

SOMMAIRE

	Page
Avant-propos, Vorwort, Premessa	2-4
Conseil de la Fondation	5
Conseil scientifique et buts de la Fondation	6
Rapport du Conseil scientifique	7-8
Bericht des wissenschaftlichen Rates	9-10
Rapporto del Consiglio scientifico	11-12
Der Myologie Lehrstuhl	
▪ Prof. Dr med. Phil Michael Sinreich	13-14
ProRaris, Alliance Maladies Rares – Suisse	15
ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz	16
Santhera Pharmaceuticals: Jahresbericht 2010	17-18
Engagements financiers de la Fondation	19
Evolution des dépenses consacrées à la recherche	19
Répartition des bourses par Université	20
A. Liste des bourses allouées	21-22
B. Soutien financier à «European Neuro Muscular Center»	23
C. Soutien à la Postformation	23
D. Soutien financier à des conférences	23-24
Sources de financement	24
Kommentar zu den Finanzen	25
Jahresrechnung 2010	26
Bericht der Revisionsstelle	27
La FSRMM fête ses 25 ans	28-30
Die SSEM feiert ihr 25-jähriges Bestehen	31-34
Remise du Prix Doron	35
Übergabe des Doron Preises	36
Téléthon 2010	37-38
Nouvelles des associations (ASRIM, SGMK, ENMC)	39-45
▪ ASRIM	39-41
▪ SGMK	41-43
▪ ENMC	44-45
Membri sostenitori, Gönner, Membres bienfaiteurs	46-48

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

Fondation Suisse de recherche sur les maladies musculaires (FSRMM)

Secrétariat: 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 25^{ème} rapport annuel de la Fondation. J'aimerais souligner les trois points suivants:

La Fondation fête ses 25 ans
Création de l'Alliance suisse des maladies rares PRORARIS
Remise du Prix Doron à la FSRMM

La FSRMM délivre en priorité des bourses destinées à financer des chercheurs. Depuis sa création en 1985, elle a octroyé 118 bourses à 62 chercheurs de toutes les Facultés de médecine de Suisse pour un montant de l'ordre de 19,4 millions de francs. Elle organise également des séminaires pour favoriser les contacts entre les chercheurs.

Le 11 janvier 2011, la FSRMM a fêté ses 25 ans d'existence à l'EPFL à Lausanne en présence de ses fidèles bienfaiteurs et de nombreuses personnalités du monde médical et académique. Dans son allocution, le Professeur Patrick Aebischer, président de l'EPFL, a souligné la remarquable efficacité de la FSRMM et l'importance des Fondations privées pour la recherche dans le domaine des maladies rares (voir page 30).

Le 23^{ème} Telethon s'est déroulé les 3 et 4 décembre 2010. Plus de 400 manifestations ont été organisées par des milliers de bénévoles. La récolte de dons se monte à près de 2,5 millions de francs. Le 24^{ème} Telethon se déroulera les 2 et 3 décembre 2011.

Après deux ans de travaux préparatoires, l'Alliance suisse des maladies rares PRORARIS a tenu sa séance constitutive le 26 juin 2010 à Fribourg. Elle regroupe pour l'instant une cinquantaine d'institutions, dont la FSRMM. Rappelons que les quelque 7000 maladies rares inventoriées à ce jour touchent 7 à 8 % de la population, soit environ 500 000 personnes en Suisse.

La Fondation suisse du prix Doron a récompensé en mars 2009 la FSRMM pour les résultats remarquables obtenus dans le domaine de la science. La cérémonie de remise du prix a eu lieu le 10 mars 2010 à Zoug. Le professeur Jakob Nüesch, ancien président de l'EPFZ a prononcé la Laudatio (page 35).

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 2011

Le président
Dr Jacques Rognon

VORWORT

Ich habe das Vergnügen, Ihnen den 25. Jahresbericht der Stiftung zu unterbreiten. Ich möchte dabei folgende drei Punkte hervorheben:

Die Stiftung feiert ihr 25-jähriges Bestehen Schaffung der Allianz seltener Krankheiten - Schweiz PRORARIS Übergabe des Doron Preises an die SSEM

Die SSEM vergibt in erster Linie Stipendien, welche zur Finanzierung von Forschern bestimmt sind. Seit ihrer Gründung im Jahre 1985 hat sie 62 Forschern aller schweizerischen, medizinischen Fakultäten 118 Stipendien für einen Betrag in der Höhe von 19,4 Mio. Franken zugesprochen. Sie organisiert ebenfalls Seminare, um den Kontakt unter den Forschern zu fördern.

Am 11. Januar 2011 hat die SSEM in der EPFL, Lausanne in der Anwesenheit ihrer treuen Wohltäter sowie zahlreicher Persönlichkeiten aus dem medizinischen und akademischen Umfeld ihr 25-jähriges Bestehen gefeiert. In seiner Ansprache hat Professor Patrick Aebischer, Präsident der EPFL die bemerkenswerte Effizienz der SSEM und die Wichtigkeit der privaten Stiftungen für die Forschung im Gebiet der seltenen Krankheiten unterstrichen (siehe Seite 30).

Der 23. Telethon fand am 3. und 4. Dezember 2010 statt. Mehr als 400 Veranstaltungen sind von mehreren Tausenden von Freiwilligen organisiert worden. Die Spendensammlung erreichte den Betrag von 2,5 Mio. Franken. Der 24. Telethon ist für den 2. und 3. Dezember 2011 vorgesehen.

Am 26. Juni 2010 hat die Allianz seltener Krankheiten - Schweiz PRORARIS nach zwei Jahren Vorbereitungsarbeit ihre Gründungsversammlung in Freiburg abgehalten. Sie umfasst zurzeit zirka 50 Institutionen, darunter die SSEM. Machen wir uns bewusst, dass die ungefähr 7000 registrierten seltenen Krankheiten 7 bis 8% der Bevölkerung, das heisst etwa 500 000 Personen, in der Schweiz betreffen.

Die Schweizerische Stiftung für den Doron Preis hat die SSEM für die bemerkenswerten Ergebnisse im Bereich der Wissenschaft ausgezeichnet. Die Preisübergabe hat im März 2010 stattgefunden. Professor Jakob Nüesch, ehemaliger Präsident der ETHZ hat die Laudatio gehalten (Seite 35).

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 2011

Der Präsident
Dr Jacques Rognon

PREFAZIONE

Ho il piacere di sottoporvi il 25° rapporto annuale della fondazione. Tengo sottolineare in particolare i seguenti 3 punti:

La fondazione festeggia il suo 25° anniversario

La creazione dell'Alleanza malattie rare – Svizzera ProRaris

La consegna del premio DORON alla fondazione FSRMM

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 118 borse di studio a 62 ricercatori di tutte le facoltà di medicina in Svizzera, per un totale di circa 19,4 milioni di franchi. La Fondazione organizza inoltre dei seminari per favorire i contatti tra i ricercatori.

L'11 gennaio 2011 la FSRMM, in presenza dei donatori e di numerosi rappresentanti del campo medico scientifico e accademico, ha festeggiato il suo 25° anno di attività presso il centro EPFL di Losanna. Nel suo discorso il Professor Patrick Aebischer, presidente del EPFL, ha sottolineato la particolare efficienza della FSRMM e l'importanza delle fondazioni private nel sostegno alla ricerca nell'ambito delle malattie genetiche rare (vedi pagina 30).

Il 23.esimo Telethon si è svolto il 3 ed il 4 dicembre 2010. Più di 400 manifestazioni sono state organizzate grazie al lavoro di migliaia di volontari. La raccolta di donazioni ammonta a 2,5 milioni di franchi ! Il 24.esimo Telethon si svolgerà il 2 ed il 3 dicembre 2011.

Il 26 giugno 2010 l'Alleanza malattie rare Svizzera ha tenuto, dopo due anni di preparazione, l'assemblea costitutiva a Friburgo. Attualmente rappresenta circa 50 associazioni, tra cui la FSRMM. Rendiamoci consapevoli che le circa 7000 malattie rare attualmente registrate, con una media del 7-8 % della popolazione, colpiscono in Svizzera circa 500000 persone.

La Fondazione Svizzera per il premio DORON, a Zugo, ha premiato la FSRMM nel 2009 per i particolari risultati ottenuti nell'ambito della ricerca. I festeggiamenti per l'attribuzione del premio si sono tenuti a Zugo il 10 marzo 2010. Il professor Jakob Nüesch, ex presidente dell'ETHZ di Zurigo ha tenuto la laudatio (vedi pagina 35).

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 2011

Il Presidente
Dr 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. Dr, Université de Genève, vice-doyen de la Faculté de médecine, Genève
Mitglieder Membres Membri	Mme	Chantal Balet-Emery , associée du cabinet conseils Fasel, Balet, Loretan, Genève
	M.	Emmanuel Dubochet , anc. Président Association suisse romande et italienne contre la myopathie, Lausanne
	Hr.	Hans Eppenberger , ehem. Prof. Dr., Institut für Zellbiologie, ETH, Zürich
	M.	Jean Guinand , Prof. Dr, 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. Dott., Directeur Division culture et études universitaires, Bellinzona
	M.	Bernard Schaffter , Président ASRIM, Moutier
	Sign.	Anna Maria Sury , Déléguée Téléthon Tessin, Muralto
	Frau	Maja Steinlin , Prof. Dr. Mitglied des Vorstandes Schweiz. Gesellschaft für Muskelkranke, 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 des 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

Comme l'année précédente, vu la diminution de la contribution du Téléthon, 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. 15 projets ont été soumis à l'évaluation du Conseil Scientifique. Comme chaque année, 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 26 octobre à Neuchâtel. Elle a permis de désigner clairement 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. Un salaire de doctorant pendant 3 ans dans le laboratoire du Dr. Alfredo Franco-Obregon de l'Institut d'ingénierie biomédicale de l'Ecole Polytechnique Fédérale de Zürich. Le projet vise à développer une nouvelle technique pour améliorer l'efficacité des thérapies basées sur la prolifération et la différenciation des myoblastes. Des expériences préliminaires dans le laboratoire du requérant ont indiqué qu'en culture de tissu, l'application localisée de pulsions de champs électromagnétiques stimule les myoblastes dormants par un effet sur leurs canaux ioniques mécano sensibles. Il s'agit maintenant d'établir si cette stimulation électromagnétique a le même effet sur les myoblastes dormants du muscle d'une souris chez laquelle une mutation spontanée cause une dystrophie musculaire. Cette approche devrait permettre une nette amélioration des chances d'utiliser les myoblastes pour corriger certaines déficiences musculaires.
2. Un salaire de doctorant pendant 2 ans dans le laboratoire du Prof. Markus Ruegg du Biocentre de l'Université de Bâle pour poursuivre la caractérisation d'une forme spéciale d'anomalie musculaire. Cette anomalie est décelée chez des souris déficientes d'un inhibiteur d'une protéine impliquée dans une machine moléculaire qui a un rôle déterminant pour les dimensions (atrophie ou hypertrophie) et la stabilité du muscle squelettique. Ces souris développent une maladie musculaire très grave à l'âge de neuf mois et meurent prématurément. Il s'agit de comprendre si les vacuoles observées dans leur muscle contribuent à cette pathologie.

