique Suisse

Vu le très grand nombre de maladies rares traitées sur le site Orpha-net, il est indispensable d'avoir des représentants de plusieurs spécialités médicales pour valider les données inscrites sur le site. A cet effet, il a été constitué un Conseil scientifique suisse. A fin 2006, il était formé des personnalités suivantes:

Dr Armand Bottan	Dysmorphologie, syndromes génét.	Genève
Prof. Jean-Michel Dayer	Allergie et Immunologie	Genève
Dr Michel Duchosal	Hématologie	Lausanne
Prof. Cem Gabay	Rhumatologie adulte	Genève
Dr Nicolas Guertler	Otorhinolaryngologie	Aarau
Dr Charles Haenggeli	Neuropédiatrie	Genève
Prof. Daniel Hohl	Dermatologie	Lausanne
Dr Romain Lazor	Pneumologie	Berne
Dr Christoph Meier	Endocrinologie, Diabète	Zurich
Dr Dagmar Keller	Cardiologie	Bâle
Dr Hans Jung	Neurologie adulte	Zurich
Dr Michael Hofer	Rhumatologie pédiatrique	Lausanne

ORPHANET SUISSE: Statistiques des données suisses

janvier 2004 – mars 2007



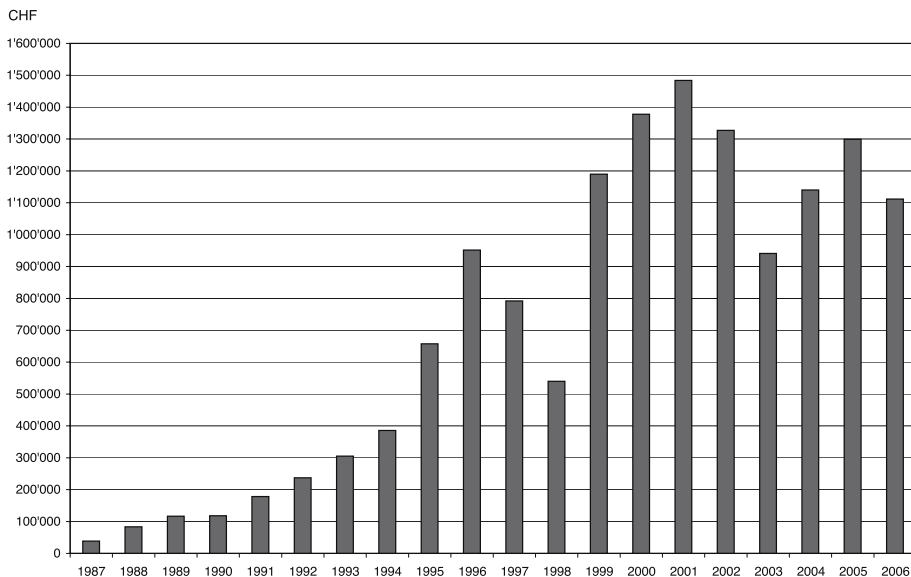
Ressources	mars.04	mars.05	mars.06	mars.07
Professionals	53	78	164	218
Clinicians	5	21	49	52
Clinics	3	16	47	51
Lab - Diagnostic	13	18	23	50
Tests	98	129	328	374
Lab - Research	4	8	27	30
Research Projects	5	13	43	47
Support Groups	15	17	52	66
Registers	0	1	3	5
Networks	0	4	7	15
Clinical Trials	0	0		
Total Data	196	305	743	908

Engagements financiers de la Fondation

Le cap du million est de nouveau franchi

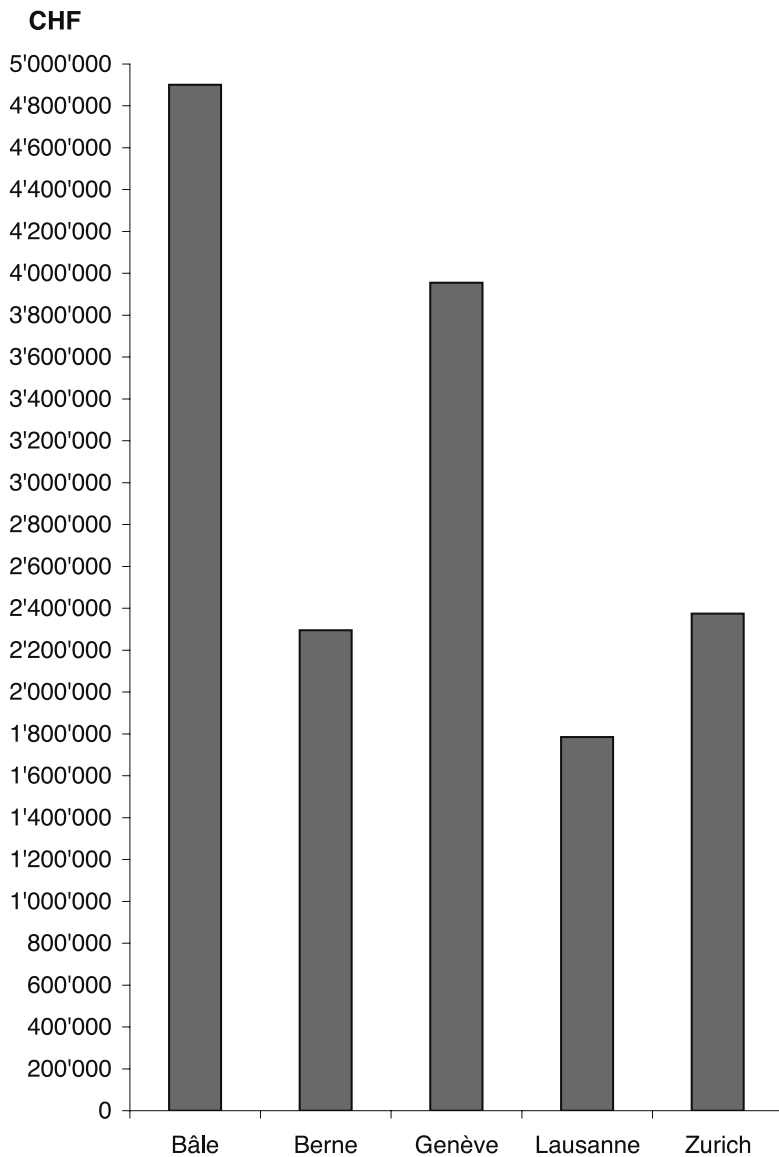
En 1987, la Fondation avait le plaisir d'attribuer la première bourse au Prof. Hans Moser de Berne pour un montant de Frs 24'288.-. Depuis, la situation s'est développée d'une façon réjouissante. En effet, ces dernières années, notre soutien financier annuel a été de l'ordre du million de francs. En 2006, les dépenses consacrées à la recherche se sont montées à Fr. 1'111'657.-. Nous sommes particulièrement heureux d'avoir à nouveau atteint ce niveau élevé de financement à une période où les fonds publics diminuent.

