

SOMMAIRE

Avant-propos, Vorwort, Prefazione	2–4
Conseil de la Fondation	5
Conseil scientifique et buts de la Fondation	6
Rapport du Conseil scientifique	7–8
Bericht des wissenschaftlichen Beirates	9–10
Rapporto del Consiglio scientifico	11–12
Rapport des boursiers	
▪ Dr. Hemmo Meyer, Institut für Biochemie, ETH Zurich	13–14
Le développement de la myologie en Suisse	15–17
Die Entwicklung der Myologie in der Schweiz	18–20
Création de l'Alliance des maladies rares en Suisse	21–22
Orphanet Suisse	23
Le 14 ^e congrès de la «World Muscle Society (WMS)	24
14. Kongress der «World Muscle Society» (WMS)	25
Santhera Pharmaceuticals: Jahresbericht 2009	26–27
Engagements financiers de la Fondation	28
Evolution des dépenses consacrées à la recherche	28
Répartition des bourses par Université	29
A. Liste des bourses allouées	30–31
B. Soutien financier à «European Neuro Muscular Center»	32
C. Soutien à la Postformation	32
D. Soutien financier à des conférences	32–33
Sources de financement	33
Jahresrechnung 2009	34
Bericht der Revisionsstelle	35
Kommentar zu den Finanzen	36
Téléthon 2009	37–40
Nouvelles des associations (ASRIM, SGMK, ENMC)	
▪ ASRIM	41–42
▪ SGMK	43–46
▪ ENMC	47–49
Membres bienfaiteurs, Gönner, Membri sostenitori	50–52

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: Ch. des Jordils 4
2016 Cortaillod
Tél. 032 842 47 49
Fax 032 842 47 38
Mobile 078 629 63 92

E-mail: info@fsrmm.ch
philippe.rognon@fsrmm.ch

Président: Dr Jacques Rognon
Tél. 032 842 47 26
jacques.rognon@fsrmm.ch

N° CCP: 30-13114-3
Internet: www.fsrmm.ch

AVANT-PROPOS



J'ai le plaisir de vous présenter le 24^{ème} rapport annuel de notre Fondation. J'aimerais souligner les trois points suivants:

Le 14^{ème} Congrès mondial de myologie de Genève
Le 22^{ème} Téléthon tient ses promesses
La Fondation reçoit le Prix Doron

La FSRMM délivre en priorité des bourses destinées à financer des chercheurs.

Depuis sa création en 1985, elle a octroyé 114 bourses à 59 chercheurs dans toutes les Facultés de médecine de Suisse pour un montant de l'ordre de 19 millions de francs. Elle organise également des séminaires pour favoriser les contacts entre les chercheurs.

Le 14^{ème} congrès mondial de myologie s'est tenu à Genève du 9 au 12 septembre 2009. Il a réuni plus de 500 spécialistes venus du monde entier. Le Comité d'organisation, formé de plusieurs boursiers de la Fondation et présidé par le Prof. Urs.T Rugg, a fourni un travail remarquable. Les travaux présentés d'excellente qualité ont permis de confirmer les progrès récents réalisés dans ce domaine.

Le 22^{ème} Telethon s'est déroulé les 4 et 5 décembre 2009. Plus de 450 manifestations ont été organisées par des milliers de bénévoles. La récolte de dons se monte à 2,6 millions de francs. Ce résultat est remarquable car, en dépit de la crise, nos fidèles donateurs ont répondu présents.

Le 23^{ème} Telethon se déroulera les 3 et 4 décembre 2010.

Créée en 1986 par Marc Rich à Zoug, La Fondation suisse du prix Doron a récompensé pour la 25^{ème} fois les initiatives remarquables à vocation altruiste dans le domaine de la culture, de l'intérêt général et de la science. A l'occasion de cet anniversaire, elle a distingué les travaux de recherche entrepris depuis également 25 ans par la FSRMM. Ce prix est un précieux encouragement à poursuivre nos efforts inlassables.

Je ne saurais conclure cet avant-propos sans adresser mes sincères remerciements à nos généreux donateurs, aux membres du Conseil de Fondation, du Conseil scientifique et aux chercheurs en qui sont placés tous nos espoirs.

Juin 2010

Le président
Dr Jacques Rognon

VORWORT

Es ehrt mich, Ihnen den 24. Jahresbericht unserer Stiftung unterbreiten zu dürfen. Ich möchte die drei folgenden Punkte hervorheben:

Der 14. Weltkongress für Myologie fand in Genf statt
Der 22. Telethon hält sein Versprechen
Die Stiftung erhält den Doron Preis

Die SSEM vergibt in erster Linie Stipendien, welche zur Finanzierung von Forschern bestimmt sind. Seit ihrer Gründung im Jahre 1985 hat sie 59 Forschern aller schweizerischen, medizinischen Fakultäten 114 Stipendien für einen Betrag in der Höhe von 19. Mio. Franken zugesprochen. Sie organisiert ebenfalls Seminare, um den Kontakt unter den Forschern zu fördern.

Der 14. Weltkongress für Myologie fand vom 9. bis 12. September 2009 in Genf statt. Mehr als 500 Fachleute aus aller Welt kamen zusammen. Das Organisationskomitee, welches aus mehreren Stipendiaten der Stiftung unter der Leitung von Prof. Urs T. Rugg zusammengesetzt wurde, hatte eine bemerkenswerte Arbeit geleistet. Die vorgestellten Arbeiten von hervorragender Qualität haben es ermöglicht, den vor kurzem in diesem Bereich erbrachten Fortschritt zu bestätigen.

Der 22. Telethon fand am 4. und 5. Dezember 2009 statt. Mehr als 450 Veranstaltungen sind von mehreren Tausenden von Freiwilligen organisiert worden. Die Spendensammlung erreichte den Betrag von 2,6 Mio. Franken. Dieses Ergebnis ist bemerkenswert, denn trotz der Krise durften wir auf die Beiträge unserer treuen Spender zählen. Der 23. Telethon ist für den 3. und 4. Dezember 2010 vorgesehen.

Die im Jahre 1986 von Marc Rich in Zug gegründete Schweizer Stiftung für den Doron Preis hat zum 25. Mal überdurchschnittliche, uneigennützig Leistungen auf den Gebieten der Kultur, des Gemeinwohls und der Wissenschaften ausgezeichnet. Aus Anlass dieses Geburtstags hat sie die seit ebenfalls 25 Jahren vom SSEM unternommenen Forschungsarbeiten hervorgehoben. Dieser Preis gibt einen wertvollen Motivationsschub, um unsere unermüdlichen Anstrengungen weiter zu verfolgen.

Ich möchte dieses Vorwort nicht abschliessen ohne den grosszügigen Spendern, den Mitgliedern des Stiftungsrates, des wissenschaftlichen Beirates und den Forschern, in die wir alle unsere Hoffnungen setzen, innig zu danken.

Juni 2010

Der Präsident
Dr Jacques Rognon

PREFAZIONE

Ho il piacere di presentarvi il 24.esimo rapporto annuale della nostra Fondazione. Desidero sottolineare i seguenti tre punti:

**il 14.esimo Congresso mondiale di miologia ha avuto luogo a Ginevra;
il 22.esimo Telethon mantiene le sue promesse;
la Fondazione riceve il Premio Doron.**

La FSRMM ha come scopo principale l'assegnazione di borse di studio destinate a finanziare dei ricercatori.

Dalla sua creazione nel 1985, la FSRMM ha assegnato 114 borse di studio a 59 ricercatori di tutte le facoltà di medicina in Svizzera, per un totale di circa 19 milioni di franchi. La Fondazione organizza inoltre dei seminari per favorire i contatti tra i ricercatori.

Il 14.esimo Congresso mondiale di miologia si è svolto a Ginevra dal 9 al 12 settembre 2009 ed ha riunito più di 500 specialisti venuti da tutto il mondo.

Il Comitato organizzativo, composto di diversi borsisti della Fondazione e presieduto dal Prof. Urs T. Ruegg, ha svolto un notevole lavoro. I lavori presentati, tutti di eccellente qualità, hanno permesso di confermare i recenti progressi realizzati in questo ambito.

Il 22.esimo Telethon si è svolto il 4 ed il 5 dicembre 2009. Più di 450 manifestazioni sono state organizzate grazie al lavoro di migliaia di volontari. La raccolta di donazioni ammonta a 2,6 milioni di franchi. Si tratta di un risultato notevole: nonostante la crisi economica, i nostri fedeli donatori hanno risposto ancora presente! Il 23.esimo Telethon si svolgerà il 3 ed il 4 dicembre 2010.

Creata nel 1986 da Marc Rich a Zugo, la Fondazione svizzera del Premio Doron ha ricompensato per la 25.esima volta le iniziative di particolare valore a vocazione altruista nei settori della cultura, dell'interesse generale e della scienza. In occasione del suo anniversario, questa Fondazione ha riconosciuto l'importanza dei lavori di ricerca che la FSRMM intraprende da 25 anni. Questo premio costituisce un prezioso incoraggiamento a continuare i nostri instancabili sforzi.

Non potrei concludere questa prefazione senza esprimere i miei più sinceri ringraziamenti ai nostri generosi donatori, ai membri del Consiglio di Fondazione, ai membri del Consiglio scientifico e ai ricercatori nei quali sono riposte tutte le nostre speranze.

Giugno 2010

Il Presidente
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-Emery , associée du cabinet conseils Fasel, Balet, Loretan, Genève
	M.	Emmanuel Dubochet , Président Association suisse romande et italienne contre la myopathie, Lausanne
	Hr.	Hans Eppenberger , ehem. Prof. Dr., Institut für Zellbiologie, ETH, Zürich
	M.	Jean Guinand , anc. conseiller d'Etat et ancien conseiller national, Neuchâtel
	Hr.	Hanspeter Hagnauer , Kassier, Allschwil
	M.	Denis Monard , Prof. Dr Président du Conseil scientifique, Président de l'Académie suisse des sciences naturelles, Bâle
	Hr.	Hansjakob Müller , Prof. Dr.med., Leiter der Abt. für med. Genetik, Kinderklinik u. Poliklinik, UKBB, Basel
	Mme	Paola Ricci , Areslifesciences Serono, Genève
	Sig.	Sandro Rusconi , Prof. Directeur Division culture et études universitaires, Bellinzona
	Sign.	Anna Maria Sury , Déléguée Téléthon Tessin, Muralto
	Frau	Maja Steinlin , Prof. Mitglied des Vorstandes Schweiz. Gesellschaft für Muskelranke, Zürich
	M.	Jean-François Zürcher , anc. directeur Groupe E, Cortaillod

ORGANES ET BUTS

Wissenschaftlicher Rat ♦ Conseil scientifique ♦ Consiglio Scientifico

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

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



Prof. Denis Monard

Malgré la situation financière défavorable due à une réduction de la contribution du Téléthon et aux promesses de bourses déjà engagées pour 2010 et 2011, le Conseil de Fondation a néanmoins décidé de lancer un appel d'offres tout en avertissant les chercheurs que peu de demandes pourraient être soutenues. L'appel d'offres a paru sur le site de l'Union Suisse des Sociétés de Biologie Expérimentale, dans le Journal Suisse de Médecine et a été distribué électroniquement aux chercheurs ayant été en contact avec la Fondation. 13 projets ont été soumis à l'évaluation du Conseil Scientifique. Comme chaque années, les membres du Conseil ont indépendamment établi une liste de priorité individuelle basée sur l'originalité, la qualité scientifique, la faisabilité, la relevance pour la Fondation et la relevance clinique. La mise en commun de ces opinions a eu lieu le 13 octobre à Neuchâtel. Elle a clairement désigné les meilleurs projets. Toutes les requêtes ont cependant été réévaluées dans le détail pour finaliser une liste de priorité qui a été soumise au Conseil de Fondation. Sur cette base et vu les fonds à disposition, ce dernier a décidé d'accorder les bourses suivantes:

1. Le financement d'un salaire de postdoctorant au Dr Peter Meister pour travailler pendant 2 ans dans le laboratoire de la Prof. Susan Gasser à l'Institut Friedrich Miescher à Bâle afin de tenter d'élucider l'altération des mécanismes qui conduit à la dystrophie musculaire du type Emery-Dreifuss. Ce chercheur a pu démontrer que l'introduction du gène humain muté dans le nématode *Caenorhabditis elegans* (un petit ver transparent) entraîne une réduction dans la lecture de gènes spécifiques au muscle. Il veut maintenant utiliser ce modèle animal très simple pour comprendre comment ces changements dans une protéine contribuent à l'efficacité de la lecture des gènes dans le noyau cellulaire et peuvent ainsi conduire à des dommages entraînant une maladie dégénérative.
2. Le financement d'un doctorant pendant 3 ans dans le laboratoire du Prof. Beat Trueb du département de recherche clinique de l'Université de Berne. Un projet précédemment soutenu par notre Fondation a démontré qu'un nouveau récepteur tronqué liant un facteur de croissance présent dans le muscle et le cartilage est essentiel pour la formation du muscle. Sur cette base, des données préliminaires indiquent un rôle déterminant de ce récepteur tronqué dans la fusion des myoblastes en myotubes. Une nouvelle étude est donc proposée pour élucider le mécanisme impliqué dans ce phénomène. L'intérêt de cette recherche a récemment été accentué par la découverte d'une mutation humaine dudit récepteur tronqué.