RAPPORT DU CONSEIL SCIENTIFIQUE

3. Le financement d'un salaire de doctorant pendant 2 ans aux Drs Anna Jazwinska du département de biologie de l'Université de Fribourg et Jean-Marc Burgunger du département de neurologie de l'Université de Berne pour pouvoir caractériser l'effet de différentes mutations identifiées chez des patients souffrant de paramyotonie, de myotonie et de paralysie périodique. Ces mutations ont été décelées à différents points dans un gène codant pour un canal membranaire permettant l'entrée du sodium dans le muscle. Le projet vise à définir l'impact respectif de ces mutations sur la physiologie musculaire en utilisant un modèle très original. Il s'agit en effet d'exprimer le gène humain muté dans un petit poisson (le poisson zèbre) et d'utiliser une analyse informatique du détail des mouvements natatoires enregistrés automatiquement par vidéo. Ce modèle animal très simple, mais techniquement sophistiqué, permet de déceler le degré de faiblesse musculaire causé par chaque type de mutation et a déjà été utilisé avec succès pour différencier les conséquences précises de diverses mutations d'autres gènes humains causant une dystrophie ou une myopathie congénitale. Cette étude permettra aussi de définir l'impact d'une nouvelle mutation que les requérants ont découverte récemment.

Comme l'année dernière, d'autres projets de très bonne qualité n'ont malheureusement pas pu être soutenus vu la situation financière actuelle de la Fondation. Le Conseil Scientifique déplore cette situation et espère que, grâce à toutes les personnes qui soutiennent le Téléthon par leur participation et par leurs dons, l'espoir des myopathes que de nouvelles connaissances conduisent à de nouveaux progrès ne sera pas déçu.

La 8e réunion biannuelle de tous les groupes de recherche soutenus par la Fondation a eu lieu du 28 au 30 novembre 2010 à Macolin. Comme précédemment, elle a eu un grand succès tant du point de vue de la participation record de plus de 60 personnes que de la qualité scientifique des présentations. Ces échanges entre les scientifiques permettent des améliorations techniques et stratégiques qui stimulent l'efficacité des approches expérimentales et cliniques. Très souvent, ces échanges permettent aussi d'initier de nouvelles collaborations entre groupes de différentes institutions. L'atmosphère empreinte de collégialité et du souci d'efficacité a surtout démontré que malgré la complexité des problèmes rencontrés, les chercheuses et les chercheurs (jeunes et moins jeunes) sont sincèrement motivés par l'ambition de pouvoir trouver le plus rapidement possible des moyens pour mieux soulager les malades.

Prof Denis Monard, président

BERICHT DES WISSENSCHAFTLICHEN BEIRATES

Trotz der reduzierten Einnahmen der Stiftung bei Téléthon, hat der Stiftungsrat wie im letzten Jahr beschlossen, eine Ausschreibung zu starten. Die Forscher wurden allerdings darauf hingewiesen, dass nur wenige Projekte unterstützt werden können. Dieser Aufruf wurde auf der Webseite der Union Schweizerischer Gesellschaften für Experimente Biologie und in der Zeitschrift Swiss Medical Weekly veröffentlicht. Zusätzlich wurden alle Wissenschaftler, die Kontakt mit der Stiftung haben, persönlich angeschrieben. Aufgrund dieses Aufrufes wurden dem wissenschaftlichen Beirat 15 Projekte vorgelegt. Wie jedes Jahr haben die Mitglieder des Beirats unabhängig voneinander eine Prioritätenliste erstellt. Die dabei verwendeten Beurteilungskriterien sind: Originalität, wissenschaftliche Qualität, Durchführbarkeit des Projektes und dessen Relevanz für die Ziele der Stiftung und die Anwendbarkeit in der Klinik. Am 26. Oktober 2010 wurden bei einem Treffen des wissenschaftlichen Beirats in Neuenburg alle Gesuche im Detail diskutiert und eine endgültige Prioritätenliste erstellt. Diese Liste wurde danach dem Stiftungsrat vorgelegt. Aufgrund der Prioritätenlisten und in Anbetracht der verfügbaren Mittel, wurden die folgenden Projekte unterstützt.

1. Das Gehalt eines Doktoranden für 3 Jahre im Labor von Dr. Alfredo Franco-Obregon am Institut für Biomedizinische Technik der ETH Zürich. Das Projekt zielt darauf ab, eine neue Technik zu entwickeln um die Wirksamkeit von Therapien, die auf der Vermehrung und Differenzierung von Myoblasten basieren zu verbessern. Erste Experimente im Labor des Antragstellers haben gezeigt, dass es in Gewebekulturen durch den lokalen Einsatz von elektromagnetischen Impulsen zu einer Aktivierung von mechanosensitiven Ionenkanälen kommt, welche zu einer Stimulierung von bisher ruhenden Myoblasten führt. Es soll nun abgeklärt werden, ob eine solche elektromagnetische Stimulierung auch auf ruhende Myoblasten in der Maus eine ähnlich stimulierende Wirkung hat. Es soll auch getestet werden, ob dadurch die Regeneration der Muskulatur in einer an Muskeldystrophie leidenden Maus verbessert werden kann. Es besteht also die Hoffnung, dass diese neue Technik dazu beiträgt, dass Myoblasten die Muskelschäden in bestimmten Muskelkrankheiten korrigieren können.
2. Das Gehalt eines Doktoranden für 2 Jahre im Labor von Prof. Markus Rüegg am Biozentrum der Universität Basel für die weitere Charakterisierung von Mäusen mit einer besonderen Muskelkrankheit. Diesen Mäusen fehlt ein Protein, welches Teil eines molekularen Signalweges ist, der eine Schlüsselfunktion bei der Regulation der Grösse und der Stabilität der Skelettmuskulatur spielt (Atrophie oder Hypertrophie). Diese Mäuse entwickeln eine schwere Muskelerkrankung an der sie im Alter von ca. 9 Monaten sterben. In diesem Projekt soll untersucht werden, ob die beobachteten Einschlüsse in den Muskeln dieser Tiere die Ursache für diese Muskelkrankheit sind.

BERICHT DES WISSENSCHAFTLICHEN BEIRATES

3. Die Finanzierung des Gehalts eines Doktoranden während 2 Jahren bei Dr. Anna Jazwinska von der Abteilung für Biologie an der Universität Fribourg und bei Dr. Jean-Marc Burgunder von der Abteilung Neurologie an der Universität Bern. In diesem Projekt sollen die Auswirkungen von verschiedenen Mutationen untersucht werden, welche in Patienten mit Paramyotonie, Myotonie oder periodischer Paralyse identifiziert wurden. Die Mutationen betreffen verschiedene Stellen in einem Gen, welches für einen Membrankanal kodiert, der den Eintritt von Natrium in den Muskel ermöglicht. In diesem Projekt sollen mittels eines sehr originellen Modells die Auswirkungen der einzelnen Mutationen auf die Funktion der Muskulatur getestet werden. Es handelt sich dabei um die Expression des menschlichen Genes in einem kleinen Zebrafisch und der Analyse der Schwimmbewegungen desselben mittels automatischer Videoanalyse. Das einfache Tiermodell zusammen mit der komplexen Computeranalyse erlaubt den Grad der Muskelschwäche als Folge der einzelnen Mutationen genau zu berechnen. Dieses Tiermodell wurde bereits erfolgreich eingesetzt, um die Auswirkungen von verschiedenen Mutationen in Genen zu analysieren, die eine Rolle bei menschlichen Muskeldystrophien und anderen angeborenen Myopathien spielen. Diese Studie wird es auch ermöglichen, die funktionellen Auswirkungen einer Mutation zu charakterisieren, welche kürzlich durch den Antragsteller in menschlichen Patienten entdeckt wurden.

Wie bereits im letzten Jahr, konnten selbst sehr gut qualifizierte Projekte aufgrund der knappen finanziellen Situation durch die Stiftung nicht unterstützt werden. Der wissenschaftliche Beirat bedauert dies sehr und hofft, dass sich dies dank all den Freiwilligen, die durch ihre aktive Teilnahme und ihre Spenden den Téléthon unterstützen bald ändern wird. Nur so ist vielleicht einmal möglich, dass diese Myopathien dank der neuen Erkenntnisse und Fortschritte geheilt werden können.

Vom 28.–30.11.2010 fand zudem das alle zwei Jahre stattfindende Treffen aller von der Stiftung unterstützter Arbeitsgruppen in Magglingen statt. An dieser Zusammenkunft nahmen mehr als 60 Wissenschaftler teil und die Vorträge waren von herausragender Qualität, was diesen Kongress zu einem grossen Erfolg machte. Der Austausch unter den Wissenschaftlern erlaubt es, die Techniken und Strategien zu verbessern und es erhöht die Effizienz der experimentellen und klinischen Ansätze. Oft werden an diesen Kongressen auch neue wissenschaftliche Zusammenarbeiten zwischen den Gruppen aus verschiedenen Institutionen initiiert. Der Kongress war geprägt von einer Atmosphäre der Kollegialität und die Wissenschaftler haben bestätigt, dass solche Treffen helfen, die Effizienz der Forschung zu verbessern und so vielleicht in naher Zukunft bessere Therapien für die Patienten zu entwickeln.

Prof. Denis Monard, Präsident

RAPPORTO DEL CONSIGLIO SCIENTIFICO

Come l'anno precedente, in seguito alla diminuzione del contributo da parte di Tethon, il Consiglio di Fondazione FSRMM a comunque deciso di indire un bando di concorso per progetti, sottolineando che solo un numero ristretto di richieste avrebbe potuto venire sostenuto. Il concorso è stato pubblicato sul sito dell'Unione svizzera delle società di biologia sperimentale (USGEB) e nel Journal Suisse de médecine, ed è stato inviato elettronicamente ai ricercatori che sono in contatto con la Fondazione. Sono stati inoltrati 15 progetti da valutare al Consiglio scientifico. Come da tradizione i membri del Consiglio hanno stabilito una graduatoria indipendente basata su: originalità, qualità scientifica, fattibilità, rilevanza per la Fondazione, e rilevanza clinico-medica. La condivisione dei pareri e la discussione in merito si sono svolte in una riunione il 26 ottobre a Neuchâtel. La riunione ha permesso di identificare in maniera chiara i progetti migliori. Ciononostante, tutte le richieste sono state riesaminate in dettaglio per finalizzare una proposta all'attenzione del Consiglio di Fondazione. Su tale base, ed in considerazione dei fondi a disposizione, il Consiglio di Fondazione ha ratificato le seguenti attribuzioni di borse di ricerca:

1. Il finanziamento di un salario di dottorando per la durata di 3 anni al Laboratorio del Dr. Alfredo Franco-Obregon, dell'istituto di ingegneria biomedica del Politecnico federale di Zurigo. Il progetto mira a sviluppare una nuova tecnica per migliorare l'efficacia di terapie basate sulla proliferazione e la differenziazione di mioblasti. Le sperimentazioni preliminari hanno indicato che nei tessuti in coltura, l'applicazione di impulsi di campi elettromagnetici stimola i mioblasti dormienti per effetto sui canali ionici meccanico-sensibili. Si tratta ora di verificare se tali trattamenti possano avere il medesimo effetto in modelli animali della distrofia muscolare. Questo approccio dovrebbe permettere un netto miglioramento delle probabilità di successo nell'utilizzo di mioblasti per correggere alcune deficienze muscolari.