Evolution des dépenses consacrées à la recherche



La répartition géographique des institutions bénéficiaires est intéressante. Elle montre que toutes les facultés de médecine de notre pays s'intéressent à ce domaine de recherche.

Répartition des bourses par Université (Etat en décembre 2006)



A. Liste des bourses allouées

Années	Bénéficiaires	Montant
1987	Dr Barkas, Lausanne, Dr Moser, Berne	83'743.-
1988	Dr Barkas, Lausanne, Dr Wallimann, Zürich	105'159.-
1989	Dr. Wallimann, ETH, Zürich	200'000.-
1990	Prof. Bader, Genève, Prof. Eric Engel, Genève	239'099.-
1991	Dr Pico Caroni, Basel, Prof. Charles Bader, Genève	115'000.-
1992	Dr Théo Wallimann, ETH, Zürich	51'350.-
1993	Prof. Wallimann, Dr Pico Caroni, Prof. Charles Bader Dr M. Morris, Genève, Prof. Urs T. Rüegg, Lausanne	705'700.- 382'000.-
1994	Prof. M. Rüegg, Basel, Prof. P. Aebischer, Lausanne Prof. Rudolf Billeter, Berne	460'661.- 230'812.-
1995	Dr Hagios, Prof. Brenner, Basel, Dr Tribollet, Genève Dr. Burgunder, Bern, Prof. U. Rüegg, Prof. Wallimann	153'000.- 549'950.-
1996	Prof. Brenner, Dr Ann Kato, Dr. L. Bernheim, Genève Prof. M. A. Rüegg, Basel, Dr Pico Caroni, Basel	549'544.- 354'102.-
1997	Dr. S. Krähenbühl, Berne, Prof. V. Schmid, Basel	232'400.-
1998	Drs Caroni, T. Meier, U. Müller, A. Urwyler, Basel Drs Burgunder, Berne, Bernheim, Prof. Bader, Genève Dr. Ch. Fuhrer, Zürich, Prof. U. T. Rüegg, Lausanne	409'800.- 590'900.- 230'900.-
1999	Prof. Dr. H.R. Brenner, Prof. Markus A. Rüegg, Basel Prof. J.-M. Burgunder, Prof. Dr. Joachim Weis, Bern Dr. Martin Flück, Bern, Prof. Ann Kato, Genève Dr. Christian Fuhrer, Prof. Dr. J-C. Perriard, Zürich Contributions aux frais de laboratoire	456'800.- 251'120.- 280'000.- 420'520.- 160'000.-
2000	Prof. A. Kato Genève, Dr Nicolas Mermod, Lausanne Dr P. Caroni, Dr U. Müller, F. Miescher Institut, Basel Prof. Dr U. Suter, Institut für Zellbiologie, ETH Zürich Contribution aux frais de laboratoire	435'000.- 334'000.- 192'840.- 160'000.-
2001	Prof. Dr Christian Fuhrer, Universität Zürich Prof. J.P. Giacobino, Biochimie, Université de Genève Prof. Dr Markus Rüegg, Biozentrum Universität Basel Dr Walter-Barakat, Service neurologie, CHUV, Lausanne Contribution aux frais de laboratoire	104'400.- 79'920.- 292'700.- 92'700.- 160'000.-
2002	Dr Timo Buetler, Pharmacologie, Université Lausanne Dr Pico Caroni, Friedrich Miescher Institut, Basel Prof. Dr Ch. Fuhrer, Hirnforschung, Uni Zürich Dr Jacques Ménétrey, Hopital Universitaire, Genève Prof. Beat Trueb, Universität Bern Dr Susan Treves, Dep. Anaestheisa, Universität Basel Contribution aux frais de laboratoire	123'600.- 237'000.- 244'200.- 235'650.- 121'050.- 120'000.- 120'000.-
2003	Prof. H.R. Brenner, Institut Physiologie Universität Basel Prof. L. Bernheim, Départ. physiologie, Uni. Genève Prof. N. Mermod, Biotech. Moléculaire, Uni. Lausanne Prof. Ueli Aebi, Biozentrum, Universität Basel	178'000.- 241'236.- 228'300.- 292'170.-

2003	Dr Luca Boradori, Neurosciences, Uni Genève	161'000.- ⁺
	Prof. Joachim Weis, Pathologisches Institut, Uni Bern	29'000.-
	Contribution aux frais de laboratoire	120'000.-
2004	Dr. Denis Bron, Myovec, Obererlinsbach	90'000.-
	Prof. Christian Fuhrer, Institut Hirnforschung, Uni Zürich	118'100.- [*]
	Dr. Alex Odermatt, Abteilung für Nephrologie, Uni Bern	179'850.- ⁺
	Prof. Dr Markus Rüegg, Biozentrum Universität Basel	202'400.- [*]
	Contribution aux frais de laboratoire	120'000.-
2005	Dr Irina Agarkova, Institut Zellbiologie, ETH Zürich	188'300.- ⁺
	Prof. Dr Markus Rüegg, Biozentrum Universität Basel	165'134.- ⁺
	Dr Susan Treves, Dep. Anaestheisa, Universität Basel	122'420.- [*]
	Dr Jacques Ménétrey, Dép. Chirurgie, Université Genève	85'000.-
	Prof. Urs T. Rüegg, Labo Pharmacologie, Uni Genève	102'260.- ⁺
	Prof. Ernst Niggli, Dép. de Physiologie, Université Berne	277'800.- [*]
	Prof. Bernhard Wehrle-Haller, Physiologie, Uni Genève	166'920.- [*]
	Contribution aux frais de laboratoire	140'000.-
2006	Prof. Ueli Aebi, Biozentrum, Universität Basel	135'301.- [*]
	Dr Pico Caroni, Friedrich Miescher Institut, Basel	244'800.- [*]
	Prof. Beat Trueb, Universität Bern	180'000.- ⁺
	Dr Emmanuelle Roulet, Pharmacologie, Uni Genève	131'146.- [*]
	Dr Luca Boradori, Neurosciences, Uni. Genève	161'694.- ⁺
	Contribution aux frais de laboratoire	130'000.-
Total		Fr. 14'455'451.-