RAPPORT DU CONSEIL SCIENTIFIQUE

3. Une bourse de trois ans pour le salaire d'un doctorant dans le laboratoire du Prof. Daniel Schümperli du département de biologie cellulaire de l'Université de Berne. Le projet se base sur le mécanisme conduisant à une lecture incomplète d'un gène qui conduit à une forme d'atrophie musculaire latérale. Le laboratoire a tout d'abord réussi à corriger cette anomalie dans des cultures de cellules dérivées de patients. Il a ensuite pu démontrer la valeur thérapeutique de l'approche en corrigeant ladite déficience, c'est-à-dire en éliminant les symptômes chez des souris atteintes de cette pathologie. Le nouveau projet vise à identifier in vivo d'autres gènes également sensibles à ce défaut de lecture, ceci dans le but de trouver de nouvelles possibilités d'élargir la palette des cibles thérapeutiques de cette maladie.
4. Le financement d'un poste de doctorant pendant trois ans dans le laboratoire du Dr Bernhard Wehrle-Haller du département de physiologie cellulaire au CMU de l'Université de Genève. Le but est de mieux comprendre la fonction de certains récepteurs présents à la surface des cellules musculaires. Ces récepteurs sont capables de transmettre des signaux contrôlés par les forces d'adhésion et de résistance mécanique du muscle. Le projet cherche à élucider le rôle de l'interaction de ces récepteurs entre eux ou avec les lipides de la membrane grâce à une imagerie moléculaire très sophistiquée.

Malheureusement d'autres projets de très bonne qualité n'ont pas pu être soutenus vu la situation financière actuelle de la Fondation. Le Conseil Scientifique déplore cette situation et espère qu'elle va s'améliorer d'ici peu grâce à toutes celles et tous ceux qui, par leur dons ou leurs contributions au Téléthon, entretiennent l'espoir des patients.

Une fois de plus les projets soumis ont illustré le rôle majeur des études en culture de tissus dans l'identification des molécules impliquées, mais aussi le fait qu'il est absolument indispensable de valider l'information obtenue dans des modèles animaux, ceci bien entendu en observant strictement les bases légales très sévères en vigueur dans notre pays. En effet, tous les chercheurs soutenus par la fondation sont soumis à ces lois extrêmement rigoureuses. Ils (elles) doivent obtenir la permission des autorités compétentes soit pour générer et utiliser des souris porteuses de mutations causant des maladies neuromusculaires, soit pour justifier des études cliniques.

Prof Denis Monard, président

BERICHT DES WISSENSCHAFTLICHEN BEIRATES

Trotz der etwas ungünstigen finanziellen Situation der Stiftung, die aufgrund eines verringerten Beitrages von Telethon und den bereits für 2010 und 2011 zugesagten Stipendien zustande kam, hat der Stiftungsrat auch letztes Jahr einen Aufruf zur Einreichung von Gesuchen erlassen. Gleichzeitig wurde aber darauf hingewiesen, dass voraussichtlich nur eine kleine Zahl an Gesuchen gefördert werden kann. Dieser Aufruf wurde auf der Website der Union Schweizerischer Gesellschaften für Experimentelle Biologie und in der Zeitschrift Swiss Medical Weekly veröffentlicht. Zusätzlich wurden alle Wissenschaftler, die Kontakt mit der Stiftung haben, persönlich angeschrieben. Aufgrund dieses Aufrufs wurden 13 Projekte dem wissenschaftlichen Beirat vorgelegt. Wie jedes Jahr haben die Mitglieder des Beirates unabhängig voneinander eine Prioritätenliste erstellt. Die dabei verwendeten Beurteilungskriterien sind Originalität, wissenschaftliche Qualität, Durchführbarkeit des Projektes und Relevanz des vorgeschlagenen Projektes für die Ziele der Stiftung und die Anwendbarkeit in der Klinik. Am 13. Oktober wurden in Neuenburg alle Gesuche im Detail nochmals diskutiert und eine Prioritätenliste wurde erstellt. Es hat sich wiederum gezeigt, dass die besten Projekte von allen Mitgliedern des wissenschaftlichen Beirates identifiziert werden konnten. Aufgrund der Prioritätsliste und in Anbetracht der verfügbaren Mittel hat danach der Stiftungsrat beschlossen, folgende Projekte zu unterstützen:

1. Die Finanzierung des Gehalts von Dr. Peter Meister für zwei Jahre im Labor von Prof. Susan Gasser am Friedrich Miescher Institut in Basel. Das Projekt hat zum Ziel die Mechanismen, die bei der «Emery-Dreifuss Muskeldystrophie» eine Rolle spielen, besser zu verstehen. Mittels Untersuchungen am durchsichtigen Fadenwurm *Caenorhabditis elegans* konnte die Gruppe um Prof. Gasser bisher zeigen, dass die mutierte Form eines menschlichen Gens das Ablesen von bestimmten Genen im Muskel verringert. Dr. Peter Meister möchte nun dieses einfache Tiermodell dazu verwenden, um die molekularen Mechanismen zu ergründen, die für das verringerte Ablesen der identifizierten Gene im Zellkern verantwortlich sind. Diese Arbeiten könnten neue Aufschlüsse darüber geben, wie bei einer degenerativen Erkrankung Schäden entstehen.
2. Die Finanzierung eines Doktoranden für drei Jahre im Labor von Prof. Beat Trüb im Departement Klinische Forschung der Universität Bern. In diesem bereits von unserer Stiftung unterstützten Projekt konnte bisher gezeigt werden, dass eine verkürzte Form eines in Knochen und Muskelgewebe gebildeten Wachstumshormonrezeptors, essentiell für die Bildung von Muskeln ist. Erste Beobachtungen deuten darauf hin, dass diese verkürzte Form an der Verschmelzung von Myoblasten zu Myotuben beteiligt ist. Die vorgeschlagene Studie soll den Mechanismus dieses Vorgangs aufklären. Interessanterweise wurde vor kurzem auch entdeckt, dass bei einer menschlichen Krankheit diese verkürzte Form des Rezeptors mutiert ist.

BERICHT DES WISSENSCHAFTLICHEN BEIRATES

3. Ein dreijähriges Stipendium für einen Doktoranden im Labor von Prof. Daniel Schümperli vom Institut für Zellbiologie der Universität Bern. Das Projekt beschäftigt sich mit dem Mechanismus, der das unvollständige Ablesen eines Gens verursacht und damit zu einer bestimmten Form von peripherer Muskelatrophie führt. Das Labor war erstmals in der Lage, diese Anomalie in einer von Patienten stammenden Zelllinie zu korrigieren. Anschliessend ist es der Gruppe auch gelungen mit dem gleichen Ansatz in einem entsprechenden Mausmodell die Krankheitssymptome weitgehend zu beseitigen. Im neuen Projekt soll die mögliche Anwendung dieses Therapieansatzes auf weitere Krankheiten erweitert werden. Dazu sollen andere Gene in vivo identifiziert werden, die ebenfalls empfindlich für solche Ablesefehler sind.
4. Die Finanzierung einer Doktorandenstelle für drei Jahre im Labor von Dr. Bernhard Wehrle-Haller in der Abteilung für Zellphysiologie des CMU der Universität Genf. Das Ziel dieses Projektes ist es, die Funktion von bestimmten Oberflächenrezeptoren von Muskelzellen besser zu verstehen. Diese Rezeptoren übertragen Signale in das Zellinnere der Muskulatur, die durch Adhäsionskräfte und mechanische Reize ausgelöst werden. Im Speziellen soll die Interaktionen dieser Rezeptoren untereinander und mit den Lipiden der Zelle mit Hilfe spezialisierter, hochauflösender Bildgebungsverfahren untersucht werden.

Leider konnten aufgrund der schlechten finanziellen Situation andere ebenfalls hervorragende Projekte von der Stiftung nicht unterstützt werden. Der wissenschaftliche Beirat bedauert dies sehr und hofft, dass sich die Situation in naher Zukunft verbessert. Dies ist nur möglich dank unzähliger Menschen, die durch ihre direkten Spenden oder Beiträge an Telethon die Stiftung unterstützen und dadurch den Patienten Hoffnung auf neue Therapien geben.

Die eingereichten Projekte haben wieder einmal eindrücklich gezeigt, wie wichtig Experimente an Gewebekulturen sind, um Moleküle zu identifizieren, welche an einem bestimmten Prozess beteiligt sein könnten. Es hat sich jedoch ebenfalls gezeigt, dass es unbedingt erforderlich ist, die gewonnenen Informationen auch in Tiermodellen zu verifizieren. Dies geschieht wohlgerne immer unter strikter Beachtung der strengen rechtlichen Tierversuchsvorschriften in unserem Land. Selbstverständlich unterliegen alle von der Stiftung unterstützten Forschungsvorhaben dieser strengen Gesetzgebung. So müssen die jeweiligen Forscher die Erlaubnis bei den zuständigen Behörden einholen, um Mäuse zu generieren, welche Mutationen in Genen tragen, die neuromuskuläre Erkrankungen verursachen. Die gleichen strengen Vorschriften gelten selbstverständlich auch für klinische Studien.

Prof. Denis Monard, Präsident

RAPPORTO DEL CONSIGLIO SCIENTIFICO

Nonostante la situazione finanziaria piuttosto sfavorevole causata da una riduzione del contributo di base Telethon ed ai vincoli del periodo precedente riportati sul 2010 e 2011, il Consiglio di Fondazione della FSRMM ha deciso comunque di indire un bando di concorso per progetti, avvisando i ricercatori che solo una piccola frazione delle richieste avrebbe potuto venire sostenuta. Il bando di concorso è apparso sul sito WEB dell'USGEB, nel Journal Suisse de Médecine ed è stato diffuso telematicamente a tutti i ricercatori che avevano già avuto precedenti contatti con la Fondazione. 13 progetti sono stati sottoposti alla valutazione da parte del Consiglio scientifico. Come ogni anno, i membri del Consiglio scientifico hanno stabilito indipendentemente un elenco di priorità, basato su: originalità, qualità scientifica, fattibilità, pertinenza con gli scopi della Fondazione, e rilevanza clinica. Il confronto di queste opinioni si è svolto a Neuchâtel il 13 ottobre 2009. Questo ha permesso la designazione dei migliori progetti. Tutte le richieste sono state comunque riesaminate in dettaglio per finalizzare la lista di priorità che è poi stata sottoposta al Consiglio di fondazione. Su questa base e considerando i fondi a disposizione, quest'ultimo ha deciso di assegnare le quattro borse seguenti:

1. Il finanziamento del salario di postdoc al Dr. Peter Meister, per lavorare per due anni nel laboratorio della Professoressa Susan Gasser, all'Istituto Friedrich Miescher a Basilea, con lo scopo di chiarire l'alterazione dei meccanismi che conduce alla distrofia muscolare del tipo Emery-Dreifuss. Il ricercatore ha potuto dimostrare che l'introduzione del gene umano mutato nel nematode *C. elegans* (un vermetto microscopico e trasparente sovente utilizzato come modello di laboratorio) conduce ad un'espressione diminuita di geni specifici per la formazione e la funzione del muscolo. L'obiettivo è ora di utilizzare questo semplice modello animale per comprendere come i cambiamenti nella proteina specifica contribuiscano all'efficacia di espressione genica a livello del nucleo cellulare, conducendo così agli scompensi che causano la malattia generativa.
2. Il finanziamento di un dottorando per il periodo di 3 anni nel laboratorio del Prof. Beat Trueb, del Dipartimento di ricerca clinica dell'Università di Berna. Un progetto sostenuto in precedenza dalla nostra Fondazione aveva dimostrato che una nuova variante troncata di un recettore capace di legare un fattore di crescita presente nel muscolo e nella cartilagine, è essenziale per la formazione del muscolo stesso. Basandosi su questa scoperta iniziale, i dati preliminari hanno portato verso un ruolo determinante di questo recettore troncato nella fusione dei mioblasti in miotubi (un processo essenziale nella formazione delle fibre muscolari). Viene quindi proposto un nuovo studio per spiegare il meccanismo implicato in questo fenomeno. L'interesse di questa ricerca è stato sottolineato dalla recente scoperta di una mutazione umana del recettore troncato.

RAPPORTO DEL CONSIGLIO SCIENTIFICO

3. Una borsa di tre anni per il salario di un dottorando nel laboratorio del Prof. Daniel Schümperli, del Dipartimento di biologia cellulare dell'Università di Berna. Il progetto si basa sul meccanismo che conduce ad una lettura incompleta di un gene, fenomeno che conduce ad una forma di atrofia muscolare laterale. Il team di Schümperli è riuscito dapprima a correggere questa anomalia in un modello sperimentale di colture cellulari derivate da un paziente. In seguito il team è riuscito a dimostrare il valore terapeutico della procedura correggendo la suddetta deficienza anche in modelli di topolini affetti dalla stessa malattia, eliminandone i sintomi. Il nuovo progetto mira ad identificare in modelli in vivo altri geni analogamente sensibili a questo difetto di lettura. Questo ha lo scopo di elaborare nuove possibilità di allargare il ventaglio di bersagli terapeutici per questo tipo di malattia.
4. Il finanziamento di una posizione di dottorando per tre anni nel laboratorio del Dr. Bernhard Wehrle-Haller, del Dipartimento di fisiologia cellulare del CMU presso l'Università di Ginevra. Lo scopo è di comprendere meglio la funzione di alcuni recettori presenti alla superficie cellulare. Questi recettori sono in grado di trasmettere segnali controllati dalle forze di adesione e di resistenza meccanica del muscolo. Questo progetto cerca di spiegare il ruolo interattivo di questi recettori sia fra di essi, sia con i lipidi della membrana cellulare. Ciò sarà reso possibile da una tecnica molto sofisticata di rilevamento di immagini a livello molecolare.