2. Il finanziamento di un salario di dottorando per la durata di 2 anni al laboratorio del Dr Markus Rüegg del Biozentrum dell'Università di Basilea, per proseguire la caratterizzazione di una speciale forma di anomalia muscolare. Questa anomalia si manifesta in topi che sono carenti di un inibitore di un fattore implicato nel controllo delle dimensioni (atrofia o ipertrofia) del muscolo scheletrico. Questi animali sviluppano una malattia muscolare molto grave all'età di nove mesi e muoiono prematuramente. Nella seconda fase si tratta di verificare se i vacuoli osservati nei loro muscoli contribuiscono alla patologia.

3. Il finanziamento di un salario di dottorando per un periodo di 2 anni ai DR. Anna Jawzinska del dipartimento di biologia dell'Università di Friburgo e Jean-Marc Burgunder del Dipartimento di neurologia dell'Università di Berna per poter caratterizzare l'effetto di diverse mutazioni identificate in pazienti affetti da paramiotonia,

RAPPORTO DEL CONSIGLIO SCIENTIFICO

miotonia e paralisi periodica. Queste mutazioni concernono il gene che codifica per un canale di membrana che permette l'entrata di sodio nelle cellule muscolari. Il progetto mira a definire l'impatto relativo di ciascuna mutazione sulla fisiologia del muscolo, utilizzando un modello molto originale. Si tratta infatti di esprimere il gene mutato nel pesce-zebra e di utilizzare l'analisi informatica del dettaglio dei movimenti natatori registrati automaticamente. Questo modello animale semplice, pur se tecnicamente sofisticato, permette di registrare in maniera quantitativa il grado di indebolimento muscolare indotto da varie mutazioni. Questa tecnica ha già provato la sua efficacia con l'analisi dell'effetto di altre mutazioni che influiscono sull'attività muscolare e sarà utilizzata su mutazioni recentemente scoperte dal team.

Come per l'anno scorso, altri progetti di alta qualità hanno dovuto purtroppo venire esclusi dall'assegnazione, in seguito alla limitatezza dei fondi a disposizione. Il Consiglio scientifico della FSRMM deplora questa situazione e si augura che, grazie allo sforzo di tutti coloro che sostengono Telethon, la speranza riposta nei progressi della ricerca non debba venire delusa.

Il Consiglio scientifico segnala infine il grande successo dell'ottava riunione biennale dei gruppi di ricerca sostenuti dalla fondazione, riunione che si è tenuta dal 28 al 30 novembre 2010 a Macolin. Come nelle precedenti edizioni il successo è da ricondurre sia alla massiccia partecipazione (più di sessanta ricercatori) che alla qualità scientifica di assoluta eccellenza delle presentazioni. Questi scambi scientifici permettono miglioramenti tecnici e concettuali che incrementano notevolmente l'efficacia delle applicazioni cliniche e sperimentali. Spesso, questi scambi permettono l'instaurazione di nuove collaborazioni fra gruppi ed istituzioni coinvolti. L'atmosfera improntata alla collegialità ed all'impellenza di raggiungere una maggiore efficacia, ha dimostrato che, a scapito della complessità dei problemi affrontati, i ricercatori rimangono sinceramente motivati e determinati dall'ambizione di scovare nuove forme di applicazione per dare sollievo alle persone che soffrono di tali malattie.

Prof. Denis Monard, presidente

DER MYOLOGIE LEHRSTUHL



Im Rahmen des Projektes Myosuisse wurde 2009 der erste Schweizerische Lehrstuhl für neuromuskuläre Erkrankungen an der Universität Basel eingerichtet. Prof. Dr. med. Dr. phil. Michael Sinnreich leitet das neuromuskuläre Zentrum und Forschungslabor am Universitätsspital Basel. Im Folgenden werden die Tätigkeiten des Lehrstuhls kurz vorgestellt. Ein herzlicher Dank gebührt der Schweizerischen Gesellschaft für Muskelkranke (SGKM), der Schweizerischen Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten (SSEM) und der Association Suisse Romande et Italienne contre la Myopathie (ASRIM), welche den Lehrstuhl für Muskelerkrankungen an der Universität Basel sowie das Muskelzentrum am Universitätsspital in grosszügiger Weise unterstützen.

Der neu gegründete Lehrstuhl soll – in Form von neurologischer und interdisziplinärer medizinischer Abklärung und Behandlung sowie durch die Erforschung von neuromuskulären Erkrankungen und Entwicklung neuer Therapien – dem Wohl von Patientinnen und Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen dienen.

Die klinische Tätigkeit

Die klinische Tätigkeit beinhaltet die neuromuskuläre Sprechstunde, die analog der regionalen neuromuskulären Zentren multidisziplinär strukturiert ist. Die auf der neurologischen Klinik basierende neuromuskuläre Sprechstunde wird in Zusammenarbeit mit folgenden Disziplinen am Basler Universitätsspital durchgeführt, u.a:

- Pneumologie
- Pathologie (Diagnostik von Muskelbiopsien)
- Plastische Chirurgie (Entnahme von Muskelbiopsien)
- Pädiatrie
- Ernährungsberatung
- Logopädie
- Ergotherapie
- Physiotherapie

Die Lehrtätigkeit

Wir haben den Unterricht über neuromuskuläre Erkrankungen an der Universität Basel ausgebaut und richten uns an Studierende verschiedener medizinischer und naturwissenschaftlicher Sparten:

- Vorlesungen über Muskelerkrankungen im Erwachsenen- und Kindesalter für Medizinstudenten und Studentinnen.

DER MYOLOGIE LEHRSTUHL

- Vorlesungen über Muskelerkrankungen für Studierende der klinischen Psychologie und Pflegewissenschaften.
- Vorlesungen über molekulare Mechanismen von Muskelerkrankungen für Biologiestudenten und Studentinnen.
- Vorlesungen über molekulare Mechanismen von Muskelerkrankungen für Mediziner.
- Fallvorstellungen von muskelkranken Patienten und Patientinnen.

Die Forschung

In unserem neu errichteten neuromuskulären Forschungslabor im Pharmazentrum der Universität Basel erforschen wir mit meinen Mitarbeitern die pathophysiologische Mechanismen bestimmter Muskelerkrankungen und entwickeln Diagnosemethoden und Therapien für Patientinnen und Patienten mit Muskelerkrankungen. Einige dieser Projekte behandeln folgende Themen:

- Muskeldystrophie bei Dysferlin-Mangel
- Therapie für Myotone Dystrophie
- Mechanismen von Muskelschwund durch Autophagie
- Entwicklung von Diagnosemethoden für Muskelerkrankungen

Der Aufbau des neuromuskulären Zentrums sowie des neuromuskulären Forschungslabors in Basel wären ohne die wohlwollende Unterstützung der Gesellschaft für Muskelkranke, der ASRIM und der SSEM in dieser Form nicht möglich gewesen.

Durch diese Anschubfinanzierung konnten Forschungsprojekte vorbereitet werden, die nun durch den Schweizerischen Nationalfond (SNF), der Förderungstiftung der UniBasel, der Association Francaise contre les Myopathies (AFM) und der Neuromuscular Research Association Basel (NeRAB) unterstützt werden.

Preise

Im Rahmen des Kongresses der SFCNS, wurde von der Schweizerischen Neurologischen Gesellschaft (siehe info 2.10, S.22) im Juni 2010 der Déjèrne-Dubois Preis für das beste Grundlagenforschungsprojekt verliehen: J. Kinter, F. Kern und M. Sinnreich haben für ihre Forschungsarbeit «Drug screening for Myotonic Dystrophy type 1» den ersten Preis gewonnen (Anm. der Redaktion: Herzliche Gratulation!).

Kontakt: E-Mail an nmz@uhbs.ch.

Prof. Dr. med. Dr. phil. Michael Sinnreich

PRORARIS, ALLIANCE MALADIES RARES – SUISSE



Frau Esther Neiditsch

L'Assemblée générale du 25 juin 2011 a marqué le premier anniversaire de ProRaris. Les défis auxquels était confronté le comité lors de sa création, en juin 2010, étaient énormes et le demeurent aujourd'hui. Si la Suisse peut se prévaloir d'un système de santé fonctionnant bien, lorsqu'il s'agit de maladies rares, il reste encore un potentiel d'amélioration considérable. L'arrêt du Tribunal fédéral du 23 novembre 2010 (Morbus Pompe) n'a fait que le confirmer.

Dans ce dernier cas, le Tribunal a examiné des critères, tels que l'efficacité et la rentabilité économique en leur opposant un aspect de prolongation de la vie du patient et non la stabilisation de l'évolution de la maladie. Le Tribunal est arrivé à la conclusion qu'une thérapie avec un médicament hors étiquette (off-label-use) qui dépasserait le seuil de 100 000 CHF ne devait pas obligatoirement être prise en charge par l'assurance-maladie. Il se pose alors une question fondamentale: quel est le caractère généralisable des coûts de traitement d'une maladie rare par rapport à ceux d'une maladie fréquente? Et qui fixe le seuil? Le Tribunal fédéral? Les médecins conseils des caisses-maladie? Ne serait-il pas préférable que le législateur fixe des règles claires après avoir consulté les spécialistes en la matière, patients inclus?

La décision du Tribunal fédéral a souligné l'importance du rôle d'une association faitière (d'organisations) de patients atteints de maladies rares. Jusqu'à présent, chacun luttait dans son coin et les décideurs n'avaient guère de contacts avec les intéressés. Si nous voulons qu'un plan national pour les maladies rares soit mis en place, nous devons nous fédérer. C'est ce qu'ont démontré aussi bien les Etats-Unis que les pays européens. Dans le cadre d'Europplan, les Etats européens élaborent et promulguent des stratégies nationales pour les maladies rares. Notre objectif est d'inciter le législateur suisse à se pencher sur le sujet le plus rapidement possible. C'est le seul moyen de dissiper les incertitudes actuelles sur la prise en charge des coûts et sur les compétences en la matière. Si l'on veut trouver une solution efficace au problème, le public et le Parlement doivent aujourd'hui prendre en compte les intéressés, à savoir les patients, dans le processus de décision.

Esther Neiditsch

Présidente de ProRaris
Alliance Maladies Rares – Suisse

PRORARIS, ALLIANZ SELTENER KRANKHEITEN – SCHWEIZ

ProRaris konnte mit der Generalversammlung vom 25. Juni 2011 ihren ersten Geburtstag feiern. Die Herausforderungen, die sich dem Vorstand bei der Gründung im Juni 2010 stellten, waren enorm, und sie sind es noch immer. Die Schweiz kann sich zu Recht eines insgesamt gut funktionierenden Gesundheitssystems rühmen; wenn es um seltene Krankheiten geht, gibt es aber noch erhebliches Verbesserungspotenzial. Der Bundesgerichtsentscheid (Morbus Pompe) vom 23. November 2010 machte dies einmal mehr deutlich.