* Engagement s'étalant sur 3 ans

⁺ Engagement s'étalant sur 2 ans

Schweizerisches Netzwerk zum Studium der Friedreich'sche Ataxie

1999	PD Dr Thomas Meier, Myocontract, Basel	200'000.-
1999	PD Dr K. Rösler, Neurologische Klinik der Universität, Bern	70'000.-
1999	Dr Michael Morris, Division de génétique médicale, Université de Genève	25'000.-
1999	Prof. Dr Charles Bader, Division de recherche clinique neuro-musculaire, Université de Genève	65'500.-
2000	Prof. Dr Jean-Marc Burgunder, Neurologische Klinik der Universität Bern	74'000.-
2001	Dr Magistris, Faculté de médecine, Université de Genève	65'500.-
Total		Fr. 500'000.-

Ce programme a pu être réalisé grâce à la générosité d'une donatrice de Zürich.

B. Soutien financier à
 «European Neuro-Muscular Centre» (1994-2006) **Fr. 451'420.-**

C. Soutien à la Postformation

**C1. Participation au programme des bourses MD/PhD
 de l'Académie suisse des sciences médicales**

Années	Bénéficiaires	Montant
1992	Mme Sandrine Bost, Genève	150'000.-*
1994	M. Kaspar Vogt, Berne	150'000.-*
1999	M. Tobias Pauli, Basel	150'000.-*
2003	Dr. Marc-Olivier Sauvain, Genève	150'000.-
Total		Fr. 600'000.-

C2. Soutiens ponctuels

Années	Bénéficiaires	Montant
2002	Dr P.Y. Jeannet, neuro-pédiatre au CHUV à Lausanne	50'000.-
2002	Dr G.P. Ramelli, pédiatre à l'Hopital de Bellinzona	50'000.-
Total		Fr. 100'000.-

D. Soutien financier à des conférences

Date	Conférence	Montant
1992	Séminaire Sociétés Suisses biologie expérimentale, Bâle	3'000.-
1993	22nd European Muscle Conference, Gwatt-Center,	18'400.-
1993	Congrès Société Suisse neurologie, Prof. Morgan-Hughes	760.-
1996	Société genevoise des neurosciences	1'000.-
1996	Konferenz "Rise of Cell Biology", Prof. Eppenberger, Zürich	6'000.-
1996	Swiss Meeting on Muscle Research, Macolin	2'650.-
1998	2 ^{ème} réunion des boursiers à Macolin	3'160.-
1998	Congrès sur les acides polysialiques, Marseille	4'500.-
1998	Société genevoise de neurosciences	2'000.-
	Société genevoise de neurosciences	500.-
1999	Participation de Isabelle Courdier de Bâle	500.-
1999	Symposium concernant les maladies musc. Budapest	3'000.-
1999	Symposium Myoblasts transplantation, Montreux	10'000.-
2000	Réunion Société suisse des neurosciences, Bâle	1'000.-
2001	Société genevoise des neurosciences	500.-

2001	3 ^{ème} réunion des boursiers à Macolin	4'484.-
2002	4 ^{ème} réunion des boursiers à Macolin	1'538.-
2004	5 ^{ème} réunion des boursiers à Macolin	12'415.-
2006	6 ^{ème} réunion des boursiers à Macolin	11'900.-
Total		Fr. 87'307.-
Engagements financiers totaux (1986-2006)		Fr. 16'194'178.-



Le 6^{ème} séminaire de Macolin a rencontré un grand succès

Le 6^{ème} séminaire organisé à Macolin du 3 au 5 décembre 2006 par le Professeur Denis Monard, président du Conseil scientifique de la Fondation, a rencontré à nouveau un très grand succès. Il a été suivi par 52 participants provenant de tous les groupes de recherche soutenus par la Fondation. 17 orateurs se sont succédés pendant les trois jours pour faire des présentations de 30 à 40 minutes.

En complément, 2 séances de posters ont permis à 21 groupes de recherche de présenter le fruit de leur travail. Les principaux thèmes abordés concernaient la thérapie génique, la jonction neuro-musculaire et les canaux de potassium.

Cette rencontre organisée tous les deux ans dans une ambiance très conviviale a de nouveau permis de fructueux échanges entre les différents groupes de recherche. Elle permet également à de jeunes personnes de bénéficier de l'expérience de chercheurs chevronnés.

La Fondation est reconnaissante aux participants d'accepter des conditions d'hébergement assez spartiates, ce qui réduit les coûts d'organisation.

Pendant la séance Poster du lundi après-midi, une équipe de la télévision régionale ICITV de Vevey, mandatée par le Telethon, a fait un reportage très vivant.

Le prochain séminaire de Macolin aura lieu **du 30 novembre au 2 décembre 2008.**

Jahresrechnung 2006

Bilanz

Bankkonti BLKB	
Postcheckkonto	
Mobilien	
Guthaben Verrechnungssteuer	
Wertschriften	Obl. CHF-Inland
	Obl. CHF-Ausland
	Obl. Fremde Währungen
	Aktien Inland
	Aktien Ausland
	Rev.conv.Notes
Beteiligungen	Santhera Pharmaceuticals (vormals Myocontract AG)
Transitorische Aktiven	

Total Aktiven

Stiftungskapital	
Freies Kapital	
Schwankungsreserven	
Transitorische Passiven	
Aufwand - Ertragsüberschuss	

Total Passiven

31.12.2006	31.12.2005
CHF	CHF
281'993.16	279'721.91
455'421.03	123'517.58
4'300.00	5'731.10
48'719.10	13'641.25
1'099'930.00	1'107'430.00
790'640.00	694'720.00
410'357.00	921'631.00
278'105.00	37'750.00
154'836.00	144'288.00
99'023.00	421'441.00
1'045'590.00	0.00
37'115.00	38'681.00
4'706'029.29	3'788'552.84
40'000.00	40'000.00
3'748'552.84	3'815'883.29
500'000.00	0.00
0.00	0.00
417'476.45	-67'330.45
4'706'029.29	3'788'552.84