Sfortunatamente diversi altri progetti di notevole qualità non hanno potuto venire sostenuti a causa della carenza di mezzi finanziari. Il Consiglio scientifico deplora questa situazione e spera che possa venire migliorata al più presto, grazie alla generosità di tutti coloro che con le loro donazioni a Telethon mantengono viva la speranza dei pazienti e ricompensano la tenacia dei ricercatori.

Ancora una volta, i progetti sottoposti all'esame del Consiglio scientifico, hanno illustrato l'importanza degli studi con modelli di colture cellulari per l'identificazione dei meccanismi e delle molecole implicate in essi, ma pure e soprattutto l'indispensabilità dei modelli animali per la convalida dei risultati, pur nel pieno rispetto delle disposizioni di legge e di etica professionale. In effetti, tutti i ricercatori sostenuti dalla Fondazione sono da sempre stati sottoposti a rigorosi regolamenti in materia di sicurezza e di etica. Essi hanno sempre dovuto e dovranno sempre ottenere le necessarie autorizzazioni da parte delle Autorità competenti, sia per generare e utilizzare animali-modello, sia per giustificare gli studi clinici con pazienti.

Prof. Denis Monard, presidente

RAPPORT DES BOURSIERS

Nous avons le plaisir de vous présenter un résumé du travail d'un boursier. Il s'agit de:

◆ **Dr. Hemmo Meyer, Institut für Biochemie, ETH Zurich**

Funktionelle Interaktion von Caveolin und Valosin-Containing Protein (VCP) in der Pathogenese der Einschlusskörper-Myopathie

1. Überblick und Zielsetzung der Studie



Dr. Hemmo Meyer

Vor kurzem wurde entdeckt, dass Mutationen im VCP Gen eine Form der Gliedergürteldystrophie auslösen, die sich durch spät einsetzende Muskeldegeneration mit Einschlusskörpern in den Muskelfasern auszeichnet. Diese Entdeckung ist auch deshalb interessant, weil VCP generell die Aktivität und Stabilität von Proteinen in einer Vielzahl von zellulären Prozessen reguliert, unter anderem von Membranproteinen im endoplasmatischen Retikulum (ER). VCP könnte daher auch als Modulator verschiedener anderer Muskelerkrankungen wirken. Wir haben in einen massenspektroskopischen Ansatz gefunden, dass VCP mit dem Membranprotein

Caveolin-1 und dem neuen Kofaktor UBXD1 interagiert, und diese Interaktion durch die Mutation von VCP unterbunden wird. Caveolin-1, und die muskelspezifische Isoform Caveolin-3, ist für die Signalvermittlung und die Instandhaltung der Plasmamembran wichtig, unter anderem durch Wechselwirkung mit Dysferlin. Caveolin wird im ER hergestellt und reift auf dem Weg zur Plasmamembran in Verbindung mit Cholesterol zu Oligomeren heran, die Subdomänen der Membran organisieren. Mutationen, die verhindern, dass Caveolin oligomerisiert und deshalb nicht zur Plasmamembran gelangen kann, lösen ebenfalls eine Gliedergürteldystrophie aus. Unser Ziel war es, die neue Verbindung zwischen VCP und Caveolin aufzuklären, um möglicherweise neue molekulare Zusammenhänge, die für Muskelerkrankungen wichtig sind, zu verstehen.

2. Experimentelle Vorgehensweise:

Für die Untersuchung der Interaktion und Funktion von VCP und Caveolin stehen gut definierte Krebszellsysteme zur Verfügung. Wir wollten daher die Biologie zunächst in diesen Systemen verstehen, um sie anschliessend in Muskelzellen validieren zu können. Es wurden stabile HEK293 und U2OS Zelllinien hergestellt, die krankheitsassoziierte VCP Varianten induzierbar exprimieren. VCP, Caveolin und UBXD1 wurden über Affinitäts-Tags aus HEK293 Zellen isoliert, um ihre Interaktion und post-translationale Modifikation biochemisch zu untersuchen. Die morphologischen Studien wurden mit einem Spinning Disk Konfokal-Mikroskop in lebenden U2OS Zellen vorgenommen, welche Formen von Caveolin und UBXD1 exprimieren,

RAPPORT DES BOURSIERS

die mit grünem bzw. rotem fluoreszierendem Protein fusioniert wurden. Zur Untersuchung von Muskelzellen werden C2C12 Zellen in Kultur differenziert und anschließend mit VCP Mutanten in Adenovirus-Vektoren für biochemische und morphologische Analysen transfiziert. Für in vivo Studien arbeiten wir mit Dr. Chris Wehl (St. Louis, MO, USA) zusammen, der ein transgenes Maussystem und eine der wenigen Sammlungen von Patienten-Biopsien besitzt.

3. Bisherige Ergebnisse.

Wir konnten zunächst durch Koimmunopräzipitation aus HEK293 Zellextrakten bestätigen, dass VCP mit UBXD1 und Caveolin interagieren und dass diese Interaktion durch krankheitsassoziierte Mutationen in VCP gestört wird. UBXD1 definiert dabei einen neuen distinkten VCP-Komplex, der spezifisch Caveolin bindet und sich biochemisch von dem VCP-Komplex unterscheidet, welcher ER-assoziierte Degradation vermittelt. Eine Reihe weiterer Befunde sprach dafür, dass VCP Caveolin nicht im ER reguliert, sondern direkt an oder in der Nähe von der Plasmamembran und dort für seine physiologische Rolle wichtig ist. Zunächst konnten wir zeigen, dass VCP spezifisch Caveolin-Oligomere bindet, die sich erst mit der Reifung im Golgi-Apparat bilden. Weiterhin fanden wir, dass eine Mutation in Caveolin, die den Transport an die Plasmamembran blockiert und somit Muskelerkrankung auslöst, auch die Wechselwirkung mit VCP verhindert. Morphologisch konnten wir zeigen, dass Caveolin und UBXD1 in Kompartimenten nahe der Plasmamembran kolokalisiert. Aufschlussreich war vor allem, dass die Expression der krankheitsassoziierten VCP-Mutanten zu einer Mislokalisierung von Caveolin hin zu vergrößerten intrazellulären Vakuolen führte. Diese Daten deuten darauf hin, dass VCP und sein Kofaktor UBXD1 die korrekte Lokalisation von Caveolin und damit seine physiologische Rolle gewährleisten und dass die fehlerhafte Lokalisation von Caveolin in Patienten mit VCP-Mutationen ein Grund für die Muskelerkrankung sein könnte.

4. Zukunftsperspektiven

Wir konnten eine völlig neue molekulare Verbindung zwischen VCP und dem intrazellulären Transport von Caveolin aufdecken. Dafür mussten wir zunächst ein experimentell gut definiertes Zellsystem verwenden. Im Folgenden wollen wir nun unsere Erkenntnisse in Muskelzellen umsetzen und in Zusammenarbeit mit Dr. Chris Wehl (St. Louis, USA) im Mausmodell und in Patienten validieren. Unsere Erkenntnisse ermöglichen es uns ausserdem, neue Regulatoren von Caveolin zu finden, die wiederum pharmakologisch moduliert werden könnten. In Zukunft könnte es dadurch möglich sein, die Funktion von Caveolin teilweise wiederherzustellen und damit die schweren Beschwerden in bestimmten Muskelerkrankungen zumindest zu mildern.

Ich danke der Schweizerischen Stiftung zur Erforschung der Muskelkrankheiten, dass sie unsere Arbeit durch ihre finanzielle Unterstützung ermöglicht hat.

MYOLOGIE EN SUISSE

Le développement de la myologie en Suisse



Prof. Thierry Kuntzer

Adaptation d'un article publié dans les Cahiers de myologie par le Professeur Thierry Kuntzer, Service de neurologie du CHUV à Lausanne.

En Suisse, la Myologie s'est constituée petit à petit à partir de différentes unités, scientifiques et cliniques, dans un pays où les structures, la culture et le financement sont farouchement décentralisés. Depuis peu, les structures interagissent par le travail réalisé par les associations de patients atteints de maladie musculaire et leur soutien financier qui permettent le développement d'une organisation nouvelle; c'est MyoSuisse

Le contexte historique, l'implication suisse en myologie

La Suisse est une Confédération de 26 cantons qui jouissent d'une grande autonomie. Seules les Ecoles polytechniques de Zürich et de Lausanne relèvent de la compétence de la Confédération, qui légifère sur la formation professionnelle et qui encourage la recherche. Notre pays est petit, avec 7,6 millions d'habitants et notre société est multiculturelle, avec quatre langues officielles, ce qui ne facilite pas forcément la communication!

Les médecins intéressés aux maladies neurologiques ont créé la Société Suisse de Neurologie en 1908, après l'ouverture en 1887 de la première clinique neurologique à Zurich par Constantin von Monakov. Par la suite, d'autres cliniques universitaires ont vu le jour à Bâle, Berne, Genève et Lausanne. Plusieurs noms viennent à l'esprit pour illustrer la renommée suisse dans les maladies neuromusculaires: *Felix Jerusalem*, de Zürich, et son livre *Muskelerkrankungen: Klinik, Therapie*, paru en 1979, *Marco Mumenthaler*, de Berne, remarquable enseignant et auteur de multiples écrits pédagogiques, le pathologue *Claus Meier*, le neuropédiatre *Hans Moser*, la généticienne *Sabrina Liechti-Gallati*, tous de Berne. Le syndrome de Kaeser – *Heinrich P Kaeser*, de Bâle – décrivait une myopathie scapulo-humérale qui a été ultérieurement étiquetée desminopathie ou mutation du gène *DES*; celui de *Roussy et Lévy* – *Gustave Roussy* et *Gabrielle Lévy* – qui rapportait une neuropathie CMT ataxiante avec tremor, a été ultérieurement lié à une mutation du gène *MPZ* codant la protéine P0 de la myéline ou CMT1B.

L'isolement relatif de certaines vallées a favorisé l'émergence de plusieurs foyers de maladies neuromusculaires génétiques, comme certaines formes d'amylose

MYOLOGIE EN SUISSE

d'hyperthermie maligne de myasthénie congénitale, de dystrophie musculaire de type LGMD2A, de myoglobulinurie familiale mitochondriale, de fibrose familiale des muscles extraoculaires, de myopathie myotubulaire, de maladie de Danon mais aussi de modèles animaux d'amyotrophies spinales de bovins.

Citons, parmi les travaux fondamentaux de scientifiques de renom, ceux développés à Zürich par *Ueli Suter* sur des souris KO, démontrant le rôle de gènes modulant la myélinisation des nerfs périphériques, ceux de *Charles Bader* et *Laurent Bernheim*, à Genève, dans les mécanismes de régénérescence musculaire, ceux de *Urs Ruegg*, à Lausanne et Genève, dans l'homéostasie musculaire du calcium, ceux de *Markus Rüegg*, à Bâle, dans l'étude de la formation des synapses neuromusculaires et ceux de *Hans Hoppeler*, à Berne, dans la plasticité du tissu musculaire à l'exercice.

Qui fait quoi actuellement?

Aujourd'hui, la tendance tend vers la spécialisation, comme partout dans le monde. Alors que les premières consultations neuromusculaires ont été introduites dans les années 80 à Berne en pédiatrie, puis dans les années 90 à Genève et Lausanne pour les adultes, on trouve actuellement des unités spécialisées dans les services de neurologie et de neuropédiatrie attachées aux universités de Zurich, Bâle, Genève, Lausanne, et Berne. Plus rarement, des consultations sont réalisées dans les hôpitaux cantonaux, à St-Gall, Aarau, Lugano, Lucerne, et Sion. Depuis 15 ans, des regroupements linguistes ont permis la présentation de cas, puis la tenue de vidéoconférences.

La Fondation Suisse de Recherche sur les Maladies Musculaires (FSRMM, www.fsrmm.ch) créée en 1985 valut à *Jacques* et *Monique Rognon* le Prix de l'Université de Lausanne qui leur fut décerné en 1999. C'est également à *Jacques Rognon* et *Yves Bozzio*, alors président de l'ASRIM, et à quelques proches que l'on doit en Suisse l'apparition en 1988 du Téléthon, source principale de financement de la FSRMM. Celle-ci, par l'octroi de bourses d'études fondamentales, allait permettre l'organisation de réunions annuelles, véritables bouillons de culture d'idées pour les récipiendaires. Petit à petit, les synergies et les échanges d'information ont cristallisé les efforts de regroupements, la spécialisation à la française de plusieurs médecins actuellement en charge des consultations, qui ont passé à Paris, par l'Institut de Myologie.

En 2008, puis 2009, 2 réunions phares en myologie ont été organisées en Suisse, l'une au Musée Olympique pour les 6^{èmes} Journées annuelles de la Société Française de Myologie (thème central, contrôle de la masse musculaire, voir www.sfmyologie.org) et l'autre à Genève pour le 14^{ème} Congrès international de la World

MYOLOGIE EN SUISSE

Muscle Society avec sa réunion satellite d'enseignement à Lausanne (www.world-musclesociety.org).