Im erwähnten Einzelfall wägte das Bundesgericht Kriterien wie therapeutischen Nutzen und Wirtschaftlichkeit gegeneinander ab und stellte in Bezug auf ersteren die lebensverlängernde Wirkung und nicht die Stabilisierung des Krankheitsverlaufs in den Vordergrund. Das Gericht kam zum Schluss, dass eine medikamentöse Behandlung im «Off-Label-Use», die den Schwellenwert von 100 000 CHF übersteigt, von der Krankenversicherung nicht übernommen werden muss. Es stellt sich hier eine grundsätzliche Frage: Wie verallgemeinerungsfähig sind die Kosten für die Behandlung seltener im Vergleich zu häufigen Krankheiten? Und wer legt die Obergrenze fest? Das Bundesgericht? Wäre es nicht wünschenswert, dass der Gesetzgeber nach Konsultation der Experten, unter anderem der Patienten, klare Regeln festlegt?

Der Bundesgerichtsentscheid zeigte, wie wichtig die Rolle eines Dachverbands von Patienten(organisationen) mit seltenen Krankheiten ist. Bis anhin kämpfte jeder für sich allein, und die Entscheidungsträger hatten kaum Kontakt zu den direkt Betroffenen. Wenn wir längerfristig einen nationalen Plan für seltene Krankheiten durchsetzen wollen, ist ein geeintes Auftreten entscheidend. Dies hat sich sowohl in den USA als auch in den europäischen Nachbarländern gezeigt. Im Rahmen von Europlan sind die europäischen Einzelstaaten nunmehr daran, nationale Strategien für seltene Krankheiten auszuarbeiten und zu verabschieden. Unser Ziel ist, dass sich auch der schweizerische Gesetzgeber so schnell wie möglich mit dem Thema beschäftigt. Nur so lassen sich die heute herrschende Unsicherheit über Kostenübernahme und Zuständigkeiten beseitigen. Im Hinblick auf eine effiziente Lösung des Problems sind die Öffentlichkeit und das Parlament heute gezwungen, die direkt Betroffenen, also die Patienten, in den Prozess einzubinden.

Esther Neiditsch

Präsidentin von ProRaris
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz

SANTHERA PHARMACEUTICALS



Dr. Thomas Meier



Santhera: Im 2010 über 20 Mio. Franken Umsatz erzielt

Im Jahr 2010 erzielte Santhera einen Nettoumsatz von 3,5 Mio. Franken mit dem Vertrieb von Catena® in Kanada zur Behandlung der Friedreich-Ataxie und Lizenzeinnahmen von 17,1 Mio. Franken vom französischen Pharmaunternehmen Ipsen aus der Verpartnerung der Rechte an Fipamezole. Die Gesamteinnahmen von 20,6 Mio. Franken lagen somit auf Vorjahreshöhe. Bei den Ausgaben halbierte sich der Aufwand für Forschung und Entwicklung auf 15,7 Mio. Franken, was in erster Linie auf die Restrukturierung der Forschungsaktivitäten und das Ende zweier grosser klinischer Studien zurückzuführen ist. Für das Jahr 2010 weist Santhera einen gegenüber dem Vorjahr um 57% verbessertes Nettoergebnis von – 11,3 Mio. Franken aus (2009: -25,9 Mio. Franken). Durchschnittlich waren 47 Vollzeitmitarbeiter beschäftigt. Zum Jahresende 2010 beliefen sich die liquiden Mittel auf 43,7 Mio. Franken.

Santhera fokussiert die finanziellen und personellen Ressourcen weiterhin auf die wichtigsten Wertetreiber des Unternehmens. Aktuell sind dies der für Mitte Jahr geplante Antrag zur Marktzulassung für Leber Hereditäre Optikusneuropathie (LHON), die Fortführung der Phase-III-Studie mit Catena® in Duchenne-Muskeldystrophie, die weitere Entwicklung und Suche eines US-Partners für Fipamezole sowie die Verkaufsanstrengungen für Catena® in Kanada. Unter der Annahme, dass diese Aktivitäten erfolgreich weitergeführt werden können, bleibt das Unternehmen gut finanziert.

Aktualisierungen zu wichtigen Entwicklungsprojekten

Duchenne-Muskeldystrophie: Seit Sommer 2009 läuft die Zulassungsstudie DELOS in Europa. Der primäre und mehrere sekundäre Endpunkte dieser Studie analysieren die Wirksamkeit von Catena® auf die Atemfunktion. Im ersten Teil der Studie werden Patienten rekrutiert, die keine zusätzlichen Glucocorticoide verwenden. Patienten in der Schweiz, die an einer Studienteilnahme interessiert sind, melden sich bitte bei Dr. Clemens Blötzer, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois, Telefon 021 314 35 72, clemens.bloetzer@chuv.ch. Mittlerweile sind auch die Resultate der bereits vor einiger Zeit abgeschlossenen Phase-II-Studie (DELPHI) publiziert [1], die zeigen, dass Catena® die Herz- und Atemfunktion stabilisieren bzw. verbessern kann. Zudem hat Santhera kürzlich Daten einer offenen 2-Jahres-Interventionsstudie mit Catena® in 19 Patienten bekanntgegeben. Die

SANTHERA PHARMACEUTICALS

auf der MYOLOGY-Konferenz in Lille (F) präsentierten Daten zeigen, dass das Medikament die mit zunehmendem Alter eintretende Verschlechterung der Atemfunktion zumindest verlangsamen kann. Die Resultate bestätigen zudem die klinische Bedeutung des für die DELOS-Studie gewählten Endpunktes.

Leber Hereditäre Optikusneuropathie: Im Juni 2010 berichtet Santhera über positive Resultate der RHODOS-Studie. Catena® konnte Patienten mit dem höchsten Risiko vor weiterem Sehverlust schützen und das Sehvermögen bei stark betroffenen Patienten wieder verbessern. Das Medikament zeigte in allen Endpunkten eine konsistente Überlegenheit gegenüber Placebo. Auf der Basis dieser Daten wird Santhera im ersten Halbjahr 2011 bei der Europäischen Arzneimittelbehörde einen Antrag auf Marktzulassung einreichen.

Friedreich-Ataxie: In Kanada konnten die Umsätze mit Catena® zur Behandlung von Friedreich-Ataxie mehr als verdoppelt werden. Das Medikament erreicht nach dem zweiten vollen Jahr auf dem Markt über 50% aller Patienten. Auch in Europa ist Catena® mittlerweile über ein spezielles Zugangsprogramm auf individueller Basis erhältlich.

Weitere Informationen zu Santhera sind unter **www.santhera.com** zugänglich.

[1] Gunnar M. Buyse et al.: Idefenone as a novel, therapeutic approach for Duchenne muscular dystrophy: Results from a 12 month, double-blind, randomized placebo-controlled trial. *Neuromuscular Disorders* 21 (2011) 396–405.

Dr. Thomas Meier

ENGAGEMENTS FINANCIERS DE LA FONDATION

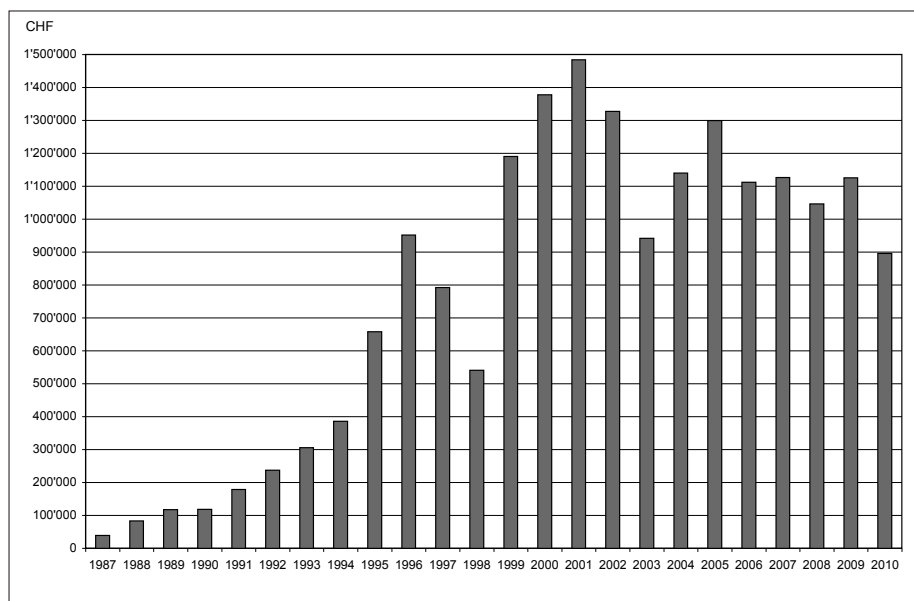
En 1987, la Fondation avait le plaisir d'attribuer la première bourse au Prof. Hans Moser de Berne pour un montant de Fr. 24 288.–. Depuis, la situation s'est développée d'une façon réjouissante. En effet, ces dernières années, notre soutien financier annuel a été de l'ordre du million de francs.

En 2010, les dépenses consacrées à la recherche se sont montées à 895 385.– francs. Nous sommes particulièrement heureux d'avoir pu atteindre ce niveau de financement à une période où les fonds publics continuent à diminuer.

Le financement des bourses de recherche représente l'effort principal de la Fondation. Depuis sa création, en 1985, la Fondation a soutenu 62 chercheurs dans toutes les facultés de médecine de notre pays pour un montant total de Fr. 19 890 257.–.

A fin 2010, elle a financé la 118^{ème} bourse.

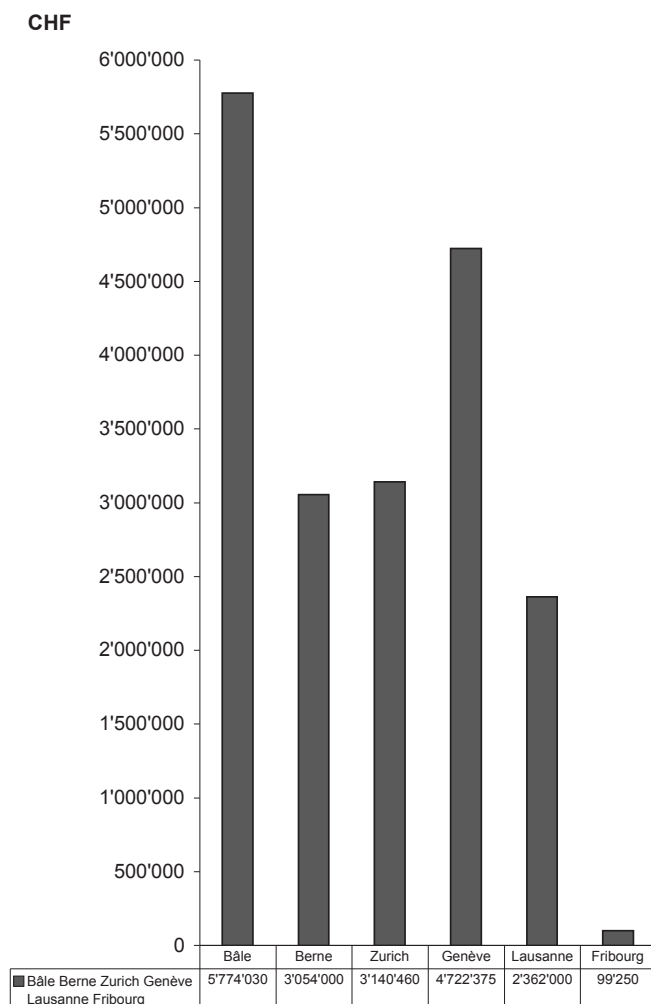
Evolution des dépenses consacrées à la recherche



REPARTITION DES BOURSES PAR UNIVERSITE

La répartition géographique des institutions bénéficiaires montre que toutes les facultés de médecine en Suisse s'intéressent à ce domaine de recherche.