Erfolgsrechnung

Büro und Verwaltungskosten	
Löhne/Soz.-Leist. Sekretariat	
Postcheckspesen	
Bankspesen	
Depotgebühren	
Sitzungskosten	
Reisespesen	
Infokosten	
Mitgliedschaft ENMC/AGFA	
Kursverluste	
Stipendien	
Abschreibungen	
Aufwandüberschuss	

Total Aufwand

Spenden	
Legate	
Téléthonspenden	
Kapitalerträge	
Kursgewinne	
Aufwertung Beteiligung	

Total Ertrag

2006	2005
CHF	CHF
10'728.50	7'109.65
41'444.25	24'026.90
1'236.60	126.80
25'046.20	22'131.25
6'396.10	7'522.35
2'652.50	9'731.00
1'341.40	1'567.00
14'798.40	22'133.35
53'431.25	53'562.50
26'454.55	54'005.20
1'111'657.00	1'299'139.95
95'606.70	249'648.00
417'476.45	-67'330.45
1'808'269.90	1'683'373.50
202'325.50	393'797.00
15'447.10	30'000.00
900'000.00	1'000'000.00
46'404.25	101'194.55
109'993.05	158'381.95
534'100.00	0.00
1'808'269.90	1'683'373.50

Bericht der Revisionsstelle



Als Revisionsstelle haben wir die Buchführung und die Jahresrechnung (Bilanz und Erfolgsrechnung) der Schweizerischen Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten für das am 31. Dezember 2006 abgeschlossene Geschäftsjahr geprüft.

Für die Jahresrechnung ist der Stiftungsrat verantwortlich, während unsere Aufgabe darin besteht, diese zu prüfen und zu beurteilen. Wir bestätigen, dass wir die Anforderungen hinsichtlich Befähigung und Unabhängigkeit erfüllen.

Unsere Prüfung erfolgte nach den Grundsätzen des schweizerischen Berufsstandes, wonach eine Prüfung so zu planen und durchzuführen ist, dass wesentliche Fehlaussagen in der Jahresrechnung mit angemessener Sicherheit erkannt werden. Wir prüften die Posten und Angaben der Jahresrechnung mittels Analysen und Erhebungen auf der Basis von Stichproben. Ferner beurteilten wir die Anwendung der massgebenden Rechnungslegungsgrundsätze, die wesentlichen Bewertungsentscheide sowie die Darstellung der Jahresrechnung als Ganzes. Wir sind der Auffassung, dass unsere Prüfung eine ausreichende Grundlage für unser Urteil bildet.

Gemäss unserer Beurteilung entsprechen die Buchführung und die Jahresrechnung dem schweizerischen Gesetz, der Stiftungsurkunde und dem Reglement. Wir empfehlen, die vorliegende Jahresrechnung zu genehmigen.

Basel, 28. Juni 2007

Pricewaterhouse Coopers AG
Th. Blumer R. Schmidt

Wir danken der PRICEWATERHOUSE COOPERS für die kostenlose Prüfung der Jahresrechnung.

Commentaires financiers

L'analyse des comptes permet de faire les commentaires suivants:



Au niveau des **recettes**, mentionnons l'apport du Téléthon qui se monte à Fr. 900'000.– soit le 50% des recettes. Les dons sont réjouissants, grâce au fidèle soutien des membres bienfaiteurs et aux subventions de deux fondations. Dans le cadre du 20^{ème} anniversaire de la Fondation, nous avons obtenu le soutien de quelques loteries cantonales de Suisse allemande et une aide accrue du monde économique (voir tablelle ci-dessous).

La Loterie Romande est déjà intervenue directement dans le cadre du Telethon. Quant au poste *Aufwertung Beteiligungen* qui se monte

à Frs 534'000.–, il mérite des explications.

Dès 2001, la Fondation a soutenu la société Santhera à Liestal, qui développe des médicaments pour les maladies rares. Vu l'état réjouissant de ses recherches, cette société est entrée en bourse en novembre 2006. La valeur de nos actions au 31 décembre 2006 se montait à Frs 1'045'590.– La société étant au début de la commercialisation de ses produits, nous avons jugé prudent de mettre Frs 500'000.– dans les réserves.

Au niveau des **dépenses**, le poste salaire (Löhne) est plus important. Cela vient du fait que notre secrétaire général a augmenté son temps de travail en participant à la cellule Sponsoring et Marketing du Telethon. Les pertes et les gains sur transactions sont moins élevés. Les frais d'information et de séances sont plus bas et atteignent un niveau normal. Le montant consacré aux **bourses** (Spenden) dépasse à nouveau le million de francs ce qui est très réjouissant. Notre contribution au Centre neuromusculaire européen (ENMC) est identique à celle de 2005. Le poste amortissement (Abschreibungen) est en baisse. Il s'agit de l'amortissement de notre dernier versement à Santhera au début de 2006.

Liste de dons 2005

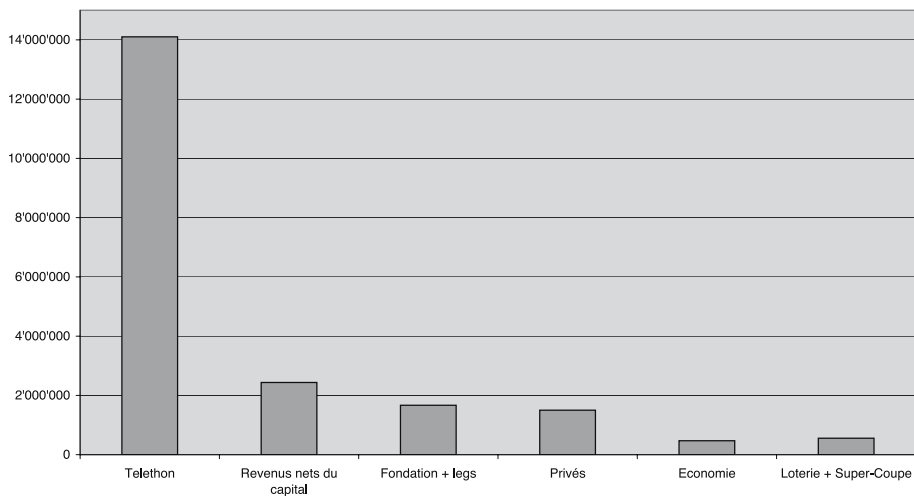
Membres bienfaiteurs, Privés, Autres	Fr. 18'125.–
Industries, Assurances, Banques	Fr. 29'200.–
Fondations	Fr. 135'000.–
Legs	Fr. 15'447.–
Loteries cantonales (SH,AG,AR,NW)	Fr. 20'000.–
	<hr/>
	Fr. 217'772.–