Des développements, par MyoSuisse

Dès les années 70, l'ASRIM (Association Suisse Romande et Italienne contre les Myopathies, www.asrim.ch) et la SGMK (*Schweizerische Gesellschaft für Muskelkranke*, www.muskelkrank.ch) se sont impliquées dans l'aide directe aux patients avec handicap moteur, pour améliorer la vie quotidienne, créer des camps de vacances, soutenir financièrement leurs membres (actuellement près de 1'700), aider au respect du droit dans la jungle des assurances sociales des vingt-six cantons, et promouvoir l'information. Le financement des associations provient essentiellement du Téléthon suisse. Au fil des années, d'autres projets ont vu le jour, notamment viser à l'essor des consultations neuromusculaires des hôpitaux, financer un projet de conduite automobile assistée par joystick, participer à l'établissement d'un registre des patients DMD et SMA dans le cadre du programme européen TREAT-NMD (www.treat-nmd.eu), et soutenir les activités de l'European Neuromuscular Center (www.enmc.org).

Récemment, les 3 associations que sont l'ASRIM, la SGMK, et la FSRMM se sont associées pour créer MyoSuisse, le réseau de tous les spécialistes et organisations qui interviennent en Suisse en faveur des patients ayant une maladie neuromusculaire. Le réseau veut garantir l'existence des consultations avec une réhabilitation spécialisée pour ces maladies dans toutes les régions de Suisse; c'est ainsi que des centres régionaux ont été inaugurés à St-Gall, Berne, Bâle, Zürich, Lausanne, Genève, et Lugano, et qu'un financement extraordinaire soutient la venue, à la Faculté de Médecine de l'Université de Bâle, de Michael Sinnreich, formé au Montreal Neurological Institute.

MYOLOGIE IN DER SCHWEIZ

Die Entwicklung der Myologie in der Schweiz

Bearbeitung eines in den «Cahiers de myologie» veröffentlichten Artikels von Professor Thierry Kuntzer, Abteilung Neurologie des CHUV in Lausanne.

In der Schweiz, einem Land, wo die Strukturen, die Kultur und die Finanzierung in einem wilden Durcheinander dezentralisiert sind, hat sich die Myologie Schritt um Schritt, ausgehend von verschiedenen wissenschaftlichen und klinischen Einheiten, aufgebaut. Vor kurzem kommt es zu interaktivem Handeln der Strukturen mittels der von den Vereinigungen der Muskelerkrankten ausgeführten Arbeit und ihrer finanziellen Unterstützung, welche die Entwicklung einer Organisation ermöglichen: die MyoSuisse.

Der historische Kontext, die Beteiligung der Schweiz in der Myologie

Die Schweiz ist ein Bund von 26 Kantonen, welche über eine grosse Eigenständigkeit verfügen. Einzig die polytechnischen Schulen in Zürich und Lausanne sind der Kompetenz vom Bund unterstellt, welcher gesetzlich über die berufliche Ausbildung bestimmt und die Forschung fördert. Unser Land mit 7,6 Mio. Einwohnern ist klein und unsere Gesellschaft mit vier Landessprachen multikulturell, was die Kommunikation nicht wirklich vereinfacht!

Die an den neurologischen Krankheiten interessierten Ärzte haben 1908, im Anschluss an die Eröffnung der ersten neurologischen Klinik in Zürich 1887 durch Constantin von Monakov, die Schweizerische Neurologische Gesellschaft gegründet. In der Folge wurden andere Universitätskliniken in Basel, Bern, Genf und Lausanne ins Leben gerufen. Mehrere Namen tauchen auf, welche den Ruf der Schweiz in Bezug auf die neuromuskulären Krankheiten illustrieren: *Felix Jerusalem* aus Zürich mit seinem Buch *Muskelerkrankungen: Klinik, Therapie*, erschienen 1979, *Marco Mumenthaler* aus Bern, ein bemerkenswerter Lehrer und Autor zahlreicher pädagogischer Schriften, der Pathologe *Claus Meier*, der Neuropädiater *Hans Moser*, die Genforscherin *Sabrina Liechti-Gallati*, alle aus Bern. Das Kaeser Syndrom – *Heinrich P. Kaeser* aus Basel – beschrieb eine skapuloperonale Myopathie, die später als Desminopathie oder Genmutation *DES* bezeichnet wurde; das *Roussy* und *Lévy Syndrom* – *Gustave Roussy* und *Gabrielle Lévy* – welche eine ataxische CMT Neuropathie mit Tremor beschrieb, wurde später an eine Mutation des MPZ-Gens gebunden, welches das Eiweiss P0 vom Myelin verschlüsselt siehe auch CMT1B-Analyse.

MYOLOGIE IN DER SCHWEIZ

Die relative Isolation einiger Täler hat das Auftauchen mehrerer genetisch bedingter neuromuskulärer Krankheitsherde begünstigt, wie gewisse Formen von bösartiger Hyperthermieamylose, angeborener Myasthenie, muskulärer Dystrophie des Typs LGMD2A der mitochondrialen, familiären Myoglobulinurie, familiärer Fibrose der ausserokularen Muskeln, der myotubulären Myopathie, der Danon-Krankheit aber auch von Tiermodellen spinaler Amyotrophien bei Rindern.

Wir zählen zu den fundamentalen, wissenschaftlich renommierten Arbeiten diejenigen, welche in Zürich durch *Ueli Suter* an KO-Mäusen entwickelt wurden und die Rolle der Gene aufzeigen, welche die Myelinisation der peripheren Nerven verändern, diejenigen von *Charles Bader* und *Laurent Bernheim*, in Genf, zu den Mechanismen der Muskelbildung, diejenigen von *Urs Ruegg*, in Lausanne und Genf, in der muskulären Homeostase von Calcium, diejenigen von *Markus Rüegg*, aus Basel, mit der Studie über Bildung von neuromuskulären Synapsen und diejenigen von *Hans Hopfeler*, Bern, zu der Geschmeidigkeit von Muskelgewebe bei Bewegungsausübung.

Wer macht derzeit was?

Heute besteht eine Tendenz zur Spezialisierung wie überall auf der Welt. Während die ersten neuromuskulären Untersuchungen in den 80-iger Jahren in der Pädiatrie in Bern, später in den 90-iger Jahren in Genf und Lausanne für Erwachsene eingeführt wurden, findet man heute spezialisierte Einheiten in den Abteilungen der Neurologie und der Neuropädiatrie, welche an die Universitäten Zürich, Basel, Genf, Lausanne und Bern angeschlossen sind. In selteneren Fällen werden Untersuchungen in den Kantonsspitalern St. Gallen, Aarau, Lugano, Luzern und Sion durchgeführt. Seit 15 Jahren hat die Einteilung in verschiedene Sprachgruppen die Vorstellung von Fallbeispielen und später die Abhaltung von Videokonferenzen ermöglicht.

Die 1985 gegründete Schweizerische Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten SSEM (FSRMM, www.fsrm.ch) hat *Jacques und Monique Rognon* den Preis der Universität von Lausanne eingebracht, welcher ihnen im Jahre 1999 verliehen wurde. Es ist ebenfalls das Verdienst von *Jacques Rognon und Yves Bozzio*, damals Präsident des ASRIM (Association Suisse Romande et Italienne contre les Myopathies) und einigen Nahestehenden, denen das Erscheinen der Telethon Aktion 1988, die Hauptfinanzierungsquelle der SSEM, zu verdanken ist. Diese wiederum ermöglichte durch die Vergabe von Stipendien für Grundstudien die Organisation von jährlichen Zusammenkünften, wahrhaftiger Nährboden zum Ideenaustausch unter den Kandidaten. Schritt um Schritt, haben die Synergien und der Informationsaustausch die Anstrengungen der einzelnen Gruppen herauskristallisiert und die Spezialisierung à la française von mehreren derzeit für Unter-

MYOLOGIE IN DER SCHWEIZ

suchungen zuständigen Ärzte, welche im Institut für Myologie in Paris gearbeitet haben, festgesetzt.

Im Jahre 2008 und 2009, wurden in der Schweiz zwei wegweisende Versammlungen für Myologie organisiert, eine im Olympischen Museum zum 6. Jahrestag der Société Française de Myologie (zentrales Thema, Kontrolle der Muskelmasse, siehe www.sfmyologie.org) und die andere in Genf zum 14. Internationalen Kongress der World Muscle Society mit ihrer Satellitenversammlung zum Thema Unterricht in Lausanne (www.worldmusclesociety.org).

Entwicklungen durch MyoSuisse

Seit den 70-er Jahren, sind die ASRIM (Association Suisse Romande et Italienne contre les Myopathies, www.asrim.ch) und die SGMK (*Schweizerische Gesellschaft für Muskelkranke*, www.muskelkrank.ch) mit der Direkthilfe für Patienten mit motorischen Behinderungen beschäftigt, um den Alltag der Betroffenen zu verbessern, Ferienlager zu organisieren, ihre Mitglieder (zur Zeit gegen 1'700) finanziell zu unterstützen, Mithilfe bei der Respektierung von Rechten im Dschungel der Sozialversicherungen der 26 Kantone zu leisten und die Information zu fördern. Die Finanzierung der Vereine erfolgt hauptsächlich durch den Telethon Schweiz. Im Verlauf der Jahre wurden andere Projekte ins Leben gerufen, unter anderem mit dem Ziel, die neuromuskulären Untersuchungen in den Spitälern zu fördern, ein Projekt für eine Fahrschule mit Beihilfe durch Joystick zu finanzieren, an der Aufstellung eines Patientenregisters DMD und SMA im Rahmen des europäischen Programms TREAT-NMD (www.treat-nmd.eu) teilzunehmen, die Tätigkeiten des European Neuromuscular Centers (www.enmc.org) zu unterstützen.

Kürzlich haben sich die drei Vereine ASRIM, SGMK und FSRMM zusammengeschlossen, um MyoSuisse, ein Netz von allen Spezialisten und Organisationen, welche in der Schweiz zu Gunsten von Patienten mit einer neuromuskulären Krankheit eintreten, zu gründen. Das Netz will die Möglichkeit zu Untersuchungen mit spezialisierter Rehabilitation für diese Krankheiten in allen Regionen der Schweiz garantieren; so wurden Regionalzentren in St. Gallen, Bern, Basel, Zürich, Lausanne, Genf und Lugano in Betrieb genommen, und eine ausserordentliche Finanzierung unterstützt die Anstellung des im «Neurological Institute» von Montreal ausgebildeten Neurologen Dr. Michael Sinnreich an der medizinischen Fakultät der Universität Basel.

ALLIANCE DES MALADIES RARES

Création de l'Alliance des maladies rares en Suisse



Dr. Loredana D'Amato
Sizonenko

Introduction

Selon le seuil retenu en Europe, une maladie est dite rare lorsqu'elle affecte moins d'une personne sur 2000.– C'est le plus souvent une maladie chronique, progressive, invalidante qui, en raison de sa faible prévalence nécessite des efforts combinés spéciaux pour sa prise en charge.

On dénombre aujourd'hui plus de 7000 maladies rares. 80% d'entre elles ont une origine génétique, les autres étant d'origine infectieuse, auto-immune, dégénérative ou proliférative (cancers). Prises dans leur ensemble, ces maladies affectent 6 à 8% de la population, soit plus de 30 millions d'Européens et constituent un problème majeur de santé publique.

Les maladies rares sont insuffisamment connues des professionnels de la santé. Les traitements ne sont pas bien définis voire inexistants. La recherche est peu soutenue et l'industrie pharmaceutique n'est pas motivée à développer des médicaments en raison du manque d'intérêt commercial que représente le petit nombre de patients concernés par les différentes maladies.

Au cours des dix dernières années, sous l'impulsion et la pression d'associations de parents, l'Union européenne a pris des mesures spécifiques de grande ampleur pour lutter contre les maladies rares. A ce jour, 19 pays ont constitué une alliance nationale de patients qui participent activement à l'élaboration de plans nationaux concernant les maladies rares. **Euordis** l'organisation européenne des maladies rares (www.euordis.org) est une association de malades créée en 1997 et qui regroupe aujourd'hui plus de 300 membres dont les alliances nationales.

Où est le problème en Suisse

La problématique des maladies rares est encore largement méconnue en Suisse. La complexité politique et sanitaire suisse avec ses 26 gouvernements cantonaux et ses zones linguistiques ralentit les développements au niveau politique. En extrapolant les données européennes, on arrive à quelque 500.000 personnes souffrant d'une maladie rare. Pour de nombreuses maladies, il n'existe pas encore de centre de référence. Il y a déjà une centaine d'associations de patients, mais elles ne sont pas encore constituées en alliance nationale. En Suisse, la création d'une alliance nationale est une priorité absolue pour améliorer l'accès au diagnostic, la

ALLIANCE DES MALADIES RARES

prise en charge des patients atteints de maladies rares et pour être mieux entendus au niveau fédéral.

Lors de la 1^{ère} réunion des associations suisses de maladies rares à Genève le 28 mars 2009, la création d'une **Alliance des maladies rares en Suisse** a été approuvée à l'unanimité. Sous l'impulsion d'Orphanet Suisse (www.orphanet.ch) et de l'*Association Enfance et Maladies orphelines* (www.aemo.ch), un groupe de travail a été formé pour préparer les éléments constitutifs de l'Alliance des maladies rares en Suisse qui se nommera **ProRaris**.

Les missions de ProRaris

- Créer un collectif fort en offrant l'opportunité aux associations de malades et malades isolés de se regrouper.
- Etre un lieu d'information, de formation et d'entraide où l'échange et le partage d'expériences entre associations jouent un rôle essentiel.
- Recenser les difficultés et les besoins des patients pour améliorer la qualité de vie et l'espérance de vie des malades
- Faire connaître et reconnaître les maladies en sensibilisant l'opinion publique.
- Structurer les liens avec les professionnels de la santé.
- Promouvoir la recherche scientifique et médicale.
- Aider les associations à remplir leurs propres missions.
- Faire bénéficier ProRaris de la puissance d'un réseau international par son affiliation à Eurordis.