Répartition des bourses par Université (état en décembre 2010)



LISTE DES BOURSES ALLOUÉES

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 Ménétrey, Hopital Universitaire, Genève Prof. Beat Trueb, Universität Bern Dr Susan Treves, Dep. Anaestheisa, Universität Basel Contribution aux frais de laboratoire	*123'600.– *237'000.– *244'200.– *235'650.– *121'050.– +120'000.– 120'000.–
2003	Prof. H.R. Brenner, Institut Physiologie Universität Basel Prof. L. Bernheim, Départ. physiologie, Uni. Genève Prof. N. Mermod, Biotech. Moléculaire, Uni. Lausanne Prof. Ueli Aebi, Biozentrum, Universität Basel 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 ALLOUÉES

	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.–
2010	Dr Alfredo Franco-Obregon, ETH Zürich	*146'460.–
	Prof. Markus Rüegg, Biozentrum Basel	+101'030.–
	Prof. Dr Phil Anna Jazwinska, Université de Fribourg	+99'250.–
Total		Fr. 17'543'554.–

* 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.–

LISTE DES BOURSES ALLOUÉES

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.

B. Soutien financier à «European Neuro-Muscular Centre» (1994–2010) Fr. 640'594.–

C. Soutien à la Postformation

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

Année	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

Année	Bénéficiaires	Montant
2002	Dr P.Y. Jeannet, neuro-pédiatre au CHUV à Lausanne	50'000.–
2002	Dr G.P. Ramelli, pédiatre à l'Hopital de Bellinzona	50'000.–
2008	Registre suisse des malades (TREAT-NMD)	20'000.–
2009	Registre suisse des malades (TREAT-NMD)	20'000.–
2010	Prof. Michael Sinnreich, Université Bâle	100'000.–
2010	Registre suisse des malades (TREAT-NMD)	8'000.–
Total		Fr. 248'000.–

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	1 ^{ère} 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.–

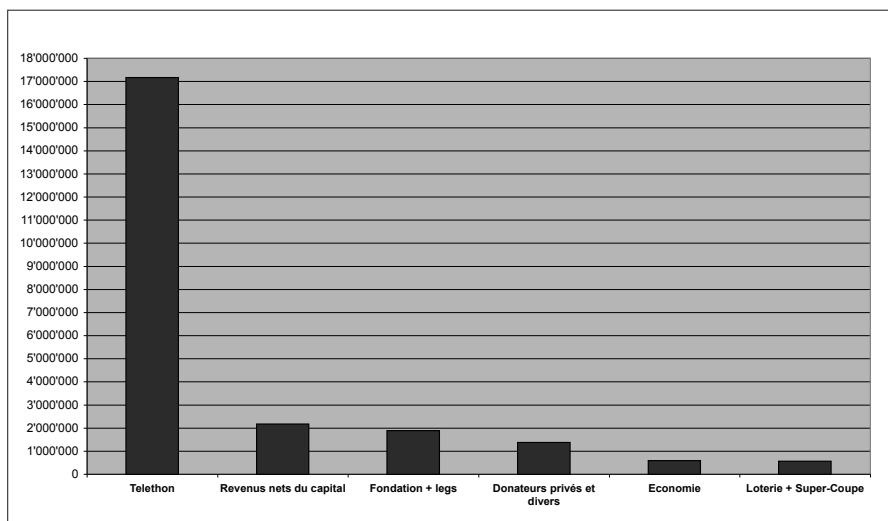
BOURSES ALLOUÉES ET CONFÉRENCES

2002	4 ^{ème} réunion des boursiers à Macolin	1'538.–
2004	5 ^{ème} réunion des boursiers à Macolin	12'415.–
2006	6 ^{ème} réunion des boursiers à Macolin	11'900.–
2007	2 ^{ème} Basel Muscle Symposium, Bâle	12'000.–
2008	Chesa Laret Seminar, Guarda	10'000.–
	6 ^{ème} Forum européen des neurosciences, Genève	10'304.–
	7 ^{ème} Réunion des boursiers, Macolin	22'513.–
2009	6 ^{ème} Journées Société française myologie, Lausanne	3'750.–
	3 ^{ème} Basel Muscle Symposium, Bâle	12'000.–
2010	1er Symposium Stem Cell Transplantation in MNGIE, Berne	15'000.–
	Guarda Meeting, Prof. Markus Rüegg	4'000.–
	8 ^{ème} réunion des boursiers à Macolin	22'735.–
WMS (World Muscular Center), Genève		8'500.–
Total		Fr. 208'109.–

Engagements financiers totaux (1986-2010)

Fr. 19'890'257.–

SOURCES DE FINANCEMENT (1985-2010)



KOMMENTAR ZU DEN FINANZEN

Der Jahresabschluss der Stiftung weist per Ende 2010 einen Verlust von CHF 369 036.- aus. Der Unterschied zum Vorjahr ist gering (CHF -376 473.-). Da wird auch im Jahr 2010 weniger vom Telethon erhalten haben wir rechtzeitig die Anzahl der bewilligten Stipendien etwas reduziert.

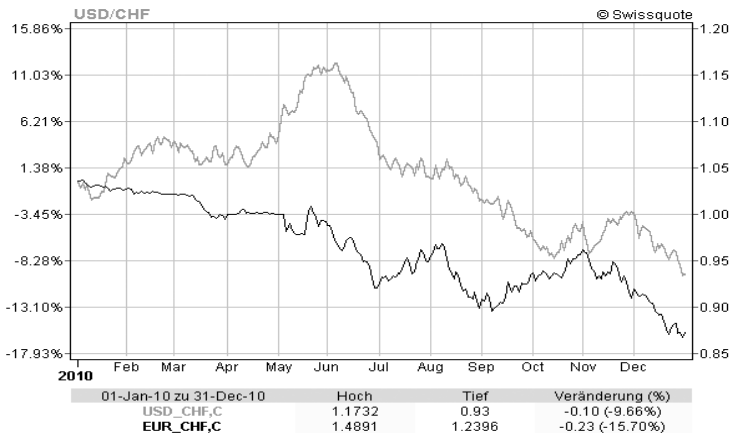


Hanspeter Hagnauer

Die Börse trat 2010 praktisch an Ort und Stelle. Der Schweizer Aktienindex SMI verlor 1,7%. Andere Börsenplätze schnitten zwar besser ab, im Vergleich zum CHF verloren aber der USD 10% und der EUR sogar fast 16% an Wert, weshalb sich die bessere Performance dann relativiert. Die Stiftung hat nach wie vor den Löwenanteil ihres Vermögens in CHF angelegt (86%). In USD halten wir zwei Obligationen (total 8%) und in EUR hauptsächlich Aktien von Royal-Dutch. (6%). Die untenstehende Graphik verdeutlicht den Rückgang der Kurse der Währungen gegenüber dem Schweizer-Franken, eine Bewegung, die leider auch im aktuellen Jahr 2011 anhält.

Leider mussten wir auch 2010 weitere über CHF 200 000.– auf unsere Beteiligung an SANTHERA abschreiben. Im Sinne einer besseren Transparenz weisen wir diese Abschreibung in der Erfolgsrechnung separat aus. Die Firma versucht mit dem bekannten Wirkstoff CATENA nun einen Erfolg bei LHON (Leber Hereditary Optic Neuropathy) herbeizuführen, was dem Aktienkurs nur gut tun könnte.

Hanspeter Hagnauer, Kassier



JAHRESRECHNUNG 2010

SSEM

Schweiz. Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten

Bilanz

	31.12.2010	31.12.2009
	CHF	CHF
Bankkonti BLKB & Bank Coop	56'875.87	236'653.82
Postcheckkonto	153'451.57	29'136.77
Mobililar	3'000.00	3'000.00
übrige Forderungen	8'692.61	9'546.83
Wertschriften	767'690.00	925'670.00
Obl. CHF-Inland	509'330.00	605'020.00
Obl. CHF-Ausland	192'320.00	208'920.00
Obl. Fremde Währungen	201'946.00	237'622.00
Aktien Inland	135'628.00	143'206.00
Aktien Ausland	198'600.00	0.00
Rev.conv.Notes	129'000.00	298'876.00
Beteiligungen	86'524.00	38'076.00
Santhera Pharmaceuticals Holding		
Transitorische Aktiven		
Total Aktiven	2'443'058.05	2'735'727.42
Stiftungskapital	40'000.00	40'000.00
Freies Kapital	2'695'727.42	3'072'200.65
Schwankungsreserven	0.00	0.00
Transitorische Passiven	76'367.00	0.00
Aufwandüberschuss	-369'036.37	-376'473.23
Total Passiven	2'443'058.05	2'735'727.42

Erfolgsrechnung

	2010	2009
	CHF	CHF
Büro und Verwaltungskosten	9'263.75	12'469.50
Löhne/Soz.-Leist. Sekretariat	47'704.55	50'616.40
Postcheckspesen	397.85	56.30
Bankspesen	11'580.48	15'484.50
Depofgebühren	4'152.71	5'111.15
Sitzungskosten	2'230.10	2'017.55
Reisespesen	0.00	345.20
Aufwand Telethon	908.00	1'891.95
Infokosten (inkl. Magglingen)	14'739.95	12'062.90
Mitgliedschaft ENMC/AGFA	45'425.00	48'137.00
Kursverluste	118'448.80	216'499.63
Abschreibungen auf Beteiligungen	204'562.15	
Stipendien	895'385.00	1'124'893.00
Diverses	120.18	482.00
Aufwandüberschuss	-369'036.37	-376'473.23
Total Aufwand	985'882.15	1'113'593.85
Spenden	161'435.59	70'860.75
Legate	0.00	0.00
Téléthonspenden	700'000.00	800'000.00
Kapitalerträge	53'248.89	50'384.60
Kursgewinne	71'197.67	192'348.50
Total Ertrag	985'882.15	1'113'593.85

BERICHT DER REVISIONSSTELLE



Als Revisionsstelle haben wir die Jahresrechnung (Bilanz, Erfolgsrechnung und Anhang) der Schweizerischen Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten für das am 31. Dezember 2010 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

Carina Heiniger

Basel, 27. Juni 2011

Beilage:

- Jahresrechnung (Bilanz, Erfolgsrechnung und Anhang)

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

LA FONDATION SUISSE DE RECHERCHE SUR LES MALADIES MUSCULAIRES FÊTE SES 25 ANS



Monique Rognon

Le 13 janvier 2011, la Fondation Suisse de Recherche sur les Maladies Musculaires (FSRMM) a célébré ses 25 ans au Polydôme de l'EPFL en présence de représentants du monde académique, politique et économique.

Cette cérémonie a eu l'honneur d'accueillir le Professeur Peter Suter, Président de l'Académie suisse de médecine, le Professeur Denis Monard, Président de l'Académie suisse des sciences naturelles, le Professeur Jean-Dominique Vassalli, recteur de l'Université de Genève, le Professeur Patrick Aebischer, Président de l'EPFL et M. Olivier François, conseiller municipal de la ville de Lausanne et Conseiller national.