Nous remercions infiniment tous nos généreux donateurs, spécialement les 2 fondations et les entreprises suivantes:

Basellandschattliche Kantonalbank, Binningen
Aare und Tessin AG, Olten
AEK Energie, Soleure
BMW Schweiz , Dielsdorf
EKZ Elektrizitätswerke Kanton Zürich,Zürich
Bank Julius Baer, Zürich
AXPO Holding, Baden
Banque Cantonale Vaudoise, Lausanne
Ronda AG, Lausen
UBS Stiftung für Soziales und Ausbildung, Zürich
Petroplus Refining AG, Cressier
Richemont International SA, Villars- sur- Glâne
Breitling Chronométrie SA, La Chaux de Fonds
Pricewaterhouse Coopers, Bâle

Philippe Rognon

Sources de financement (1985 – 2006)



TELETHON



3,30 millions de francs en 2006

Légère augmentation des dons récoltés pour le TELETHON ACTION SUISSE

En 2006, les Suisses et Suissesses ont de nouveau fait preuve d'une grande solidarité envers le TELETHON, puisque la somme récoltée se monte à environ 3,3 millions de francs.

Les dons reposent essentiellement sur 3 piliers (les très nombreuses manifestations organisées le week-end du TELETHON, les actions des Sapeurs Pompiers et de la Protection Civile et les fidèles donateurs par téléphone ou courrier). Il est cependant important de noter que même si la plupart des dons proviennent de la Suisse Romande et de la Suisse Italienne, la Suisse Alémanique participe aussi à chaque nouvelle édition.

Grâce à la générosité renouvelée des donateurs, la Fondation TELETHON Action Suisse (FTAS) peut poursuivre son combat pour la guérison des maladies neuromusculaires et des maladies génétiques rares dont sont atteintes plus de 20'000 personnes en Suisse.

La FTAS financera cette année, à raison de CHF 1'220'000.–, plusieurs programmes de recherche dont CHF 850'000.– à notre Fondation. Ces programmes de recherche permettront d'explorer les pistes thérapeutiques prometteuses dont les résultats confortent la FTAS dans sa certitude: un jour, il sera possible de guérir les malades d'origine génétique.

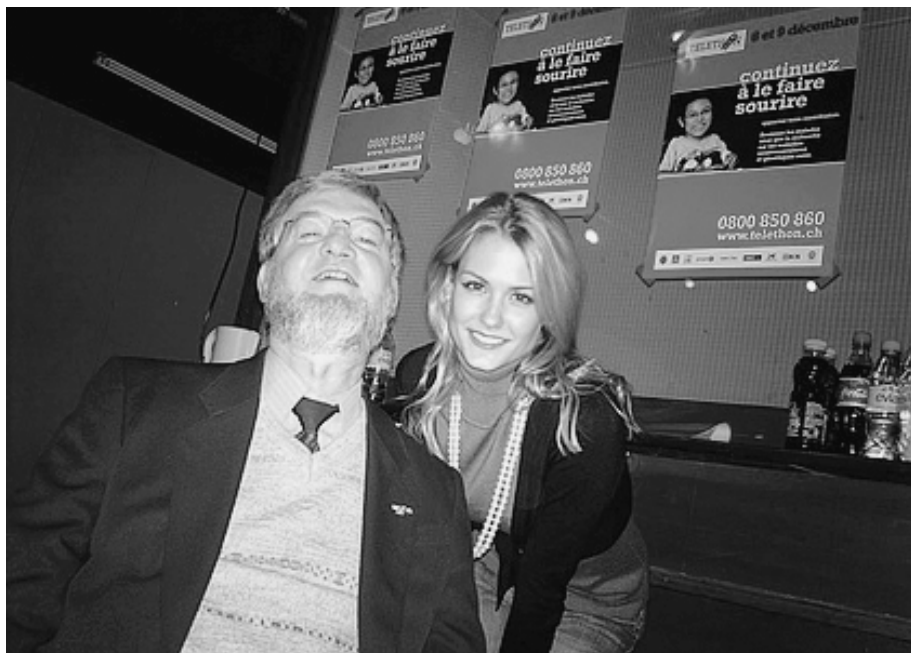
Les résultats s'accumulent au fil des jours puisqu'en l'espace de quelques années l'espérance de vie des enfants atteints de la myopathie de Duchenne est passée de 20 à 30 ans. Un programme européen de soutien à la recherche clinique TREAT NMD va débiter en janvier 2007.

Un montant de CHF 1'110'000.– servira à l'aide directe aux malades et à leurs familles par l'intermédiaire des associations participant au Telethon comme l'Association de la Suisse Romande et Italienne contre les Myopathies (ASRIM), die Gesellschaft für Muskelkranke et la Société Suisse pour la Fibrose Kystiques (CHCF, Mucoviscidose).

Depuis 1988, notre combat pour vaincre les maladies neuromusculaires se poursuit sans relâche grâce à la formidable mobilisation des Sapeurs Pompiers, de la Protection Civile, des nombreuses Sociétés locales, Lions Club ainsi que les organisateurs de nombreuses manifestations.

Depuis quelques années, nous avons pu augmenter le nombre de reportages des manifestations grâce à l'engagement des TV régionales, notamment à travers les 30 heures d'émission en direct dans toute la Suisse Romande. La presse et les radios locales sont également des artisans du succès du TELETHON.

Dans le cadre de ces 30 heures d'émission, une soirée spectacle est organisée chaque année en présence d'un nombreux public avec la participation d'artistes, de sportifs, de chercheurs et de malades.



Yves Bozzio, président du TELETHON avec Lauriane Gilliéron, Miss Suisse 2005

Il est particulièrement réconfortant de voir que l'avenir du TELETHON paraît assuré par les bénévoles toujours plus nombreux et solidaires.

C'est avec confiance et enthousiasme que nous préparons le **20ème TELETHON 2007, les 7 et 8 décembre prochains.**

Notre nouveau site internet www.telethon.ch accueille vos dons tout au long de l'année, également par virement postal au **CCP 10-16-2**



William White en live à la soirée TELETHON retransmise par les TV régionales au Théâtre de Beaulieu à Lausanne



Michael Von der Heide en live à la soirée TELETHON

Bon à savoir:

Les dons versés dans notre pays restent en Suisse. Après déduction des frais administratifs, une moitié est affectée à l'aide directe aux malades à travers les associations spécifiques et l'autre 50% à la recherche. Un Conseil scientifique examine toutes les demandes de fonds qui parviennent à la FTAS (Fondation Téléthon Action Suisse).