Grâce au dynamisme du groupe de travail, les travaux préparatoires sont terminés et la création de l'Alliance des maladies rares en Suisse ProRaris aura lieu le 26 juin 2010. Le Conseil de fondation de La Fondation Suisse de Recherches sur les Maladies Musculaires a décidé à l'unanimité de faire partie de ProRaris.

SITE ORPHANET

Orphanet Suisse

En 2009, Orphanet a développé de nouvelles fonctionnalités en particulier dans le domaine de la recherche, des essais cliniques et des médicaments orphelins facilitant ainsi la recherche d'information dans un environnement toujours plus convivial.

Orphanet collabore avec l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) à la révision de la Classification internationale des maladies (CIM-10). Cette classification doit servir de modèle pour l'ensemble de la révision de la CIM, les maladies rares couvrant en effet tous les champs de la médecine. Cette nouvelle **nomenclature Orphanet** permettra incontestablement de mieux tracer les maladies rares et de mieux les connaître.

Pour optimiser d'avantage l'échange d'information et de l'expertise au niveau européen, une **Joint Action Orphanet** entre la CE et les Etats Membres a été initiée le 1^{er} février 2010 au Luxembourg lors d'une première réunion avec les représentants des Etats Membres. Afin de répondre aux besoins des citoyens européens, la contribution des Etats Membres permettra d'adapter l'outil aux différents pays avec en particulier la traduction de site et la création de mini sites internet nationaux. Au niveau national, **Orphanet Suisse** continue de faire ses preuves avec une reconnaissance acquise auprès des différentes institutions. D'abord, sur le plan financier, et à force de persévérance, l'année 2009 est marquée, pour la première fois depuis 2006, par la formidable contribution des **26 cantons et du Liechtenstein**. Le besoin d'un tel outil n'est plus à démontrer, le nombre de visiteurs quotidiens d'Orphanet Suisse (www.orphanet.ch) augmentant régulièrement. La Suisse se situe de manière constante dans le «top 10» des plus de 200 pays qui consultent Orphanet.

Néanmoins, la visibilité des maladies rares et de l'outil Orphanet Suisse doit continuellement être améliorée. Ainsi en 2009, Orphanet Suisse a:

- participé à la **3^{ème} Journée internationale des maladies rares le 28 février 2010** (participation symposium, interviews presse écrite, radio et télévision).
- contribué à l'organisation de la **1^{ère} rencontre des associations suisses de patients concernés par les maladies rares** le 28 mars 2009 aux HUG pour initier la création d'une **Alliance Maladies Rares en Suisse** sous le nom de **ProRaris**.
- organisé, avec le soutien des HUG et de l'AMGE (Association des médecins du canton de Genève) la **1^{ère} Journée d'information sur les maladies rares** le 17 novembre 2009, destinée aux professionnels de la santé des HUG et des médecins praticiens du canton de Genève. L'évènement a rencontré un taux de satisfaction de 100%, révélant un réel besoin d'information pour les professionnels de la santé.

WORLD MUSCLE SOCIETY



Le 14^e congrès de la «World Muscle Society» a eu lieu à Genève du 09 au 12 septembre 2009, et a réuni plus de 500 personnes, toutes des scientifiques du domaine musculaire et en particulier des experts dans des maladies neuromusculaires.

Le programme scientifique était divisé en trois sujets:

- Nouvelles méthodes pour les mesures de la progression des maladies neuromusculaires
- La matrice extracellulaire dans le muscle normal et malade
- Progrès dans le traitement des maladies neuromusculaires

Le comité a invité onze scientifiques provenant du Japon, des Etats-Unis, d'Italie, de France, de Grande-Bretagne et du Danemark. De plus, environ 400 affiches par «Poster» ont été présentées, et de courtes conférences ont été données sur la base des résumés d'un grand intérêt.

Quelques «Highlights»: Pour la première fois une session était dédiée au développement thérapeutique dans le contexte d'un «Forum Industriel». Les présentations du groupe néerlandais sur les essais cliniques étaient impressionnantes. Aussi, l'élevage de beagles dystrophiques à Tokyo par Shin'Ichi Takeda permet des tests précliniques plus efficaces.

Le cours «Satellite», organisé par le Dr Pierre-Yves Jeannet, s'est déroulé au CHUV de Lausanne. Il s'agit d'un cours de 2 jours sur les aspects clinique et génétique des maladies neuromusculaires auquel ont participé environs 40 médecins venus d'Europe, d'Amérique du nord, du Moyen-Orient et d'Asie.

À part le domaine scientifique, l'aspect social était important, à commencer par l'accueil par le Conseiller d'Etat, M. P.F. Unger, le directeur de Genève-Tourisme, M. E. Zuffi et moi-même. Une soirée a été consacrée à une excursion sur le Lac Léman, une autre était dédiée à un forum industriel.

Dans son ensemble, le Comité d'organisation formé par Susan Treves, Pierre-Yves Jeannet, Pierre Maechler, Thomas Meier, Markus A. Ruegg et Thierry Kuntzer, ainsi que les participants ont été très satisfaits du congrès. Le bénéfice de plus de Fr. 70'000.– a été partagé entre «World Muscle Society» et la «Fondation Suisse pour la Recherche sur les Maladies Musculaires».

J'aimerais remercier le Comité d'organisation, les sponsors qui ont été nombreux, ainsi que la société Symporg pour la réussite de ce congrès.

Urs T. Ruegg

WORLD MUSCLE SOCIETY



Der 14. Kongress der «World Muscle Society» fand vom 9. bis zum 12. September 2009 in Genf statt und wurde von mehr als 500 Personen besucht, die meisten davon Wissenschaftler im Bereich der Muskelkrankheiten.

Das wissenschaftliche Programm war in drei Themenbereiche gegliedert:

- Neue Methoden zur Beurteilung des Fortschreitens neuromuskulärer Erkrankungen
- Die extrazelluläre Matrix im gesunden und kranken Muskel
- Fortschritte in der Therapie neuromuskulärer Erkrankungen.

Das Organisationskomitee lud für Plenarvorträge elf Wissenschaftler ein; diese kamen aus Japan, Nordamerika, Italien, Frankreich, Grossbritannien und Dänemark. Darüber hinaus wurden rund 400 Posters vorgestellt, und Kurzvorträge wurden aufgrund von hochaktuellen Resultaten, die als «abstracts» eingereicht wurden, gehalten.

Einige Highlights: Zum ersten Mal war eine Abendveranstaltung der Entdeckung und Entwicklung von Medikamenten im Rahmen eines «Industrial Forum» gewidmet. Eine niederländische Gruppe bestach mit neuen klinischen Resultaten eines Medikamentes.

Ausserdem ermöglicht die Züchtung von dystrophen Beaglen durch die Gruppe Shin'ichi Takeda aus Tokio präklinische Tests effektiver und mit grösserer Prädiktabilität für klinische Studien durchzuführen.

Der Satellitenkurs wurde von Dr. Pierre-Yves Jeannet organisiert und fand am Universitätsspital Lausanne statt. Dies ist ein 2-Tages-Kurs über die klinischen und genetischen Aspekte der neuromuskulären Erkrankungen, an dem ca. 40 Ärzte aus Europa, Nordamerika, dem Nahen Osten und Asien teilnahmen.

Neben der Wissenschaft war auch der soziale Aspekt wichtig, beginnend mit der Begrüssungen durch den Staatsrat PF Unger, dem Direktor des Genfer Tourismus, Enrico Zuffi und von mir als Vorsitzender des Organisationskomitees. Das Gala-Dinner fand auf einem Schiff auf dem Genfersee statt, und ein anderer Abendanlass war einem Industrie-Forum gewidmet.

Zusammenfassend waren nicht nur wir vom Organisationskomitee, gebildet von Susan Treves, Pierre-Yves Jeannet, Pierre Maechler, Thomas Meier, Markus A. Ruegg und Thierry Kuntzer, sondern auch die Teilnehmer sehr zufrieden mit dem Inhalt und dem Verlauf des Kongresses.

Der Gewinn von über CHF 70'000.– kam je zur Hälfte der «World Muscle Society» und der «Schweizerischen Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten» zuteil. Ich möchte meinen Mitorganisatoren, den zahlreichen Sponsoren sowie der Firma Symporg für ihren Einsatz herzlich danken, er war essentiell für den Erfolg dieses Kongresses.

Urs T. Ruegg

SANTHERA PHARMACEUTICALS



Dr. Thomas Meier



Fipamezole zur Behandlung von Dyskinesien in Parkinson als zweites wichtiges Standbein verankert

Im Jahr 2009 hat Santhera seine Strategie weiter umgesetzt und den Grundstein für künftiges Wachstum sowie Einnahmen mit den schon auf dem Markt oder noch in der Entwicklung befindlichen Produkten gelegt. Im vergangenen Jahr konnte Fipamezole als zweiter Wachstumsträger des Portfolios etabliert werden. Auf der Basis der erfolgreich abgeschlossenen klinischen Phase-II-Studie hat Santhera eine Partnerschaft mit dem kanadischen Pharmaunternehmen Biovail Corporation für die weitere Entwicklung und Kommerzialisierung in Nordamerika vereinbart.

Die Ausgaben für Forschung und Entwicklung lagen im Jahr 2009 mit 31,5 Millionen CHF auf Vorjahreshöhe und betragen 65% der gesamten operativen Ausgaben. Die Kosten für weit fortgeschrittenen Studien konnten dank striktem Kostenmanagement und der im Juli 2009 angekündigten Restrukturierung der Forschungsaktivitäten kompensiert werden. Der Nettobarmittelverbrauch reduzierte sich dank den sich positiv entwickelnden Produktverkäufen von Catena® in Kanada (1,6 Millionen CHF) sowie Lizenzannahmen (20,7 Millionen CHF) auf 21,7 Millionen. Am 31. Dezember 2009 verfügte Santhera über 53,3 Millionen CHF liquide Mittel, womit das Unternehmen bis über das Jahr 2011 hinaus finanziert ist.

Aktualisierungen zu den wichtigsten Entwicklungsprojekten

Friedreich-Ataxie: Nach den enttäuschenden Resultaten der Phase-III-Studie in den USA fokussiert sich Santhera voll auf die europäische Zulassungsstudie (MICONOS). Die Resultate dieser Studie sollten noch im ersten Halbjahr 2010 vorliegen. Santhera beabsichtigt, in der 2. Jahreshälfte 2010 die Anträge auf Marktzulassung in den USA (für Catena®) und Europa (für Sovrima®, dem Markennamen von Takeda) einzureichen.

Duchenne-Muskeldystrophie: Im Juli 2009 erfolgte der Studienstart für die Zulassungsstudie in Belgien, seither wurden sechs weitere Zentren in Europa, u. a. auch in Lausanne sowie eines in den USA initiiert. Der primäre und mehrere sekundäre Endpunkte dieser Studie analysieren die Wirksamkeit von Catena® auf die Atemfunktion. Im aktuell laufenden ersten Teil der Studie werden Patienten

SANTHERA PHARMACEUTICALS

rekrutiert, die keine zusätzlichen Glucocorticoide verwenden. Das Studienprotokoll sieht eine Interimsanalyse nach 40 Patienten und einer sechsmonatigen Behandlung vor.

Patienten in der Schweiz, die an einer Teilnahme der Studie am Zentrum in Lausanne interessiert sind, melden sich bitte bei Dr. Clemens Blötzer, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois, Telefon 021 314 35 72, clemens.bluetzer@chuv.ch.

Leber Hereditäre Optikusneuropathie: Ebenfalls im ersten Semester 2010 sollten erste Resultate der Phase-II-Studie RHOSOS vorliegen. Aufgrund des hohen medizinischen Bedarfs bei dieser seltenen Augenerkrankung könnten positive Daten die Grundlage für einen Antrag auf vorzeitige Marktzulassung in Europa bilden.

MELAS Syndrom: Santhera und die Columbia University of New York City führen zurzeit gemeinsam eine Studie durch. Die Patientenrekrutierung für diese Konzeptstudie ist bereits weit fortgeschritten, Resultate dürften im 2. Halbjahr 2010 vorliegen.

Dyskinesien bei Parkinsonpatienten: Die Resultate der FJORD-Studie zeigen, dass Fipamezole levodopainduzierte Dyskinesien reduziert, ohne dabei die zugrundeliegende Parkinsonkrankheit zu verschlechtern. Das Programm wurde in den USA und Kanada an Biovail verpartnert. Santhera rechnet mit dem Abschluss weiterer Partnerschaften für Europa, Asien und der übrigen Welt im laufenden Jahr.