Le Dr Jacques Rognon, Président du Conseil de fondation et fondateur de la FSRMM, a rappelé les buts, l'organisation et les résultats obtenus par la Fondation pendant ces 25 années. La FSRMM a soutenu 62 chercheurs des Facultés de médecine des Universités suisses, financé 118 bourses pour un montant de 19 millions de francs. Elle a organisé 8 séminaires à Macolin réunissant plus de 50 chercheurs qui ont pu présenter les résultats de leurs recherches. Elle a également participé au financement de la première chaire de myologie à l'Université de Bâle et a soutenu la création de la Société pharmaceutique Santhera qui développe des thérapies pour des maladies rares. Le président a remercié les généreux donateurs, les membres du Conseil de fondation et ceux du Conseil scientifique pour leur fidèle engagement.

Le Professeur Denis Monard, Président du Conseil scientifique, a décrit les multiples causes des maladies musculaires qui se décèlent à différents niveaux: a) l'altération d'une ou l'autre des machines moléculaires qui produisent l'énergie nécessaire à la contraction b) les composants du cytosquelette impliqués c) le point d'ancrage, la synapse, où le nerf moteur stimule ce phénomène. Pendant 25 ans, la Fondation a sélectionné des projets en fonction de leur originalité, de leur qualité et de leur relevance. Elle a soutenu de jeunes chercheurs travaillant dans des équipes réputées pour leur créativité et leur innovation dans tous ces domaines. Ces scientifiques ont utilisé la biologie moléculaire et cellulaire, les expériences en culture de tissus, mais aussi recherché la confirmation absolument nécessaire en étudiant plusieurs types de souris atteintes de différentes anomalies musculaires. Dans l'impossibilité d'illustrer toute la palette des résultats obtenus, le Professeur Monard s'est focalisé sur quelques succès mondialement reconnus.

1. Une percée dans la compréhension des mécanismes qui permettent aux myoblastes de fusionner pour former des myotubes qui deviendront des fibres musculaires.

LA FONDATION SUISSE DE RECHERCHE SUR LES MALADIES MUSCULAIRES FÊTE SES 25 ANS

2. Un pas important dans l'identification de la hiérarchie des protéines qui conduisent à la formation et au maintien de la jonction neuromusculaire.
3. La découverte d'une protéine qui fait fonction de pivot dans une chaîne métabolique cruciale pour le maintien de l'intégrité du muscle et dont l'absence cause une dystrophie musculaire.

Cette focalisation ne signifie en aucun cas que d'autres approches soutenues par la Fondation n'ont pas eu d'impact sur nos connaissances du muscle malade. Elle illustre seulement l'impossibilité de programmer les grands progrès et justifie la nécessité d'un soutien d'envergure pour augmenter les chances de promouvoir des percées susceptibles d'avoir des retombées thérapeutiques dans l'avenir. Cet espoir ne cesse de motiver les chercheurs ainsi que celles et ceux qui les soutiennent par leurs dons.

Le Professeur Michael Sinnreich, premier titulaire de la chaire de myologie à l'Université de Bâle, a expliqué le fonctionnement du Centre neuromusculaire pluridisciplinaire. Ce centre est construit sur une base multidisciplinaire. La consultation neurologique est associée à la pneumologie, à la pathologie, à la chirurgie plastique, à la pédiatrie, au conseil nutritionnel, à la logopédie, à l'ergothérapie et à la physiothérapie. L'enseignement est destiné à des étudiants de médecine, de biologie, de psychologie et de soins. Dans le nouveau laboratoire de recherche du centre pharmaceutique de l'Université de Bâle, on traite de thèmes liés aux maladies neuromusculaires et l'on développe des stratégies de thérapie. Grâce au soutien généreux des membres de Myosuisse, (Institution groupant les intérêts de l'Association de la Suisse romande et italienne contre les myopathies, die Schweizerische Gesellschaft für Muskelkranke et la FSRMM), on a pu démarrer des projets de recherche complémentaires à ceux soutenus par le Fonds national de la recherche scientifique, de l'Association française contre les myopathies et de l'Association bâloise de recherche neuromusculaire.

Le Professeur Patrick Aebischer, Président de l'EPFL, rappelle la mission des Universités de recherche, dont l'EPFL, pour comprendre les mécanismes constitutifs des maladies rares, identifier de nouveaux tests diagnostiques et imaginer de nouvelles pistes thérapeutiques. Ces études constituent des défis particulièrement complexes. Puis le Professeur Aebischer s'est penché sur le rôle des Fondations privées pour le développement de la recherche. Ces fondations ont des effets bénéfiques multiples: elles permettent de financer des idées novatrices parfois prématurées pour les agences de financement publiques, elles incitent de jeunes

LA FONDATION SUISSE DE RECHERCHE SUR LES MALADIES MUSCULAIRES FÊTE SES 25 ANS

chercheurs à s'intéresser au domaine des maladies rares, elles permettent de financer des études cliniques initiales et elles sensibilisent l'opinion publique aux maladies rares et à la nécessité de poursuivre l'effort de recherche pour des affections parfois mortelles. Dans ce contexte, il souligne les résultats remarquables accomplis par la Fondation suisse de recherche pour les maladies musculaires (FSRMM). Pendant ses 25 ans d'existence. Il rappelle avec une profonde reconnaissance que son laboratoire a eu le privilège d'être soutenu par la FSRMM dans le milieu des années 90.

M. Olivier Français, en tant que Conseiller municipal de la ville de Lausanne, a transmis le salut de la ville de Lausanne. Il a rappelé que, malheureusement, les

maladies rares n'ont pas bénéficié à ce jour du même effort de recherche de la part des entreprises pharmaceutiques que les maladies touchant beaucoup plus de monde. Il a souligné, comme ses prédécesseurs le rôle important joué par la FSRMM, l'engagement exemplaire des membres de cette fondation et les résultats importants apportés au monde médical. Il a souhaité plein succès à la FSRMM pour ses activités futures.



Monique Rognon

Le président du Conseil de Fondation lance les joutes oratoires

DIE SCHWEIZERISCHE STIFTUNG FÜR DIE Erforschung von MUSKELKRANKHEITEN FEIERT IHR 25-JÄHRIGES BESTEHEN

Am 13. Januar 2011 hat die Schweizerische Stiftung für die Erforschung von Muskelkrankheiten (SSEM) in Anwesenheit von Vertretern der Wissenschaft, Politik und Wirtschaft im Polydôme der EPFL ihr 25-jähriges Bestehen gefeiert. Die Zeremonie wurde mit der Anwesenheit von Professor Peter Suter, Präsident der Schweizerischen Akademie der medizinischen Wissenschaften, Professor Denis Monard, Präsident der Akademie der Naturwissenschaften Schweiz, Professor Jean-Dominique Vassalli, Rektor der Universität Genf, Professor Patrick Aebischer, Präsident der EPFL und von Herr Olivier François, Lausanner Stadtrat und Nationalrat geehrt.

Herr Dr. Jacques Rognon, Präsident des Stiftungsrats und Gründer der SSEM hat die Ziele, die Organisation und die von der Stiftung während 25 Jahren erreichten Resultate in Erinnerung gerufen. Die SSEM hat 59 Forscher der Medizinischen Fakultäten an Schweizer Universitäten unterstützt und 114 Stipendien mit einem Betrag von 19 Mio. Franken finanziert.

Sie hat 8 Seminare in Magglingen organisiert, wo mehr als 50 Forscher mit den Ergebnissen ihrer Forschungen zusammentrafen. Sie hat ebenfalls zur Finanzierung des ersten Lehrstuhls für neuromuskuläre Erkrankungen an der Universität Basel beigetragen und die Schaffung der Pharmazeutischen Gesellschaft Santhera unterstützt, welche Therapien für seltene Krankheiten entwickelt. Der Präsident hat den grosszügigen Spendern, den Mitgliedern des Stiftungsrats und des Wissenschaftlichen Rats für ihren treuen Einsatz gedankt.

Der Präsident des wissenschaftlichen Beirates, **Prof. Denis Monard**, hat die verschiedenen Niveaus beschrieben, wo sich Muskelkrankheiten manifestieren können: a) Veränderungen der einen oder anderen molekularen Maschinerie, welche die Energie zur Muskelkontraktion liefern b) oder die Struktur und Zusammensetzung des zur Kontraktion benötigten Zytoskelettes c) oder die Verankerung, die Synapse, wo die motorischen Nervenverbindungen die Kontraktion stimuliert.

Während 25 Jahren hat die Stiftung Projekte auf Grund ihrer Originalität, Qualität und Relevanz ausgewählt. Die Stiftung hat junge Forscher und Forscherinnen ausgewählt, die in Arbeitsgruppen tätig waren, die für ihre Kreativität und hohe Innovationsfähigkeiten in den erwähnten Gebieten bekannt waren.

Die Wissenschaftler experimentierten im Bereich der molekularen und zellulären Biologie, benützten Zellkulturen, aber nutzten auch Mäuse, die bestimmte muskuläre Anomalien exprimierten zur weiteren Bestätigung ihrer Ergebnisse. Prof. Monard zeigt an Hand von Beispielen, wo die unterstützten Wissenschaftler einige weltweit anerkannte Erfolge erzielt haben.

DIE SCHWEIZERISCHE STIFTUNG FÜR DIE ERFORSCHUNG VON MUSKELKRANKHEITEN FEIERT IHR 25-JÄHRIGES BESTEHEN

1. Es gibt Erfolge zum Verständnis der Mechanismen, welche Myoblasten zu Myozyten fusionieren lassen, die dann zu Muskelfasern werden.
2. Ein wichtiger Schritt zur Identifikation der Proteinhierarchien, die zum Erhalt der neuromuskulären Verbindungen beitragen, konnte gezeigt werden.
3. Die Beschreibung eines Proteins, das als Angelpunkt zur Aufrechterhaltung des metabolischen Ablaufes bei der Erhaltung der Muskelintegrität dient, war erfolgreich.

Die erwähnte Fokussierung bedeutet aber nicht, dass nicht auch andere Projekte, die von der Stiftung gefördert worden waren, ebenfalls zum besseren Verständnis von Muskelkrankheiten geführt hatten. Es zeigt, dass alle Anstrengungen wichtig sind, um weiterhin sichtbare Erfolge zu produzieren und zukünftige therapeutische Auswirkungen zu zeigen. Diese Hoffnung spornt nicht nur die Forscher und Forscherinnen an, sondern auch jene, die die Forschung durch ihre finanziellen Unterstützung weiter erfolgreich werden lassen.

Herr Professor Michael Sinnreich, erster Inhaber des Lehrstuhls für neuro-muskuläre Erkrankungen an der Universität Basel hat erklärt, wie das neuro-muskuläre, pluridisziplinäre Zentrum funktioniert.

Dieses Zentrum ist auf multidisziplinärer Basis aufgebaut. Die neurologische Beratung ist mit der Pneumologie, der Pathologie, der plastischen Chirurgie, der Pädiatrie, der Ernährungsberatung, der Logopädie, der Ergotherapie und der Physiotherapie verbunden.