L'aide à la recherche va principalement à la Fondation Suisse de Recherche sur les maladies Musculaires (FSRMM)

L'aide directe aux malades passe par les organisations reconnues et bien structurées ci-après:

- Association de la Suisse Romande et Italienne contre les Myopathies – ASRIM
- Schweizerische Gesellschaft für Muskelranke – SGMK
- Schweizerische Gesellschaft für Cystische-Fibrose (Mucoviscidose)-CFCH
- Marfan Stiftung (Schweiz)
- Retina Suisse
- Schweizerische Dystonie-Gesellschaft
- Groupe d'entraide romand pour personnes atteintes de la neurofibromatose
- Société Suisse de Narcolepsie – Association Cri du Chat – Ass. Suisse du Syndrome de Rett - Das Myelin Projekt

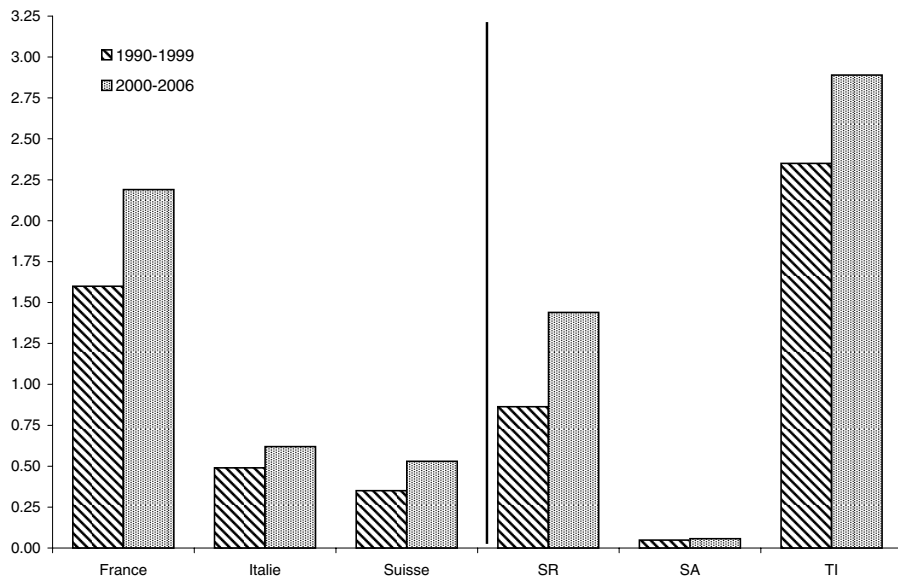
Les comptes de la fondation sont contrôlés régulièrement par l'autorité fédérale compétente (Département fédéral de l'intérieur).



Chaque année, les enfants adorent collectionner les peluches Telethon

Téléthon: comparaison par région (moyenne 1991-2006)

CHF/hab



Les pompiers se mobilisent comme chaque année avec un grand plaisir

Nouvelles des Associations



30 ans d'idées, de combat et de victoires !

ASRIM

Association de la Suisse Romande

et Italienne contre les Myopathies (www.asrim.ch)

En 2006, l'ASRIM a répondu à près de 900 appels téléphoniques pour des demandes de renseignements ou de documentation. 2/3 des dépenses de l'association ont été consacrées aux personnes myopathes et à leur famille. Pour les personnes atteintes de maladies neuromusculaires, cela représente Sfr 250'000.- d'aides financières et Sfr. 90'000.- de prêts sans intérêt. Malgré des ennuis de santé en début d'année, notre assistante sociale a eu 98 entretiens avec les malades et leur famille et autres associations ou organismes. De plus, 19 visites à domicile ont été effectuées.

L'unité de consultation neuromusculaire pour adultes du Prof. Th. Kuntzer, maintenant bien rôdée, a organisé env. 300 consultations et celle de neuropédiatrie du Dr P.-Y. Jeannet une centaine, bien qu'elle n'ait démarré qu'en avril 2006. Cet accueil médical spécialisé est d'une grande importance pour nos myopathes et leur famille. Un projet est en cours pour la création d'un centre pluridisciplinaire à l'hôpital de Lugano.

Concernant nos traditionnels camps de vacances, le Twannberg a reçu cette année un peu moins de participants que les années précédentes, les habitués étant devenus grands et la constitution d'un nouveau groupe demandant passablement de temps. Quant aux jeunes adultes, le séjour à Amsterdam a rencontré un franc succès.

Nos différentes publications, notamment le journal «Entre Nous» distribué à tous nos membres 4 fois par année et la revue médicale «Myopathies» remise à la même fréquence mais en plus à tous les médecins de la Suisse romande et italienne sont des supports d'informations importants.

Le journal SLA, imprimé individuellement encore cette année, sera intégré dans «Entre Nous» dès 2007. De plus, nous avons créé le fascicule du myopathe, très utile en cas d'hospitalisation ou pour les enfants, lorsqu'ils arrivent dans une nouvelle école.

Les journées d'informations ont traité de l'avancement du projet Joysteer et des nouvelles technologies à disposition, des centres pluridisciplinaires, du diagnostic préimplantatoire et du projet pilote budget d'assistance.

Lors de l'assemblée générale, le site **www.orpha-net.ch** a été présenté (base de données sur les maladies rares et les médicaments orphelins). La collaboration avec d'autres associations et les instances politiques a été cultivée, notamment avec la FSRMM, la SGMK, CAP CONTACT, l'AGILE, l'AVACAH, PROCAP et PRO INFIRMIS. Sur le plan international, nous n'avons pas pu nous rendre aux conférences annuelles de EAMDA et ALS/MND en raison d'un changement de secrétaire générale, ce qui ne nous a pas empêchés de rester informés.

Le rapport de l'année ne serait bien évidemment pas complet si nous ne parlions pas du Téléthon qui représente un apport financier important pour l'ASRIM. A l'occasion de la 19ème édition, de nombreux ambassadeurs ont visité les stands des bénévoles à travers toute la Suisse romande pour les encourager et les soutenir.