Weitere Informationen zu Santhera unter www.santhera.com

FINANCEMENT RECHERCHE

Engagements financiers de la Fondation

Le cap du million à nouveau maintenu

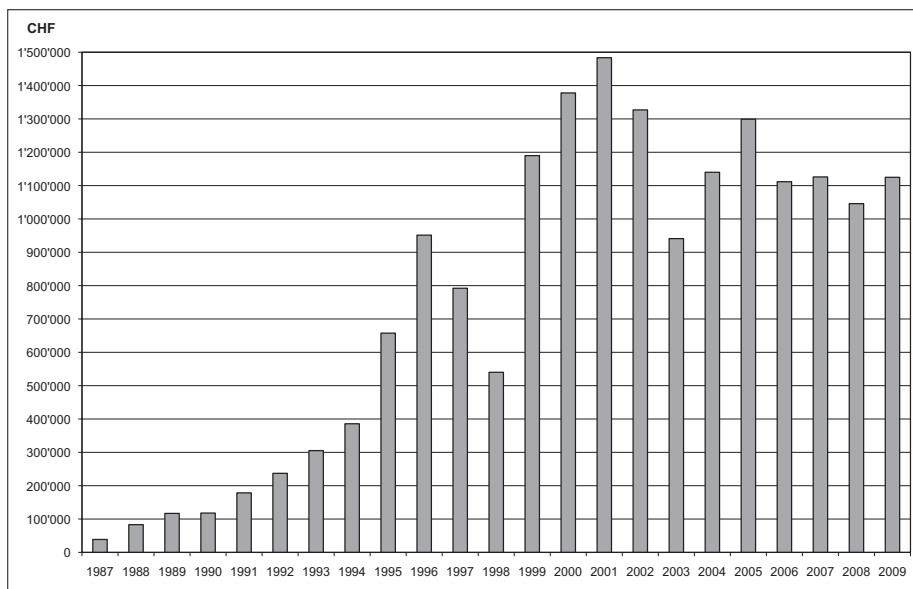
En 1987, la Fondation avait le plaisir d'attribuer la première bourse au Prof. Hans Moser de Berne pour un montant de Fr. 24'288.-. Depuis, la situation s'est développée d'une façon réjouissante. En effet, ces dernières années, notre soutien financier annuel a été de l'ordre du million de francs.

En 2009, les dépenses consacrées à la recherche se sont montées à 1'12 millions de francs. Nous sommes particulièrement heureux d'avoir à nouveau atteint ce nouveau record de financement à une période où les fonds publics diminuent toujours.

Le financement des bourses de recherche représente l'effort principal de la Fondation. Depuis sa création, en 1985, la Fondation a soutenu 59 chercheurs dans toutes les facultés de médecine de notre pays pour un montant total de Fr. 19'340'282.-.

A fin 2009, elle a financé la 114^{ème} bourse.

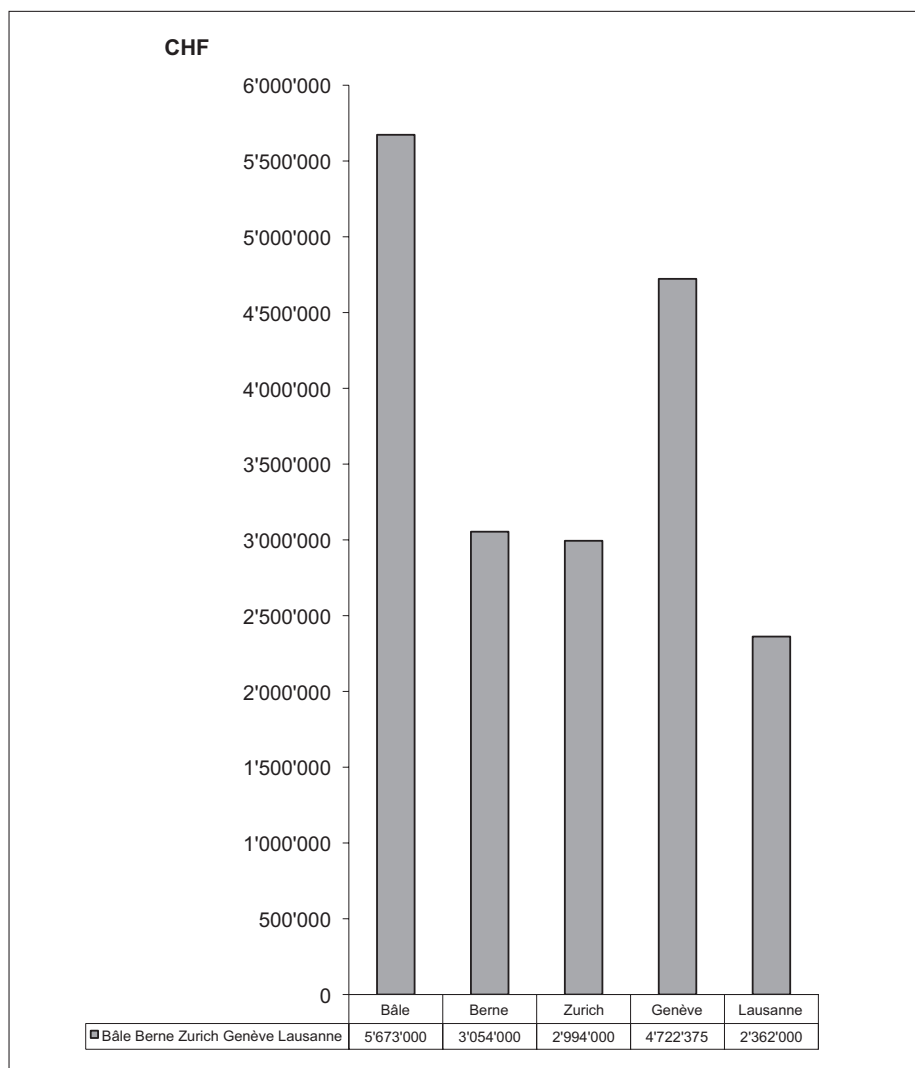
Evolution des dépenses consacrées à la recherche



RÉPARTITION DES BOURSES PAR UNIVERSITÉ

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 2009)



LISTE DES BOURSES ALLOUEES

A. Liste des bourses allouées

Année	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 Ménetrey, Hôpital 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 Dr Luca Boradori, Neurosciences, Uni Genève Prof. Joachim Weis, Pathologisches Institut, Uni Bern Contribution aux frais de laboratoire	+178'000.- *241'236.- *228'300.- *292'170.- +161'000.- 29'000.- 120'000.-
2004	Dr. Denis Bron, Myovec, Obererlinsbach Prof. Christian Fuhrer, Institut Hirnforschung, Uni Zürich Dr. Alex Odermatt, Abteilung für Nephrologie, Uni Bern	90'000.- *118'100.- +179'850.-

LISTE DES BOURSES ALLOUEES

	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.–
2007	Prof. Dr. Hans-Rudolf Brenner, Universität Basel	+169'700.–
	Prof. Dr. Julia Fritz Steuber, Universität Zürich	*125'550.–
	Prof. Dr. Daniel Schümperli, Universität Bern	*135'830.–
	Dr. Olivier Baum, Universität Bern	+34'000.–
	Prof. Dr Nicolas Mermod, Université Lausanne	+161'694.–
	Dr Louisa Bonafé, CHUV Lausanne	65'380.–
	Contribution aux frais de laboratoire	140'000.–
2008	Dr. Christoph Handschin, Universität Basel	*143'775.–
	Prof. Markus Rüegg, Biozentrum Basel	+221'400.–
	Prof. Laurent Bernheim, Université de Genève	*246'981.–
	Dr. Hemmo Meyer, ETH Zürich	+190'380.–
	Dr. Bernhard Wehrle, Université de Genève	70'168.–
	Prof. Ernst Niggli, Universität Bern	+99'980.–
	Dr. Z'Graggen, Universität Bern	39'750.–
	Prof. Urs T. Rüegg, Université de Genève	+99'400.–
	Contribution aux frais de laboratoire	140'000.–
2009	Prof. Beat Trueb, Universität Bern	*147'000.–
	Dr Peter Meister, Friedrich Miescher Institut, Basel	+180'000.–
	Prof. Dr. Daniel Schümperli, Universität Bern	*144'000.–
	Dr. Bernhard Wehrle, Université de Genève	*186'375.–
Total		Fr. 17'196'814.–

* 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, 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 au soutien d'une donatrice zurichoise.

BOURSES ALLOUEES ET CONFÉRENCES

B. Soutien financier à
«European Neuro-Muscular Centre» (1994–2009) Fr. 600'594.–

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.–
2007	Mme Elisabeth Dirren, Lausanne	*150'000.–
Total		Fr. 750'000.–

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 Bellinzone	50'000.–
2008	Registre suisse des malades (TREAT-NMD)	20'000.–
2009	Registre suisse des malades (TREAT-NMD)	20'000.–
Total		Fr. 140'000.–

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	1ère réunion des boursiers, 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.–
1999	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 boursier à Macolin	1'538.–
2004	5 ^{ème} réunion des boursiers à Macolin	12'415.–
2006	6 ^{ème} réunion des boursiers à Macolin	11'900.–
2007	2 ^{ème} Basel Muscle Symposium, Bâle	12'000.–

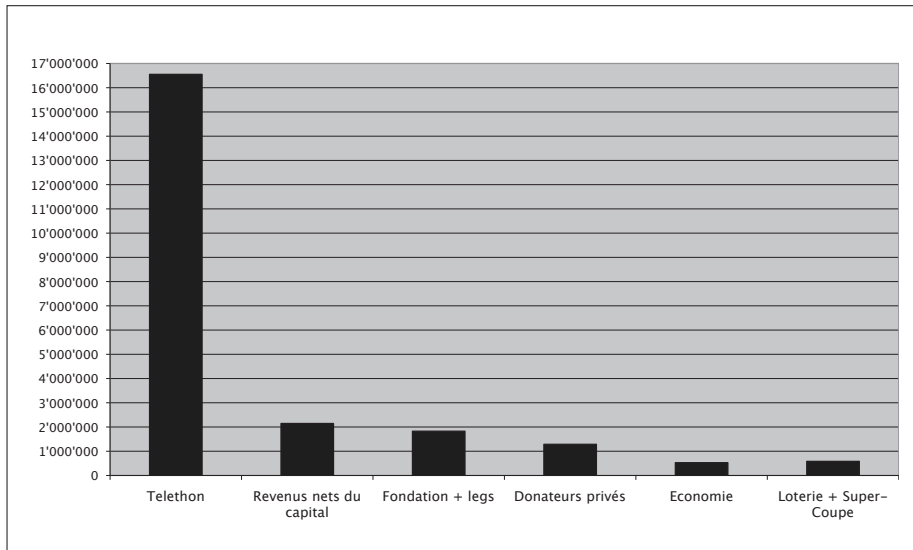
BOURSES ALLOUEES ET CONFERENCES

2008	Chesa Laret Seminar, Guarda	10'000.-
2008	6 ^{ème} Forum européen des neurosciences, Genève	10'304.-
2008	7 ^{ème} Réunion des boursiers, Macolin	22'513.-
2008	6 ^{ème} Journées Société française myologie, Lausanne	3'750.-
2009	3 ^{ème} Basel Muscle Symposium, Bâle	12'000.-
2009	1 ^{er} Symposium Stem Cell Transplantation in MNGIE, Berne	15'000.-

Total **Fr. 172'874.-**

Engagements financiers totaux (1986–2009) **Fr. 19'360'282.-**

Sources de financement (1985–2009)



JAHRESRECHNUNG 2009

SSEM

Schweiz. Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten

Bilanz

	31.12.09	31.12.08
	CHF	CHF
Bankkonti BLKB & Bank Coop	236'653.82	90'120.16
Postcheckkonto	29'136.77	58'044.27
Mobilien	3'000.00	3'000.00
übrige Forderungen	9'546.83	7'696.22
Wertschriften		
Obl. CHF-Inland	925'670.00	1'222'190.00
Obl. CHF-Ausland	605'020.00	564'980.00
Obl. Fremde Währungen	208'920.00	110'963.00
Aktien Inland	237'622.00	194'627.00
Aktien Ausland	143'206.00	99'866.00
Rev.conv.Notes	0.00	246'863.00
Beteiligungen		
Santhera Pharmaceuticals Holding AG	298'876.00	459'810.00
Transitorische Aktiven	38'076.00	54'041.00
Total Aktiven	2'735'727.42	3'112'200.65
Stiftungskapital	40'000.00	40'000.00
Freies Kapital	3'072'200.65	4'078'157.47
Schwankungsreserven	0.00	0.00
Transitorische Passiven	0.00	0.00
Aufwandüberschuss	-376'473.23	-1'005'956.82
Total Passiven	2'735'727.42	3'112'200.65

Erfolgsrechnung

	2009	2008
	CHF	CHF
Büro und Verwaltungskosten	12'469.50	9'535.35
Löhne/Soz.-Leist. Sekretariat	50'616.40	55'381.15
Postcheckspesen	56.30	357.95
Bankspesen	15'484.50	22'285.40
Depotgebühren	5'111.15	6'249.50
Sitzungskosten	2'017.55	1'513.20
Reisespesen	345.20	230.55
Aufwand Telethon	1'891.95	12'076.40
Infokosten (inkl. Magglingen)	12'062.90	12'235.15
Mitgliedschaft ENMC/AGFA	48'137.00	51'125.00
Kursverluste	216'499.63	850'216.60
Stipendien	1'124'893.00	1'019'680.00
Abschreibungen & Diverses	482.00	-490.44
Aufwandüberschuss	-376'473.23	-1'005'956.82
Total Aufwand	1'113'593.85	1'034'438.99
Spenden	70'860.75	77'576.84
Legate	0.00	0.00
Téléthonspenden	800'000.00	800'000.00
Kapitalerträge	50'384.60	60'494.55
Kursgewinne	192'348.50	96'367.60
Total Ertrag	1'113'593.85	1'034'438.99

BERICHT DER REVISIONSSTELLE



Als Revisionsstelle haben wir die Jahresrechnung (Bilanz und Erfolgsrechnung) der Schweizerischen Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten für das am 31. Dezember 2009 abgeschlossene Geschäftsjahr geprüft.