Der Unterricht ist für die Studenten der Medizin, der Biologie, der Psychologie und des Pflegebereichs bestimmt. Im neuen Forschungslabor des pharmazeutischen Zentrums der Universität Basel werden Themen, die in Verbindung mit neuromuskulären Krankheiten stehen, behandelt und Therapiestrategien entwickelt. Dank der grosszügigen Unterstützung der Mitglieder der Myosuisse, (Institution, welche die Interessen der Association de la Suisse romande et italienne contre les myopathies ASRIM, der Schweizerischen Gesellschaft für Muskelkranke SGMK und der SSEM zusammenfasst), konnten Forschungsprojekte ergänzend zu denjenigen, welche vom Nationalfonds für Wissenschaftliche Forschung, von der Association française contre les myopathies und vom Basler Verband für neuromuskuläre Forschung unterstützt werden, in die Wege geleitet werden.

Herr Professor Patrick Aebischer, Präsident der EPFL erinnert an den Auftrag der Forschungsuniversitäten, darunter die EPFL, die wesentlichen Mechanismen

DIE SCHWEIZERISCHE STIFTUNG FÜR DIE ERFORSCHUNG VON MUSKELKRANKHEITEN FEIERT IHR 25-JÄHRIGES BESTEHEN

der seltenen Krankheiten zu verstehen, neue Diagnostiktests zu identifizieren und sich neue Therapieansätze vorzustellen. Diese Studien stellen aussergewöhnlich komplexe Herausforderungen dar. Im Weiteren hat Herr Professor Aebischer sich mit der Rolle der privaten Stiftungen zur Forschungsentwicklung befasst. Diese Stiftungen haben mehrfach günstige Wirkungen: sie erlauben die Finanzierung von innovativen Ideen, welche für die öffentlichen Finanzierungsinstitutionen manchmal zu verfrüht sind, sie regen die jungen Forscher an, sich für das Gebiet der seltenen Krankheiten zu interessieren, sie ermöglichen die Finanzierung von klinischen Anfangsstudien und sie sensibilisieren die Öffentlichkeit in Bezug auf seltene Krankheiten und die Dringlichkeit, die Bemühungen für die Forschung von manchmal tödlich ausgehenden Krankheiten weiterzuführen. In diesem Kontext unterstreicht er die beachtlichen Ergebnisse, welche von der Schweizerischen Stiftung für Erforschung von Muskelkrankheiten (SSEM) während ihres 25-jährigen Bestehens erzielt wurden. Er erinnert mit tiefster Dankbarkeit daran, dass sein Labor Mitte der 90iger Jahre das Privileg hatte, von der SSEM unterstützt zu werden.

Herr Olivier François hat als Lausanner Stadtrat die Grüsse der Stadt Lausanne überbracht. Er hat daran erinnert, dass die seltenen Krankheiten bis heute seitens der pharmazeutischen Unternehmen leider

nicht von denselben Forschungsanstrengungen profitiert haben wie Krankheiten, bei denen mehr Personen betroffen sind. Er hat wie seine Vorgänger hervorgehoben, welche wichtige Rolle der SSEM mit dem beispielhaften Einsatz ihrer Mitglieder und den wichtigen Ergebnissen, welche der Medizin erbracht werden, zukommt. Er hat der SSEM viel Erfolg für ihre zukünftigen Aktivitäten gewünscht.



Le président du Conseil scientifique explique la complexité de la recherche

**DIE SCHWEIZERISCHE STIFTUNG FÜR DIE ERFORSCHUNG VON
MUSKELKRANKHEITEN FEIERT IHR 25-JÄHRIGES BESTEHEN**



Le Conseil de Fondation et le Conseil scientifique actuels ainsi que anciens membres



Les milieux académiques et scientifiques de Suisse sont bien représentés

REMISE DU PRIX DORON

Le 10 mars 2010, le Président de la FSRMM, entouré de quelques membres du Conseil de fondation, a reçu à Zoug le Prix de la Fondation Suisse pour le Prix Doron. Deux autres institutions du domaine social et de la culture ont également été honorées. A cette occasion, le président d'honneur de cette Fondation, le Dr Rich, a déclaré: «A travers leur engagement exemplaire au service de la société suisse, de la recherche et de la culture, les lauréats incarnent une Suisse ouverte sur le monde».

Dans sa laudatio, le Professeur Jakob Nüesch, ancien président de l'EPFZ et ancien membre du Conseil de fondation, a relevé l'importance de la création de la FSRMM, il y a 25 ans. Cette action a permis de donner une impulsion notoire à la recherche dans le domaine trop longtemps oublié des maladies neuro-musculaires. Grâce aux séminaires organisés à Macolin tous les deux ans par le président du Conseil scientifique, le Professeur Denis Monard, on a pu créer une communauté de chercheurs très motivés. Le professeur Nüesch a également souligné le grand engagement du président de la FSRMM pour trouver les fonds nécessaires au financement de la recherche. Enfin, il a rappelé qu'en 25 ans, la FSRMM a alloué 118 bourses pour un montant total de quelque 19 millions de francs.



Dr Marc Rich entouré des trois responsables des institutions bénéficiaires

ÜBERGABE DES DORON PREISES

Am 10. März 2010 hat der Präsident der SSEM, begleitet von einigen Mitgliedern des Stiftungsrates, in Zug den Preis der Schweizer Stiftung für den Doron Preis erhalten. Zwei andere Institutionen aus dem sozialen und kulturellen Bereich sind ebenfalls ausgezeichnet worden. Bei dieser Gelegenheit hat der Ehrenpräsident dieser Stiftung, Herr Dr. Rich erklärt: «Durch ihren vorbildlichen Einsatz im Dienste der Schweizer Gesellschaft, der Forschung und der Kultur verkörpern die Preisträger eine weltoffene Schweiz».

Bei der Laudatio hat Herr Professor Jakob Nüesch, ehemaliger Präsident der ETH Zürich und ehemaliges Mitglied des Stiftungsrates, die Wichtigkeit der Schaffung der SSEM vor 25 Jahren hervorgehoben. Diese Handlung hat erlaubt, der Forschung in dem zu lange vernachlässigten Bereich der neuro-muskulären Krankheiten einen offenkundigen Impuls zu geben. Dank der Seminare, welche alle zwei Jahre vom Präsidenten des wissenschaftlichen Rates, Herrn Professor Denis Monard, in Magglingen organisiert werden, konnte eine Gemeinschaft sehr motivierter Forscher geschaffen werden. Herr Professor Nüesch hat ebenfalls den grossen Einsatz des Präsidenten des SSEM unterstrichen, die nötigen Mittel zur Finanzierung der Forschung aufzubringen. Schliesslich hat er daran erinnert, dass die SSEM während der vergangenen 25 Jahre 118 Stipendien für den Gesamtbetrag von etwa 19. Mio. Franken bewilligt hat.



MM Jean Guinand, membre du Conseil de Fondation présente le président de la FSRMM, Jacques Rognon et Jakob Nuesch (anc. membre) orateur officiel.

TELETHON 2010



Philippe Rognon



Près de 2,5 millions de francs récoltés lors du Téléthon 2010

En 2010, les Suisses et Suissesses ont de nouveau fait preuve d'une grande solidarité à l'occasion du 23^{ème} Téléthon puisque la somme récoltée se monte à près de 2.5 millions de francs. Cette année, nous avons à nouveau pu compter sur le soutien de la marraine tessinoise Christa Rigozzi, Miss Suisse 2006, en compagnie de Noémi. Franco Knie a également participé sous forme de témoignage.

Les dons reposent essentiellement sur 3 piliers: les très nombreuses manifestations organisées par des bénévoles, les actions des Sapeurs Pompiers et de la Protection Civile, Lions Clubs et les fidèles donateurs par téléphone, courrier, 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 édition à Berne, Waisenhausplatz, avec des animations musicales et la possibilité pour les enfants de monter sur une vingtaine d'ânes. Différentes ventes de peluches ont également été 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. La FTAS financera cette année, à raison de CHF 789 600.–, plusieurs programmes de recherche dont CHF 650 000.– à la Fondation Suisse de Recherche sur les Maladies Musculaires (www.fsrm.ch). 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 progrès réalisés entraînent une augmentation réjouissante d'essais cliniques pour de nombreuses formes de myopathie.

Un montant de CHF 775 000.– servira à l'aide directe aux malades et à leurs

TELETHON 2010

familles par l'intermédiaire des associations participant au Téléthon. L'Association Suisse romande et italienne contre les myopathies (ASRIM) a touché CHF 650 000.– et le solde réparti à la Société Suisse pour la Fibrose Kystique (CHCF, Mucoviscidose), à la Fondation Marfan et à 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 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 les chaînes «la Télé» (Vaud-Fribourg), Canal 9 (Valais) et Léman Bleu (Genève) 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 fidèles bénévoles se mobilisent toujours autant et sont solidaires. Toutefois, on se rend compte qu'on a encore besoin davantage de bénévoles qui se battent pour cette cause. On compte notamment sur un engagement des personnes bénéficiaires.

C'est avec enthousiasme et espoir que nous préparons le 24^{ème} Téléthon les 2 et 3 décembre 2011. Le site internet www.telethon.ch accueille vos dons tout au long de l'année ainsi que vos commandes de peluches sur notre boutique en ligne.

Philippe Rognon
Responsable Coordination



La manifestation de Berne attire avec joie parents et enfants



Les enfants sont également d'excellents ambassadeurs pour la vente de peluches.



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)

En 2010, l'ASRIM, cofondatrice de la FSRMM, a connu des temps forts, des remises en question, des nouveautés, de l'espoir et une continuité dans la réforme.

Durant l'année 2010, le comité de l'ASRIM s'est réuni à 8 reprises. En janvier 2010, Mme Paulette Wyss de Lausanne, membre du comité pendant de nombreuses années, a décidé de mettre fin à sa collaboration. De tout temps, Mme Paulette Wyss a apporté au sein du comité, un esprit de tolérance, de compréhension, une grande compétence. Mme Wyss a également rédigé l'éditorial du journal Entre Nous. Qu'elle soit vivement remerciée.



Lors de la séance du comité du 21 avril 2010, M. Emmanuel Dubochet présidait pour la dernière fois les débats. M. Dubochet avait manifesté son désir de renoncer à un nouveau mandat. Il a quitté ses fonctions officiellement au 30 avril 2010. Qu'il soit encore remercié pour son engagement durant près de 5 ans de présidence. En 2010, le comité de l'ASRIM s'est constitué de la façon suivante selon décision de l'assemblée générale du 8 mai 2010:

Président	Bernard Schaffter
Vice-présidente	Mme Huguette Palm
Membres	Mmes Yolande Joray, Stéphanie Fianza, Patricia Gamma, MM. Marc Voltz, Dr Pierre-Yves Jeannet.

Personnel de l'ASRIM

Le personnel de l'ASRIM se compose de Mme Eva Otero, d'Yverdon, qui a succédé comme responsable administrative à Mme Anne Humberset.

L'ASRIM a étendu ses activités sociales. Travaillent comme assistances sociales Mme Monique Brandt responsable du bassin lémanique (Genève, Vaud), le Chablais et le Valais et nouvellement engagée Mme Carmela Grignoli Uldry, tessinoise d'origine, compétente pour les membres Nord-Vaudois, Neuchâtel, Jura, Jura bernois, Bienne, Fribourg et le Tessin. En 2010, Mme Monique Brandt a eu contact avec 55 anciens membres et 58 nouvelles personnes pour des conseils et des aides diverses.

NOUVELLES DES ASSOCIATIONS • ASRIM

Mme Carmela Grignoli Uldry, en plus de plusieurs cas soumis pour des aides et conseils, s'est engagée également dans le secteur animation en réorganisant le journal Entre Nous dont elle est la rédactrice. Elle a établi des projets de rencontres régionales y compris au Tessin.

M. Eric Mooser œuvre en tant que délégué politique et représentant de l'ASRIM au sein d'autres associations et organismes politiques et de handicapés. Il a participé à plusieurs séminaires et autres rencontres pour défendre les intérêts des handicapés et, notamment, a milité pour l'amélioration et la mise en pratique de la loi sur le handicap (Lhand).

M. Pierre Froment est l'organisateur et l'animateur des camps d'enfants et de jeunes adultes. En 2010, il a mis sur pied un camp enfants et un camp jeunes adultes. Pour la première fois depuis plusieurs années un seul camp d'enfants a été mis sur pied. C'est à nouveau au Twannberg que 6 enfants ont passé 10 jours de détente, d'activités diverses et de sorties. Les jeunes adultes ont pour leur part séjourné une dizaine de jours à Einsiedeln.

Locaux – bureaux

Après avoir utilisé pendant plus de trois ans des locaux provisoires à Lavigny, l'ASRIM a transféré ses bureaux à Yverdon-les-Bains.

Animation

Pour 2010, et en raison de toute la réorganisation de l'ASRIM et du nouveau personnel, il n'a pas été possible de mettre sur pied toutes les manifestations prévues. Une journée des familles a toutefois pu être organisée ainsi qu'une journée d'information axée sur les aides et soins à domicile, les besoins, demandes et prestations en faveur des membres myopathes. Elle a rencontré un franc succès, 90 participants y ont assisté.

Groupes d'entraide pour parents d'enfants atteints de myopathie

Pour Mme Huguette Palm, initiatrice de cette activité soutenue par l'ASRIM, l'année 2010 a vu la poursuite des rencontres du premier groupe composé de parents d'enfants de moins de 12 ans, ainsi que la création d'un second groupe d'entraide composé de parents d'enfants de plus de 12 ans. Les participants viennent de pratiquement toute la Suisse romande.

Prestations aux malades

Il est bon de souligner que sous ce chapitre se regroupent toutes les aides financières aux membres myopathes qui en font la demande, à savoir notamment les subventions de voitures adaptées, les aménagements mobiliers et immobiliers, les

NOUVELLES DES ASSOCIATIONS • ASRIM

soins qui ne sont pas pris en compte par les institutions, les vacances individuelles et les camps ainsi que les subventionnements des consultations pluridisciplinaires en neuromusculatation, principalement au CHUV à Lausanne, au HUG de Genève et à l'hôpital de Bellinzone.

Enfin, j'adresse un clin d'œil amical de gratitude et de reconnaissance à mes collègues du comité qui n'ont jamais ménagé leur temps et leur travail durant l'année 2010 très chargée.

NOUVELLES DES ASSOCIATIONS • SGMK



muskelkrank & lebensstark Gesellschaft für Muskelkranke



Franziska Mattes

Partnerschaften spielen im Leben von muskelkranken Menschen und bei unseren Aktivitäten auf allen Ebenen eine wichtige Rolle. Viele Partner, Organisationen und Botschafter haben uns auch im Jahr 2010 tatkräftig unterstützt und uns ermöglicht, dass wir unsere Dienstleistungen zugunsten von muskelkranken Menschen anbieten können.

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 verschiedenen Dienstleistungen überall dort ein, wo die Bedürfnisse von Menschen mit einer Muskelkrankheit und die ihrer Angehörigen nicht oder nur ungenügend abgedeckt sind.

KONTAKT- UND SELBSTHILFEGRUPPEN

Die Kontakt- und Selbsthilfegruppen gehören zu den Kerndienstleistungen der Gesellschaft für Muskelkranke. Sie bieten langjährigen und neuen Mitgliedern die Möglichkeit, Kontakte zu Mitbetroffenen zu knüpfen.

Betreuung von Kontakt- und Selbsthilfegruppen, von der Geschäftsstelle aufgewendete Zeit	196 Stunden
Anzahl Kontakt- und Selbsthilfegruppen	40 Gruppen
Gruppengrössen	3 bis 31 Personen
Anzahl Treffen	140 Treffen
Direktunterstützungen der Selbsthilfegruppen durch die Gesellschaft	CHF 17 861.–

NOUVELLES DES ASSOCIATIONS • SGMK

FERIENANGEBOTE UND LAGER

Computerlager für Kinder und Jugendliche in Gontenschwil (AG)
8 Teilnehmende / 15 Betreuungspersonen

Sommerlager für Kinder in Melchtal (OW)
19 Teilnehmende / 43 Betreuungspersonen

Ferienwoche für Jugendliche und jung gebliebene Erwachsene in Magliaso (TI)
15 Teilnehmende / 35 Betreuungspersonen

Ferienwoche für Jugendliche und jung gebliebene Erwachsene in Gwatt (BE)
15 Teilnehmende / 29 Betreuungspersonen

Fünf zweitägige Hüttentouren «Der Berg ruft» in Zusammenarbeit mit Procap Sport und dem SAC in Sörenberg (LU), Lidernenhütte (UR), Aletsch-Hütte (VS) und Salonfe (VS), 15 Teilnehmende/ 81 Begleit-/ Trägerpersonen

Dienstleistungen und Tätigkeiten 2010 im Kurzüberblick

Die Veranstaltungs- und Weiterbildungsangebote Betroffene, Angehörige, aber auch Fachpersonal der Gesellschaft für Muskelkranke haben sich in den letzten Jahren weiterentwickelt. Im Jahr 2010 fand zum vierten Mal der ALS-Tag in Zusammenarbeit mit der ALS-Vereinigung statt.

Myosuisse & Regionale Neuromuskuläre Zentren

Das Netzwerk Myosuisse hat nur dank der Partnerschaft mit der Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten (FSRMM) und der Association de la Suisse Romande et Italienne contre les Myopathies (ASRIM) entstehen können und ist aus dem gegenseitigen Bedürfnis entstanden, vereint und schweizweit umfassende fachliche Beratung und Betreuung für muskelkranke Menschen zu gewährleisten. Alle Bestandteile von Myosuisse können nur mithilfe aller involvierten partnerschaftlichen Unterstützung angeboten werden. Myosuisse beinhaltet:

- Die sieben regionalen neuromuskulären Zentren in Basel, Bern, Genf, Lausanne, St.Gallen, Tessin und Zürich.
- Ein weiterer Bestandteil des Netzwerkes Myosuisse ist der 2009 eingerichtete Lehrstuhl für neuromuskuläre Erkrankungen an der Universität Basel.
- Das Nationale Register dient zur Erfassung von Patientendaten zugunsten der Forschung und stellt damit wiederum den internationalen Austausch mit dem Register TREAT-NMD her.
- Des Weiteren wurden im Fachverzeichnis alle Fachpersonen zusammen getragen, die sich in der Schweiz mit neuromuskulären Erkrankungen auseinandersetzen.

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.

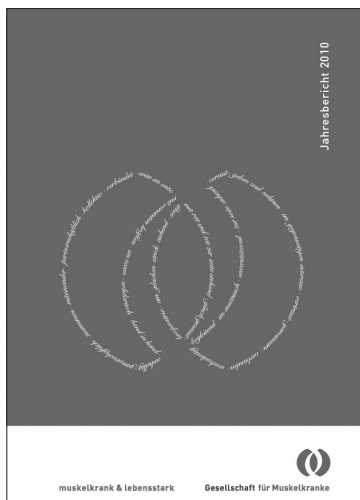
Zwei besondere Veranstaltungen im Jahr 2010 – neben vielen anderen – die in der Öffentlichkeit viel bewegt haben, ist zum einen die Teilnahme als Sozialpartnerin am Zürcher Silvesterlauf.

Zum anderen hat die Partnerschaft zusammen mit Alex Frei und der Jumbo-Markt AG wieder Früchte getragen: an einer medienwirksamen Veranstaltung zum Thema «Muskeln» für jedermann und jedefrau wurde im Dezember wieder ein Check zugunsten von muskelkranken Menschen übergeben.

Mittelbeschaffung

Auch im Jahr 2010 ist es uns gelungen, die nötigen Mittel für die erforderlichen und gewünschten Dienstleistungen zu erhalten. Bei den Einzelspenden mussten wir einen Rückgang feststellen, da wir im Gegensatz zu 2009 in diesem Jahr kein grösseres Legat verzeichnen durften.

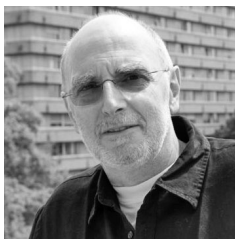
Unser vollständiger Jahresbericht 2010



Wenn Sie sich für die ausführlichen Zahlen und Berichte interessieren, melden Sie sich gerne bei der Gesellschaft für Muskelkranke unter T 044 245 80 30 oder per E-Mail auf info@muskelerkrank.ch. Weitere Informationen finden Sie auf www.muskelerkrank.ch

Franziska Mattes, Geschäftsführerin,
Simone Manap, Öffentlichkeitsarbeit/Fundraising

NOUVELLES DES ASSOCIATIONS • ENMC



Jacques Beckmann

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

Depuis 20 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 11 membres du conseil scientifique, le Prof. J. Beckmann travaille en Suisse, à Lausanne. Le comité exécutif comprend 7 membres, dont le Dr. J. Rognon.

Dans le courant de la dernière année, les membres du conseil scientifique ont été sollicités pour l'évaluation 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 (Dr Beril Talim, Turquie).

11 nouveaux ateliers ont été organisés en 2010 dont 2 prévus initialement en 2009. Ils ont tous eu lieu à Naarden, en Hollande, avec la mobilisation, au total, de 218 participants, provenant de 22 pays différents !! Voici quelques exemples des sujets traités cette année: Sclérose amyotrophique latérale, maladie de Pompe, dystrophie musculaire congénitale. www.enmc.org/workshop/. Plusieurs rapports scientifiques ont été élaborés à partir de ces ateliers, les articles étant publiés dans la revue internationale Neuromuscular Disorders.

Les workshops demeurent l'activité principale du Centre; 181 ont été organisés jusqu'à présent, tous multiculturels et donc internationaux. Ils ont été fréquentés par quelque 1700 participants provenant de 26 pays. Ils ont conduit à la publication d'au moins 122 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 1990 se trouvent dans le tableau ci-après:

NOUVELLES DES ASSOCIATIONS • ENMC

Topics of Workshops (1990-2010)

Amyotrophie Lateral Sclerosis	7
Charcot-Marie-Tooth	9
Congenital Muscular Dystrophy	11
Duchenne Muscular Dystrophy	11
Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy	10
Facioscapulohumral Dystrophie	6
Limb-Girdle Muscular Dystrophie	4
Mitochondrial Myopathie	9
Myotubular Myopathy	5
Spinal Muscular Atrophy	14
Clinical Trial	14
TREAT NMD	3
Others	78

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 1er 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 à améliorer les traitements et à 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 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 et l'établissement d'un registre européen des patients. Actuellement, 2 maladies principales sont visées, la dystrophie musculaire de Duchenne, et l'amyotrophie spinale, 2 maladies les plus fréquentes en âge pédiatrique.

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.fsrmm.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.fsrm.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: _____