Aubonne, le 31 mai 2007

Francine Ludinard, secrétaire générale



muskelkrank & lebensstark

Dieser Claim ist und bleibt der rote Faden unserer täglichen Arbeit. Wir haben uns auch im Jahr 2006 dort eingesetzt, wo die Bedürfnisse von Menschen mit einer Muskelkrankheit und die ihrer Angehörigen anderswo nicht oder ungenügend berücksichtigt worden sind.

Dienstleistungen und Tätigkeiten 2006 im Kurzüberblick

BERATUNG UND UNTERSTÜTZUNG

Beratung und Informationen von der Geschäftsstelle aufgewendete Zeit	851 Stunden
Direkte finanzielle Unterstützung für Projekte	4'149 Franken
Finanzielle Unterstützung zweckgebundener Mittel	28'768 Franken
Unterstützungsbeitrag für unsere Mitglieder/ Drittgesuche Love Ride	111'461 Franken

KONTAKT- UND SELBSTHILFEGRUPPEN

Betreuung von Kontakt- und Selbsthilfegruppen (durch die Geschäftsstelle aufgewendete Zeit)	416 Stunden
Anzahl Kontakt- und Selbsthilfegruppen	33 Gruppen
Gruppengrößen	5 bis 40 Personen
Anzahl Treffen (einschl. Ausflügen und «Boxenstopp»)	95 Treffen
Direktunterstützungen der Selbsthilfegruppen durch die Gesellschaft	24'619 Franken

FERIENANGEBOTE UND LAGER

Computerlager, Gontenschwil, 19.-25. Februar 2006	9 Teilnehmende 12 Betreuungspersonen
Lager in Wildhaus, Galluszentrum, 22.Juli – 5.August 2006	14 Teilnehmende 33 Betreuungspersonen
Lager in Magliaso, Evangelisches Zentrum, 22. Juli – 5. August 2006	20 Teilnehmende 40 Betreuungspersonen
Zweitägige Hüttentouren «Der Berg ruft» Projekt der besonderen Art, Juli-August 06	7 teiln. Rollstuhlfahrende 56 Begleit-/Trägerpersonen

Regionale Muskelzentren CH

Nebst den oben aufgeführten Dienstleistungen ist uns auch ein Meilenstein im Bereich der Muskelzentren gelungen. Wir konnten nicht nur Fäden spannen, sondern auch verknüpfen. Wir sind daran, ein Netzwerk aufzubauen von Fachpersonen und Institutionen, die sich für Menschen mit einer Muskelkrankheit engagieren. Mit den im 2006 gestarteten Muskelzentren in Basel, Bern und St. Gallen sind wir auf gutem Weg zu unserem Ziel, dass Muskelkranke in ihrer Region innert nützlicher Frist die für sie nötige, umfassende und fachliche Beratung und Betreuung finden können, einen grossen Schritt näher gekommen.

Information und Öffentlichkeitsarbeit

Die Gesellschaft für Muskelkranke ist die Drehscheibe für Informationen rund um die Muskelkrankheiten. Sie versteht sich nicht nur als Anlaufstelle für Betroffenen und Angehörige, sondern informiert auch die Öffentlichkeit über Muskelkrankheiten und die Anliegen von muskelkranken Menschen. Die Gesellschaft organisiert für Fachpersonen und Institutionen zudem Weiterbildungen zu medizinischen Themen und spezifischen Aspekten der Pflege und Betreuung.

Mittelbeschaffung

Den in den Medien publizierten Rückgang von Spendengeldern haben auch wir gespürt. Uns ist es dennoch gelungen, genügend Mittel einzubringen, so dass wir unsere Dienstleistungen und Unterstützungen in gewohnter Qualität und Ausmass sicherstellen konnten. Viele Unterstützungen machen es immer wieder möglich, dass wir uns weiterhin für die Anliegen Muskelkranker einsetzen können. Wir möchten uns darum herzlich bei allen dafür bedanken, dass Sie sich mit uns für eine Zukunft einsetzen, in der alle Menschen mit einer Muskelkrankheit best-möglich leben können – selbstbestimmt und gleichgestellt.

Unser vollständiger Jahresbericht 2006



Zürich, 22 Mai 2007

Auch dieses Jahr hat unsere preisgekrönte visuelle Gestalterin Felicitas Högger von der formerei GmbH in Zürich sich etwas ganz Spezielles einfallen lassen: Sie hat sich an die Nähmaschine gesetzt und das Thema Muskelkrankheiten in einer sehr originellen Weise mit Stoff und Faden umgesetzt.

Bestellen Sie sich Ihr persönliches Exemplar und lassen Sie sich überraschen.

info@muskelkrank.ch,
Tel 044 245 80 30 oder
Fax 044 245 80 31
www.muskelkrank.ch

Franziska Mattes,
Geschäftsführerin

Regula Schneller,
Öffentlichkeitsarbeit

Nouvelles du Centre Neuromusculaire Européen (www.enmc.org)



Le Centre Neuromusculaire Européen, en anglais European NeuroMuscular Center (ENMC), créé à l'initiative de l'Alliance européenne des Sociétés de dystrophie musculaire à Paris en 1989, est soutenu actuellement, par ordre d'importance de leur contribution financière, par l'Association Française contre la Myopathie, Téléthon Italie, VSN et PBF (Hollande), Muscle Dystrophy Association (Grande Bretagne), notre Fondation, ainsi que par des institutions semblables en Allemagne, Autriche et Danemark.

Ce centre est dirigé par un comité exécutif. Son président est le représentant autrichien Wolfgang Samesch. Le comité exécutif est aidé dans les tâches de routine par un bureau situé à Baarn en Hollande, dans les locaux de l'Association des Myopathes de ce pays (VSN). Le comité de recherche, qui décide du programme scientifique et du soutien à donner pour l'organisation des Workshops, est dirigé par la Prof. Kate Bushby de Newcastle.

Les représentants de notre Fondation à ce comité sont les Professeurs Jacques Beckmann et Thierry Kuntzer de Lausanne tandis que le soussigné siège au Comité exécutif. Comme les progrès de la recherche fondamentale permettent d'envisager des thérapies, l'ENMC a décidé de créer un réseau d'essais clinique. Le professeur Richard Hughes est le médiateur de ce réseau.