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

Unsere Revision erfolgte nach dem Schweizer Standard zur eingeschränkten Revision. Danach ist diese Revision so zu planen und durchzuführen, dass wesentliche Fehlaussagen in der Jahresrechnung erkannt werden. Eine eingeschränkte Revision umfasst hauptsächlich Befragungen und analytische Prüfungshandlungen sowie den Umständen angemessene Detailprüfungen der bei der geprüften Stiftung vorhandenen Unterlagen. Dagegen sind Prüfungen der betrieblichen Abläufe und des internen Kontrollsystems sowie Befragungen und weitere Prüfungshandlungen zur Aufdeckung deliktischer Handlungen oder anderer Gesetzesverstösse nicht Bestandteil dieser Revision.

Bei unserer Revision sind wir nicht auf Sachverhalte gestossen, aus denen wir schliessen müssten, dass die Jahresrechnung nicht dem Gesetz und der Stiftungsurkunde sowie dem Reglement entspricht.

PricewaterhouseCoopers AG

Thomas Blumer
Revisionsexperte
Leitender Revisor

Susann Henning
Revisionsexpertin

Basel, 14. Juni 2010

PricewaterhouseCoopers AG mit Standorten in Aarau, Basel, Bern, Chur, Genf, Lausanne, Lugano, Luzern, Neuenburg, Sitten, St. Gallen, Thun, Winterthur, Zug und Zürich bietet Wirtschaftsprüfung, Steuer-, Rechts- und Wirtschaftsberatung an. PricewaterhouseCoopers AG ist Mitglied eines globalen Netzwerks von rechtlich selbständigen und voneinander unabhängigen Gesellschaften, das in rund 150 Ländern weltweit vertreten ist.

Wir danken der PRICEWATERHOUSE COOPERS für die Prüfung der Jahresrechnung.

KOMMENTAR ZU DEN FINANZEN



Hanspeter Hagnauer

Der Jahresabschluss der Stiftung weist per Ende 2009 einen Verlust von CHF 376'473.– aus. Hauptsächlich ist dies auf die Differenz zwischen den Einnahmen (Telethon) und den Ausgaben (Stipendien) zurückzuführen.

Im Gegensatz zum letzten, katastrophalen Jahr erzielten wir 2009 etwa gleich viele Kursgewinne wie Kursverluste. Eigentlich hätten aufgrund der guten Börsenlage die Kursgewinne überwiegen müssen. Dies taten sie auch, bis auf die Abschreibung bei unserer Beteiligung Santhera. Diese Aktien mussten wir leider auch 2009 um ca. CHF 160'000.– abschreiben.

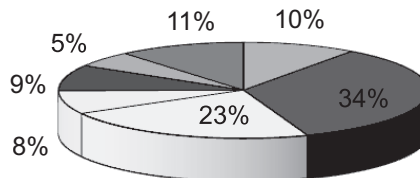
Aufgrund der am Anfang beschriebenen Differenz zwischen Einnahmen und Ausgaben hat der Stiftungsrat beschlossen, die Vergabung von Stipendien entsprechend zu reduzieren.

Die Anlagen der Stiftung sind hauptsächlich (zu 87%) in Schweizer Franken angelegt. Im letzten Jahr bestehende Obligationen in Euro wurden noch im Jahre 2009 zu guten Kursen verkauft. Konträr dazu wurden gegen Ende Jahr zwei Obligationen in USD gekauft. (Anteil 8%). Die Stiftung hielt während des ganzen Jahres keine «derivaten Instrumente». Der Aktienanteil an der Anlagen (ohne die Beteiligung Santhera) belief sich per Ende Jahr auf total 14,1%.

Hanspeter Hagnauer, Kassier

Cash	267
Obl. Inl.	926
Obl. Ausl.	605
Obl. FW	209
Akt. Inl.	238
Akt. Ausl.	143
Santhera	299

Anlagen der Stiftung 2009



Cash
 Obl. Inl.
 Obl. Ausl.
 Obl. FW
 Akt. Inl.
 Akt. Ausl.
 Santhera

TELETHON 2009



Philippe Rognon



2.6 millions de francs en 2009

En 2009, les Suisses et Suissesses ont de nouveau fait preuve d'une grande solidarité à l'occasion du 22^{ème} Téléthon malgré la crise financière, puisque la somme récoltée se monte à un peu plus de 2.6 millions de francs. Cette année, nous avons pu compter sur le soutien de la marraine tessinoise Christa Rigozzi, Miss Suisse 2006, en compagnie de Noémi.

Les dons reposent essentiellement sur 3 piliers: les très nombreuses manifestations organisées le week-end du Téléthon, les actions des Sapeurs Pompiers et de la Protection Civile et les fidèles donateurs par téléphone, lettres, internet ou SMS. Il est cependant important de noter que la plupart des dons proviennent de la Suisse romande et de la Suisse italienne. La Suisse alémanique participe plus modestement, malgré une vingtaine de manifestations organisées. Il y notamment eu une nouvelle manifestation sur la Place fédérale à Berne ainsi que différentes ventes de peluches organisées à Bâle.

Grâce à la générosité renouvelée des donateurs, la Fondation Téléthon 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, essentiellement des enfants.

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 qui parviennent à la FTAS.

TELETHON 2009

La FTAS financera cette année, à raison de Fr. 830'000.–, plusieurs programmes de recherche dont Fr. 700'000.– à notre Fondation (voir liste page 31). 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 mois puisque depuis 3 ans, un programme européen de soutien à la recherche clinique TREAT NMD se poursuit.

Un montant de Fr. 944'100.– servira à l'aide directe aux malades et à leurs familles par l'intermédiaire des associations participant au Téléthon comme l'Association Suisse Romande et Italienne contre les Myopathies (ASRIM), die Gesellschaft für Muskelkranke, la Société Suisse pour la Fibrose Kystique (CHCF, Mucoviscidose), Marfan Stiftung et quelques autres.

Les comptes de la FTAS sont contrôlés régulièrement par l'Autorité fédérale compétente qui se trouve au Département fédéral de l'intérieur.

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 et bénévoles de nombreuses manifestations.

Depuis quelques années, le nombre de reportages des manifestations reste important grâce à l'engagement des TV régionales en Suisse romande. Une soirée spéciale à Lausanne diffusée en direct sur la nouvelle chaîne «la Télé» (Vaud-Fribourg) a eu lieu en présence d'un nombreux public avec la participation d'artistes, de sportifs, de chercheurs et de malades. La presse et les radios locales sont également des artisans du succès du Téléthon.

Il est particulièrement réconfortant de voir que les bénévoles sont toujours autant nombreux et solidaires. C'est avec confiance et enthousiasme que nous préparons le **23^{ème} Téléthon 2010, les 3 et 4 décembre prochains. Le site internet www.telethon.ch** accueille vos dons tout au long de l'année. D'avance un grand merci pour votre soutien.

TELETHON 2009



Noemi entourée
de la marraine
Christa Rigozzi

TELETHON 2009



A Bâle: une équipe motivée à vendre les traditionnelles peluches



Les membres de l'orchestre Vivaldi au Tessin



NOUVELLES DES ASSOCIATIONS • ASRIM

ASRIM

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

**Association de la Suisse Romande et
Italienne contre les Myopathies (www.asrim.ch)**



Anna Humberst

Rapport d'activités

Personnel du secrétariat

- En plus de Mme Humberst et Tappolet, Mme Diane Erismann a travaillé à 40% de mai à novembre 2009
- Nous avons également eu pendant quelques mois l'aide de Sarah Zollinger

Aides financières:

- Fr. 324'574 de prestations aux malades (+15% par rapport à 2008)

Membres: 563 dont 265 myopathes à fin 2009

Journées d'information

- Journée de la mobilité et de l'information au Dynamic Test Center de Vauffelin
- Journée sur les groupes d'entraide au Signal de Bougy
- Camp jeunes adultes à Villars-sur-Ollon
- Camp d'enfants organisé à Sornetan
Camp adultes à Villars
- Information

Représentation pour l'ASRIM, Stéphanie Fidanza

- Membre déléguée au Comité AGILE Entraide Suisse Handicap,
- Membre du Forum Politique Social,
- Membre du Forum handicap Fribourg.

Toutes ces activités sont variées et m'ont permis d'acquérir plus de connaissances dans le domaine de la politique sociale!!

Le domaine de la politique sociale est un des domaines où il faut vraiment se battre pour obtenir plus d'égalité et d'autodétermination pour nous, personnes handicapées.

Ainsi, je recommande fortement à toute personne, handicapée ou non, de devenir membre ou de participer à ces activités qui permettent également de voyager plus, de voir du monde et d'échanger des idées et opinions.

NOUVELLES DES ASSOCIATIONS • ASRIM

Service social – Monique Brandt

- Quelques chiffres pour l'année 2009:
 - 500 h de conseils aux membres et à leurs familles
 - 80 h de présence aux journées d'information, séances de comité et rencontres d'équipe.
 - contacts avec 37 nouvelles personnes: 170 membres atteints de myopathie sur 300 contactés en 3 ans
- Les problèmes les plus fréquents
 - AI (moyens auxiliaires, allocations pour personnes impotentes, rentes)
 - Prestations complémentaires et remboursements de frais de guérison
 - Prévoyance professionnelle
 - Assurance maladie: remboursement de soins (physiothérapie, frais dentaires, etc)
 - L'aide financière offerte par l'ASRIM ou d'autres associations.
- Participation à une séance du groupe d'échange de parents d'enfants atteints de myopathie
- Cours de perfectionnement avec Pro Infirmis: téléthèses et assurances perte de gain en cas de maladies et d'accidents.

Eric Mooser délégué politique & public (4389 km parcourus – 527 heures)

- Lobbying à l'occasion de soirées politiques des socialistes fribourgeois
- Représentation de l'ASRIM aux séances de travail destinées à adopter les textes de la future loi sur la Répartition des tâches
- Conférence lors de la journée à Yverdon-les-Bains, sur l'égalité des chances dans le travail.
- Écriture d'articles pour le site Internet du FHaF et l'Entre Nous.
- Représentation de l'ASRIM à la journée Loisirs Pour Tous avec la participation de Jean-Marc Richard.
- Participation avec le Service de la Protection Sociale à l'élaboration d'un protocole de procédure de conciliation en cas de différend entre une personne en situation de handicap et une institution.
- Organisation de la journée d'information ASRIM «Salon de la Mobilité» sur le site technique de la HES Berne à Vauffelin sur Bienne.

NOUVELLES DES ASSOCIATIONS • SGMK



muskelkrank & lebensstark

Gesellschaft für Muskelkranke



Franziska Mattes

DIE GESELLSCHAFT FÜR MUSKELKRANKE FEIERT IHR 35-JÄHRIGES JUBILÄUM

Für das Jubiläumsjahr hat die Gesellschaft das Buch «Starke Leben. Wie Muskelkranke ihren Alltag bewältigen» heraus gebracht und mit den Porträts des Buches eine Wanderausstellung zum Thema «muskelkrank & lebensstark» lanciert, die seit 2009 in der ganzen Schweiz gastiert.

Die Gesellschaft für Muskelkranke strebt eine Zukunft an, in der alle Menschen mit einer Muskelkrankheit bestmöglich leben können – selbstbestimmt und gleichgestellt. Sie setzt sich mit Blick auf diese Zukunft überall dort ein, wo die Bedürfnisse von Menschen mit einer Muskelkrankheit und die ihrer Angehörigen nicht oder nur ungenügend abgedeckt sind.

KONTAKT- UND SELBSTHILFEGRUPPEN

Betreuung von Kontakt- und Selbsthilfegruppen

(durch die Geschäftsstelle aufgewendete Zeit)

Anzahl Kontakt- und Selbsthilfegruppen

Gruppengrössen

Anzahl Treffen (einschl. Ausflügen und «Boxenstopp»)

Direktunterstützungen der Selbsthilfegruppen durch die Gesellschaft

185 Stunden

38 Gruppen

3 bis 40 Personen

144 Treffen

18'180.–



Fotoausstellung «muskelkrank & lebensstark» von Vera Markus

Starke Leben - eine Fotoreportage, die auf eindrucksvolle Art darstellt, wie muskelkranke Menschen ihren Alltag bewältigen.



muskelkrank & lebensstark

Gesellschaft für Muskelkranke

NOUVELLES DES ASSOCIATIONS • SGMK

FERIENANGEBOTE UND LAGER

Computerlager, Gontenschwil (AG), 22.-28. Februar 2009	8 Teilnehmende 14 Betreuungspersonen
Ferienwoche für Erwachsene Jugendliche und jung gebliebene Erwachsene in Gwatt (BE) 12. Juli- 25. Juli 2009	16 Teilnehmende 34 Betreuungspersonen davon 1 Zivildienstleistende
Lager in Melchtal (OW), 19. Juli – 1. August 2009	16 Teilnehmende 31 Betreuungspersonen davon 2 Zivildienstleistende
Ferienwoche für Erwachsene Jugendliche und jung gebliebene Erwachsene in Wollishofen (ZH), 21. Juli-1. August 2009	11 Teilnehmende 26 Betreuungspersonen
Hüttentouren «Der Berg ruft»: 3 Wochenenden im August und September 2009 auf der Lidernenhütte (UR), Villa Cassel Aletsch (VS) und Cabane du Mont-Fort (VS) in Zusammenarbeit mit procap Sport und dem SAC	10 Teilnehmende 47 Begleit-/ Trägerpersonen

Dienstleistungen und Tätigkeiten 2009 im Kurzüberblick Veranstaltungen für Betroffene

Eine der Kernaufgaben der Gesellschaft für Muskelkranke ist die Informationsvermittlung für Betroffene, Angehörige, aber auch Fachpersonal. Sie gilt auch in diesem Bereich als Kompetenzzentrum, zusätzlich zu der Beratung und der Unterstützung. Hier eine Auswahl der Veranstaltungen:

Kinästhetik Training in vier Modulen	18. April/2./16./23. Mai
Vortragsnachmittag zum Thema Spiritualität	6. Juni 2009
Boxenstopp für Leiterinnen und Leiter der Kontakt- und Selbsthilfegruppen	12.–13. Juni 2009
Vortragsmorgen zur Muskeldystrophie Duchenne	14. November 2009
Booz-Adventsveranstaltung für muskelkranke Kinder	29. November 2009
Care Training (2 Module, weitere im 2010) mit dem Muskelzentrum St.Gallen, Wil	September bis Dezember 2009

NOUVELLES DES ASSOCIATIONS • SGMK

Myosuisse & Regionale Neuromuskuläre Zentren

Myosuisse, welche von der Gesellschaft für Muskelkranke, der Association de la Suisse Romande et Italienne contre les Myopathies und der Schweizerische Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten gegründet wurde, ist das Netzwerk aller Fachleute und Organisationen, die sich in der Schweiz für Menschen mit einer neuromuskulären Krankheit einsetzen. Myosuisse beinhaltet neben den Zentren und dem Lehrstuhl auch noch das Fachverzeichnis, das Patientenregister sowie den fachlichen Beirat. Mit der offiziellen Eröffnung des Muskelzentrums Zürich im Oktober 2009 hat die Gesellschaft für Muskelkranke sieben regionale Muskelzentren an den Universitätsspitalern Basel, Bern, St. Gallen, Zürich, Lausanne, Genf und dem Tessin errichtet. Damit erhalten Menschen mit einer Muskelkrankheit volumfängliche professionelle Beratung und Unterstützung.

Einen weiteren Bestandteil von Myosuisse bildet der schweizweit erste Lehrstuhl für neuromuskuläre Erkrankungen, der ebenfalls 2009 errichtet wurde. Der Lehrstuhl ist in Basel und hat das Ziel, die Forschung in diesem Bereich zu fördern. Lehrstuhlinhaber ist Prof. Dr. med. Michael Sinnreich, Leiter des Neuromuskulären Zentrums Basel.

Information und Öffentlichkeitsarbeit

Die Gesellschaft für Muskelkranke ist auch Drehscheibe für alle relevanten Informationen und Fragen rund um Muskelkrankheiten in der Öffentlichkeit. Ihr Ziel ist es, sowohl die Medien als auch die Gesellschaft über Muskelkrankheiten und über die Anliegen von Menschen mit einer Muskelkrankheit zu informieren.

Das Jubiläumsbuch «Starke Leben» zeigt in den berührenden Porträts von Helga Kessler, wie sich verschiedene muskelkranke Personen in unterschiedlichen Lebenssituationen ihrer Krankheit stellen und dabei unglaubliche Lebensfreude zeigen. Aus den Fotoreportagen des Buches von Vera Markus entstand parallel die Foto Wanderausstellung, die seit Mai 2009 in Ausstellungsorten der ganzen Schweiz gastiert. Mit Alex Frei hat die Gesellschaft ausserdem einen Botschafter gewonnen, der weiss, wie wichtig Muskeln sind, sowohl als Leistungssportler als auch im Alltag. Er setzt sich für Muskelkranke ein und hilft tatkräftig mit, die Öffentlichkeit für dieses Thema zu sensibilisieren.

NOUVELLES DES ASSOCIATIONS • SGMK

Mittelbeschaffung

Trotz unruhiger Wirtschaftssituation ist es uns gelungen, den Kurs der Stabilität und der Nachhaltigkeit beizubehalten und das Ziel einer ausgeglichenen Rechnung auch 2009 zu erreichen. Die eher rückläufigen Spendeneinahmen konnte die Gesellschaft für Muskelkranke auf dem bewährten Weg durch Einsparungen im Produkte Bereich wieder wett machen. Ein namhafter Betrag wurde durch die Baumarktkette Jumbo AG und Alex Frei gespendet. Auch künftig wird alles daran gesetzt, dass wir mit unseren Dienstleistungen muskelkranke Menschen auf dem Weg in ein selbstbestimmtes Leben unterstützen können.

Unser vollständiger Jahresbericht 2009



Felicitas Hoegger hat auch 2009 den Jahresbericht für die Gesellschaft für Muskelkranke gestaltet – zentral ist der rote Faden, der sich durch das ganze Jubiläumsjahr 2009 durchgezogen hat.

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

info@muskelkrank.ch

Tel 044 245 80 30

Fax 044 245 80 31

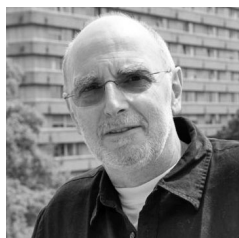
www.muskelkrank.ch

Zürich, 22. April 2010

Franziska Mattes, Geschäftsführerin
Simone Manap, Öffentlichkeitsarbeit/Fundraising

NOUVELLES DES ASSOCIATIONS • ENMC

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



Jacques Beckmann

Professeur ordinaire UNIL
& chef de service génétique,
CHUV, Lausanne.

Depuis 19 ans, l'European Neuromuscular Centre (**ENMC**) suscite des collaborations européennes sur les maladies neuromusculaires à travers des workshops et des consortiums.

L'ENMC promeut la recherche, la prévention et le traitement des maladies neuromusculaires, collecte et diffuse les connaissances scientifiques sur ces maladies. Sur les 10 membres du conseil scientifique, le Prof. J. Beckmann travaille en Suisse, à Lausanne. Le comité exécutif comprend 7 membres, dont le Dr. J. Rognon.

L'année a été marquée par les départs de deux figures importantes: celui de la Dresse Ria Broekgaarden remplacée en tant que présidente du comité exécutif de l'ENMC par la Dresse Anna Ambrosini, et celui de la Dresse K Bushby, prise par ses responsabilités et charges au sein du réseau TREAT-NMD, qui sera remplacée en tant que membre et directeur scientifique de l'ENMC, en 2010, par le Prof. Baziél van Engelen de l'Université Radboud à Nijmegen aux Pays-Bas.

Dans le courant de la dernière année, les membres du conseil ont été sollicités pour l'évaluation scientifique de diverses propositions d'ateliers scientifiques et ont participé à des réunions ou téléconférences, portant sur la gestion de ces ateliers. Une élection de nouveaux membres du conseil scientifique a eu lieu (Alessandra Ferlini, de Ferrara en Italie, et Bjarne Udd, de Tampere en Finlande).

7 nouveaux ateliers ont été organisés en 2009, ayant tous eu lieu à Naarden, en Hollande, avec la mobilisation, au total, de 141 participants, provenant de 19 pays différents!! Voici quelques exemples des sujets traités cette année: Protection des os des patients DMD traités aux corticostéroïdes; myopathies liées au collagène VI; myopathies distales; mesures des résultats des essais thérapeutiques pour la maladie de Charcot-Marie-Tooth. Plusieurs rapports scientifiques ont été élaborés à partir de ces ateliers, les articles étant publiés dans la revue internationale *Neuromuscular Disorders*, qui est une revue disponible chez les soussignés. Neufs rapports sont disponibles pour 2008 à l'adresse www.enmc.org/workshop/.

NOUVELLES DES ASSOCIATIONS • ENMC

Les workshops demeurent l'activité principale du Centre; 174 ont été organisés jusqu'à présent, tous multiculturels et donc internationaux (impliquant quelques 1500 participants), ayant conduit à la publication d'au moins 116 publications directement reliées aux sujets de ces ateliers.

Une réflexion sur la gestion de ces activités est en cours, afin d'ouvrir les ateliers aux non-médecins – à des physio-ergothérapeutes et d'autres professions paramédicales – et à permettre un financement plus varié de l'ENMC. Les thèmes traités depuis 1989 se trouvent dans le tableau ci-dessous:

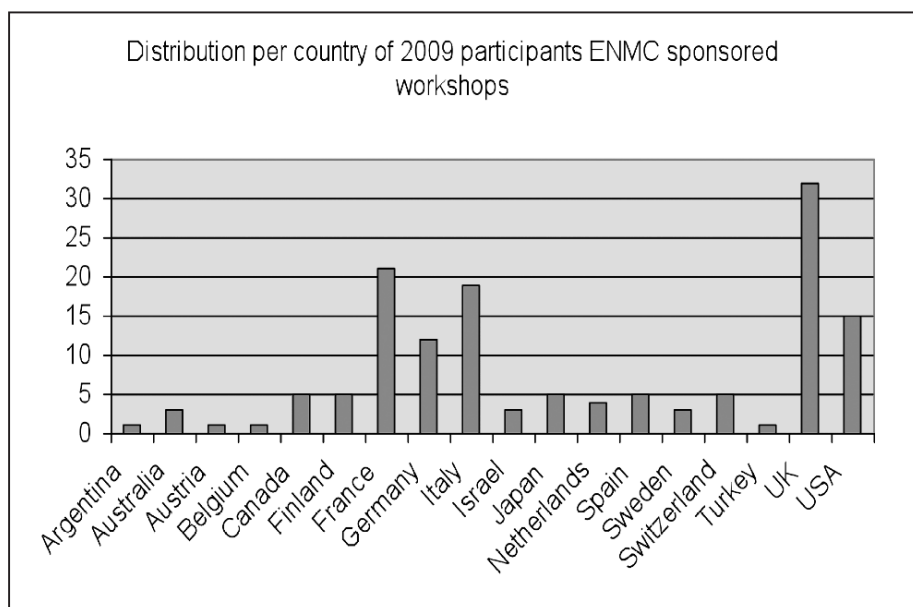
Topics of Workshops (1990-2009)	
Amyotrophie Lateral Sclerosis	6
Charcot-Marie-Tooth	9
Congenital Muscular Dystrophy	10
Duchenne Muscular Dystrophy	10
Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy	10
Facioscapulohumral Dystrophie	5
Limb-Girdle Muscular Dystrophie	4
Mitochondrial Myopathie	8
Myotubular Myopathy	5
Spinal Muscular Atrophy	14
Clinical Trial	13
TREAT NMD	3
Others	76

L'ENMC est le partenaire privilégié d'un nouveau réseau dénommé TREAT-NMD (Transational Research in Europe – Assessment and Treatment of Neuromuscular Diseases). Ce réseau a officiellement démarré le 1^{er} janvier 2007. Ce projet européen rassemble 21 partenaires issus de 11 pays, notamment des médecins, des associations de malades, des chercheurs et des organismes publics spécialisés dans les maladies neuromusculaires. Il a vocation d'améliorer les traitements et de développer des thérapeutiques pour les patients vivant avec ces maladies. Ce projet assure le développement et l'intégration des organisations et des réseaux en vue d'établir un partenariat entre les principaux industriels, cliniciens et chercheurs européens et les groupes de malades pour l'élaboration de traitements. Le lien du site est www.treat-nmd.eu. Comme la recherche sur les maladies neuromusculaires est notamment victime de son morcellement, qui complique le passage de la recherche expérimentale à la recherche appliquée et le développement

NOUVELLES DES ASSOCIATIONS • ENMC

de thérapies de pointe, le réseau TREAT-NMD veut répondre à ce problème en concevant et en mettant en œuvre une feuille de route pour le transfert vers la recherche clinique. Actuellement, 2 maladies principales sont visées, la dystrophie musculaire de Duchenne, et l'amyotrophie spinale, 2 maladies les plus fréquentes en âge pédiatrique.

Pour paraphraser Laurence Tiennot-Herment, présidente de l'AFM, «cet engagement constitue une avancée majeure pour la lutte contre la myopathie de Duchenne, mais nous sommes persuadés que le cadre actuellement mis sur pied pourra être massivement réutilisé dans le monde entier, au profit de patients atteints d'autres affections neuromusculaires ou de maladies rares». Un message porteur d'espoir pour les patients européens atteints de maladies neuromusculaires.



MEMBRES BIENFAITEURS

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 **Fr. 50.-**.

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.

Veillez envoyer cette inscription à l'adresse suivante ou directement sur www.fsrm.ch/finances/bienfaiteurs.php:

Fondation suisse de recherche sur les maladies musculaires
ch. des Jordils 4
2016 Cortaillod



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

(Majuscules svp)

Nom: _____

Prénom: _____

Rue: _____

No postal: _____

Lieu: _____

Signature : _____

GÖNNER

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 oder einfach auf www.ssem.ch/finances/bienfaiteurs.php:

Schweizerische Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten
ch. des Jordils 4
2016 Cortaillod



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

(Blockschrift bitte)

Name: _____

Vorname: _____

Strasse: _____

PLZ: _____

Ort: _____

Unterschrift: _____

MEMBRI SOSTENITORI

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 o su
www.fsrmm.ch/finances/bienfaiteurs.php

Fondazione svizzera di ricerca sulle malattie muscolari
ch. des Jordils 4
2016 Cortaillod



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

(In maiuscola prego)

Cognome: _____

Nome: _____

Via: _____

Codice postale: _____

Città: _____

Firma: _____