Il est fondamental au niveau européen de bien coordonner les essais cliniques. Pour les maladies rares, la recherche de patients disposés à participer à de tels essais est plus difficile que pour d'autres maladies. Conscientes de cette difficulté, Eurordis et ENMC ont décidé de présenter le projet TREAT NMD à la Direction Recherche de la Commission européenne à Bruxelles. Ce projet a été accepté et une somme de 10 millions d'Euros sur 5 ans sera versée aux responsables de ce réseau. Ce projet va se concentrer principalement sur les patients atteints de dystrophie de Duchenne et d'amyotrophie spinale. Des chercheurs de l'Université de Bâle et la Société Santhera, tous deux soutenus par la FSRMM, participent à ce projet.

Les workshops demeurent l'activité principale du Centre; 147 ont été organisés jusqu'ici avec une participation internationale, y compris de notre pays. Pour 2006, 8 séminaires se sont déroulés. Les thèmes traités depuis 1989 se trouvent dans le tableau ci-dessous.

Topics of 147 Workshops (1990 – 2006)

Amyotrophie Lateral Sclérosis	5
Charcot-Marie-Tooth	8
Congenital Muscular Dystrophy	8
Duchenne Muscular Dystrophy	8
Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy	7
Facioscapulohumral Dystrophie	5
Limb-Girdle Muscular Dystrophie	4
Mitochondrial Myopathies	6
Myotubular Myopathy	5
Spinal Muscular Atrophy	13
Clinical Trial	11
Others	67

Jacques Rognon

TREAT-NMD – a European initiative to accelerate treatments for neuromuscular diseases (www.treat-nmd.eu)

TREAT-NMD is a European Union funded Network of Excellence launched on 1 January 2007 with the express aim of accelerating the process of bringing treatments to patients with neuromuscular diseases. The co-ordination centre is based in the Institute of Human Genetics in Newcastle upon Tyne in the UK, led by Professors Kate Bushby and Volker Straub. The network brings together **21 partner organisations**, including doctors, researchers, charities and private companies, based throughout 11 European countries. The funding for the network was achieved following extensive lobbying from the European Organisation for Rare Diseases (**EURORDIS**), the French Muscular Dystrophy Association (**AFM**) and other patient groups and clinicians.

Neuromuscular disorders affect around 300,000 people in Europe. The term refers to a large group of conditions that affect either the muscles themselves, or the nerves controlling the muscles. Most conditions result in chronic long term disability and early death may eventually result from respiratory or cardiac failure. TREAT-NMD will encourage experts in this field to work together to share good practice and to improve global standards of care.



Scientists will work closely with doctors to test and apply new research into these inherited disorders, in order to develop new ways of looking after patients with conditions like Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) and Spinal Muscular Atrophy (SMA). Close links with drug companies will also be further developed to advance potential treatments and cures. Patients and patient charities will be involved at all levels of the project, which will also include a programme of training and education.



Prof. K. Bushby, Research Director

Voulez-vous devenir membre bienfaiteur de notre Fondation?

La Fondation suisse de recherche sur les maladies musculaires créée en 1985 a pour but de promouvoir en Suisse la recherche sur les maladies musculaires. Les fonds recueillis, qui proviennent en grande partie du Téléthon et de dons uniques versés par des entreprises ou des loteries, permettent de financer neuf à dix bourses de recherche par année. On pourrait en financer une de plus si 1000 à 1500 bienfaiteurs s'engageaient à verser une contribution annuelle de **50 Frs.**

Voulez-vous nous aider à atteindre ce but?

Si oui, nous vous en remercions et vous prions de remplir le formulaire ci-dessous. Vous recevrez prochainement une documentation.

Cet engagement peut être en tout temps résilié par écrit.

Veuillez envoyer cette inscription à l'adresse suivante:

Fondation suisse de recherche sur les
maladies musculaires
Jordils 4
2016 **Cortailod**



Je désire devenir membre bienfaiteur de la Fondation suisse de recherche sur les maladies musculaires.

(Majuscules svp)

Nom: _____ Prénom: _____

Rue: _____

No postal: _____ Lieu: _____

Signature: _____

Wollen Sie Gönner/Gönnerin unserer Stiftung werden?

Die 1985 gegründete Schweizerische Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten hat sich zum Ziel gesetzt, die Forschung auf dem Gebiet der Muskelkrankheiten in der Schweiz zu fördern. Das bis heute erreichte Kapital stammt grösstenteils aus der Sendung "Téléthon" sowie von Firmen und der Landeslotterie und es ermöglicht uns, alljährlich neun bis zehn Stipendien auszurichten. Wir könnten sogar ein weiteres Stipendium finanzieren, wenn 1000 bis 1500 Gönner jährlich je **Fr. 50.–** dazu beitragen würden.

Wollen Sie uns dabei helfen?

Wenn ja, bitten wir Sie, untenstehenden Abschnitt auszufüllen. Im voraus herzlichen Dank. Sie erhalten dann die Dokumentation zugeschickt.

Diese Spendenverpflichtung kann jederzeit schriftlich gekündigt werden.

Schicken Sie bitte diese Anmeldung an die folgende Adresse:

Schweizerische Stiftung für die Erforschung
der Muskelkrankheiten
Jordils 4
2016 **Cortailod**



Ich möchte Gönner/Gönnerin der Schweizerischen Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten werden.

(Blockschrift bitte)

Name: _____ Vorname: _____

Strasse: _____

PLZ: _____ Ort: _____

Unterschrift: _____

Volete diventare membro sostenitore della nostra Fondazione?

La Fondazione svizzera di ricerca sulle malattie muscolari, creata nel 1985, ha lo scopo di promuovere in Svizzera la ricerca sulle malattie muscolari. I fondi raccolti, che provengono in gran parte dal TELETHON e dai doni versati da imprese o lotterie, permettono di finanziare nove a dieci borse per una ricerca all'anno. Si potrebbe finanziare una in più se 1000 à 1500 sostenitori versassero un contributo annuo di **fr. 50.-**.

Volete aiutarci a raggiungere questo scopo?

In questo caso, vi ringraziamo e vi saremmo grati di compilare il formulario qui giunto. La documentazione vi sarà inviata a casa.

Questo impegno può essere disdetto in qualsiasi momento per iscritto.

Vogliate spedire questa iscrizione al seguente indirizzo:

Fondazione svizzera di ricerca sulle
malattie muscolari
Jordils 4
2016 **Cortailod**



Desidero diventare membro sostenitore della Fondazione svizzera di ricerca sulle malattie muscolari

(In maiuscola prego)

Cognome: _____ Nome: _____

Via: _____

Codice postale: _____ Città: _____

Firma: