



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



Rapport annuel
Rapporto annuo 2012
Jahresbericht

SOMMAIRE

	Page
Avant-propos, Vorwort, Premessa	2-4
Conseil de Fondation	5
Conseil scientifique et buts de la Fondation	6
Rapport du Conseil scientifique	7-10
Bericht des wissenschaftlichen Rates	10-14
Rapporto del Consiglio scientifico	14-17
Registre Suisse pour la Dystrophie Musculaire de Duchenne / Becker et l'Amyotrophie Spinale	18-19
Patientenregister für die Dystrophie Typ Duchenne und die Spinale Muskelatrophie	20-21
Registro dei pazienti per la distrofia di Duchenne e l'atrofia muscolare spinale	21-22
Santhera Pharmaceuticals: Jahresbericht 2012	23-24
Engagements financiers de la Fondation	25
Evolution des dépenses consacrées à la recherche	25
Répartition des bourses par Université	26
Forschungsstipendien – Bourses de recherche	27-28
Weitere Unterstützungsbeiträge – Autres soutiens financiers	29
Beitrag European Neuro Muscular Centre	29
Beiträge an Meetings – Soutien financier à des conférences	29
Jahresrechnung 2012	30
Bericht der Revisionsstelle	31
Cercle de Partenaires – Partnerkreis – Circolo dei Partner	32
Kommentar zu den Finanzen	33-34
Téléthon 2012 (FR)	34-36
Telethon 2012 (DE)	37-38
Telethon 2012 (IT)	39-40
Nouvelles des associations – News der Gesellschaften	41-46
Assoc. Suisse romande et italienne contre les myopathies (ASRIM)	41-43
Die Schweizerische Muskelgesellschaft	44-45
European Neuro Muscular Centre (ENMC)	46
Devenir Membre bienfaiteur? Gönner werden? Membri sostenitori?	47-48

Nous remercions Luc et Viktor Röthlin qui soutiennent le Téléthon d'accepter de figurer sur 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

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

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

N° CCP: 30-13114-3

Internet: www.fsrmm.ch

AVANT-PROPOS



Dr hc Jacques Rognon

J'ai le plaisir de vous présenter le 27^{ème} rapport annuel de la Fondation. Parmi les faits qui ont marqué cette année j'aimerais souligner les trois points suivants:

Le 25^{ème} Téléthon a tenu ses promesses
Création du club des Partenaires de la FSRMM
Gestion des Registres de patients.

La FSRMM délivre en priorité des bourses destinées à financer des chercheurs. Depuis sa création en 1985, elle a octroyé 128 bourses à 66 chercheurs de toutes les Facultés de médecine de Suisse pour un montant de l'ordre de 21 millions de francs. Elle organise également des séminaires pour favoriser les contacts entre les chercheurs. La nouvelle chaire de myologie à l'Université de Bâle se développe d'une façon réjouissante.

Le 25^{ème} Téléthon s'est déroulé les 7 et 8 décembre 2012. Plus de 350 manifestations ont été organisées par des milliers de bénévoles. La récolte de dons se monte à près de 2,4 millions de francs. Le Téléthon reste le pilier du financement de la FSRMM. Le 26^{ème} Téléthon se déroulera les 6 et 7 décembre 2013.

Le financement de la Fondation a toujours été une priorité du Conseil de Fondation. A côté du soutien du Téléthon, des bienfaiteurs et d'autres donateurs, nous avons décidé de créer un Club des Partenaires réunissant des entreprises sensibles à notre cause. Leurs contributions devraient permettre de financer une à deux bourses de recherche (page 32).

Dans sa phase ultime de développement, un médicament a besoin de subir des tests cliniques. Dans le cas des maladies rares, le recrutement de patients volontaires est une tâche difficile, car elle doit être entreprise sur une base internationale. Des registres de patients ont été établis en Europe, auxquels la Suisse participe. Pour assurer la pérennité et l'extension à d'autres maladies neuro-musculaires en Suisse, la responsabilité de cette tâche a été confiée à la FSRMM (pages 18 et 19).

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.

Le président
Dr hc Jacques Rognon

VORWORT

Ich freue mich, Ihnen den 27. Jahresbericht der Stiftung vorzustellen. Ich möchte dabei folgende drei Aspekte hervorheben, die das Jahr 2012 gekennzeichnet haben:

Der 25. Telethon hat die Erwartungen erfüllt Gründung eines «Partnerkreises» für die SSEM Verwaltung der Patientenregister

Die SSEM finanziert mit ihren Mitteln hauptsächlich Stipendien für Forscher, und konnte seit ihrer Gründung 1985 128 Stipendien in der Höhe von 21 Millionen Franken an 66 Forscher aller medizinischen Fakultäten der Schweiz vergeben. Ausserdem organisiert die SSEM Seminare, um den Kontakt unter den Forschern zu fördern. Auch der neue Lehrstuhl Myologie an der Universität Basel entwickelt sich vielversprechend.

Der 24. Telethon fand am 7. und 8. Dezember 2012 statt. Mehr als 350 Anlässe wurden dank Tausenden von Freiwilligen organisiert; das Total der Spenden betrug knapp 2,4 Millionen Franken. Der Telethon bleibt daher die wichtigste Finanzquelle der Stiftung. Der 26. Telethon findet am 6. und 7. Dezember 2013 statt.

Die Finanzierung der Stiftung ist eine Priorität des Stiftungsrates. Neben der Unterstützung durch Telethon, Gönnern und andere Spendern streben wir es an, Unternehmen als Partner zu gewinnen. Ziel ist, aus den Spendenbeiträge dieses «Partnerkreises» jährlich ein bis zwei Forschungstipendien zu finanzieren (s. Seite 32).

In der letzten Phase seiner Entwicklung, muss ein Medikament in klinische Studien getestet werden. Bei den seltenen Krankheiten ist die Rekrutierung einer ausreichenden Zahl an freiwilligen Patienten eine schwierige Aufgabe, die international durchgeführt werden muss. In Europa wurden deshalb Patientenregister etabliert, an denen sich auch die Schweiz beteiligt. Die Verantwortung der Schweizer Patientenregister, deren Pflege und Erweiterung wurde der SSEM übertragen (s. Seite 20 und 21).

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.

Der Präsident
Dr hc Jacques Rognon

PREFAZIONE

Ho il piacere di presentarvi il 27imo rapporto annuale della Fondazione. Tra gli avvenimenti che hanno caratterizzato quest'anno, desidero sottolineare in particolare i seguenti tre:

Il 25° Telethon ha mantenuto le sue promesse Creazione di un Circolo dei Partner per la FSRMM Amministrazione del Registro pazienti

La FSRMM devolve i suoi fondi principalmente in borse di studio per i ricercatori. Dalla sua creazione nel 1985, essa ha elargito 128 borse a 66 ricercatori di tutte le facoltà di medicina svizzere per un ammontare di 21 milioni di franchi. La Fondazione organizza inoltre seminari per favorire i contatti fra ricercatori. Anche la nuova cattedra di Miologia all'Università di Basilea si evolve in modo molto soddisfacente.

Il 24° Telethon si è svolto il 7 e 8 dicembre 2012. Migliaia di volontari hanno organizzato più di 350 manifestazioni. La raccolta di donazioni ha raggiunto quasi 2,4 milioni di franchi. Il Telethon resta pertanto il principale pilastro di finanziamento della FSRMM. Il 26° Telethon si terrà il 6 e il 7 dicembre 2013.

Il finanziamento della Fondazione resta la priorità numero uno del consiglio di fondazione. A fianco del sostegno di Telethon, dei benefattori e dei donatori, desideriamo creare un circolo di partner che raduni ditte e imprese sensibili alla nostra causa. I loro contributi dovranno permettere di finanziare annualmente una o due borse di ricerca (vedi pag. 32).

Nell'ultima fase di sviluppo, un farmaco deve essere testato in studi clinici. Nel caso delle malattie rare, il reclutamento di un numero sufficiente di pazienti volontari è un compito difficile, che deve essere risolto a livello internazionale. In Europa sono stati creati registri di pazienti internazionali ai quali partecipa anche la Svizzera. La responsabilità dei registri svizzeri è stata affidata alla FSRMM, per assicurare la continuità degli attuali e curare la creazione di nuovi registri svizzeri (vedi pag. 21 e 22).

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.

Il Presidente
Dr hc Jacques Rognon

ORGANES ET BUTS

Stiftungsrat ♦ Conseil de Fondation ♦ Consiglio di Fondazione

Président	M.	Jacques Rognon , Dr ès sciences techniques EPFL, Dr hc, ancien administrateur d'EOS Holding, Cortaillod
Vice-président	M.	Jean-François Zürcher , anc. directeur Groupe E, Cortaillod
Mitglieder	Mme	Chantal Balet-Emery , associée du cabinet conseils Fasel, Balet, Loretan, Genève
Membre	M.	Emmanuel Dubochet , anc. Président ASRIM, Lausanne
Membri	Hr.	Hans Eppenberger , ehem. Prof. Dr., Institut für Zellbiologie, ETH, Zürich
	M.	Jean Guinand , Prof. émérite, 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
	Hr.	Markus. A. Rüegg , Futur Président du Conseil scientifique, Prof. Dr. Biozentrum, Universität Basel
	Sig.	Sandro Rusconi , Prof. Dr Directeur Division culture et études universitaires, Bellinzona
	M.	Bernard Schaffter , Président Association Suisse romande et italienne contre la myopathie, Moutier
	Hr	Michael Sinnreich , Prof. Dr. Lehrstuhl für Myologie, Universität Basel, Vostandsmitglied Schweizerische Gesellschaft für Muskelkranke, Basel
	Sign.	Anna Maria Sury , Déléguée Téléthon Tessin, Muralto
	Frau	Maja Steinlin , Prof. Dr. Leiterin Neuropediatrie Inselspital, Bern, Vostandsmitglied Schweizerische Gesellschaft für Muskelkranke, Bern
	Hr.	Alexander Tschäppät , Fürsprecher, Stadtpräsident der Stadt Bern, Bern

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 , Prof. Dr méd. Service de neuropédiatrie, CHUV, Lausanne
	Hr.	Christian Hess , Prof., Dr. med. Direktor der Neurologischen Universitätsklinik, Inselspital Bern
	M.	Theodor Landis , Prof., Dr méd. Clinique de neurologie Hôpital cantonal universitaire, Genève
	Hr.	Markus. A. Rüegg , Prof. Dr. Biozentrum, Universität Basel

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 Schweizerische Muskelgesellschaft für Mukelkranke) 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.

RAPPORT DU CONSEIL SCIENTIFIQUE



Prof. Denis Monard

En Suisse, la recherche sur les maladies musculaires enregistre de plus en plus de succès. Cette tendance positive est entre autres illustrée par la qualité et le très bon niveau des treize projets soumis à l'évaluation de notre Fondation en 2012. La fidélité des donateurs et une trésorerie avisée ont permis de soutenir 5 projets, certains pour plusieurs années. Sur recommandation du Conseil scientifique, le Conseil de Fondation a décidé de financer les projets suivants:

1. Un salaire pour soutenir l'activité postdoctorale du **Dr. Tatiana Wiktorowicz** pendant 3 ans dans le cadre de la chaire de myologie de l'hôpital universitaire de Bâle. Cette chaire a été fondée en 2009 conjointement par la FSRMM et les associations pour les maladies musculaires. Elle est dirigée par le Prof. Michael Sinnreich. C'est la première chaire dévolue à cette spécialité en Suisse. Elle représente un renforcement important de la recherche dans le domaine des maladies rares dans notre pays.

Le projet soutenu propose trois études précliniques dans le traitement des «dysferlinopathies». Dans ce type de maladie, la dysferline, une protéine importante pour la régénération musculaire, est défectueuse. Selon le degré de gravité des symptômes, ces maladies sont appelées «Dystrophie musculaire des ceintures de type 2B» ou «Myopathie de Miyoshi». Dans un premier temps, il est prévu d'utiliser un virus modifié du type Adeno pour introduire une mini-dysferline fonctionnelle dans les muscles. Cette approche thérapeutique moderne requiert que le gène sain, déficient ou manquant chez les patients, soit empaqueté dans l'enveloppe du virus inoffensif pour l'homme. Les propriétés de ce virus permettent d'introduire le gène sain dans les cellules de sorte que ces dernières puissent synthétiser la mini-dysferline. Le but du projet est de trouver et optimiser les conditions permettant une distribution et une expression efficaces du gène.

Dans une deuxième étape on cherchera à augmenter la quantité de dysferline en inhibant la voie naturelle de dégradation utilisée par la cellule. Cette partie du projet se base sur des travaux antérieurs du groupe Sinnreich qui ont dévoilé qu'une certaine forme déficiente de la protéine est plus sensible à une dégradation, ce qui conduit à une très forte diminution du niveau de dysferline chez les patients qui en sont affectés. L'utilisation de cultures de cellules dérivées de ces patients a permis de démontrer que l'inhibition d'une certaine voie de dégradation intracellulaire permet de maintenir un niveau suffisant de la protéine modifiée, et que cette dernière a encore la fonction de restaurer la régénération musculaire. Il est prévu de générer des

RAPPORT DU CONSEIL SCIENTIFIQUE

souris exprimant la dysferline arborant la même mutation que celle détectée chez les patients afin de tester les possibilités d'une approche thérapeutique.

Le troisième volet du projet vise à étudier si la capacité de régénération du muscle peut être améliorée par l'introduction d'une autre protéine, la synaptotagmin. Dans beaucoup d'organes, cette protéine est impliquée, de façon similaire à la dysferline, dans des mécanismes conduisant à la réparation de la membrane cellulaire. Une souris transgénique exprimant une quantité suffisante de synaptotagmin dans le muscle devra permettre d'étudier plus en détail son effet sur les «dysferlinopathies».

2. Un salaire de post doctorant au **Dr. Antoine Clery** pour travailler pendant 18 mois dans le laboratoire du Prof. Frédéric Allain à l'ETH de Zürich. Il est projeté d'étudier une alternative à l'utilisation des «oligonucléotides anti-sens» dans le but de traiter l'amyotrophie spinale (SMA pour spinal muscular atrophy). La SMA est une des maladies génétiques qui cause le plus de décès chez les enfants. Cette maladie est due au manque de la protéine SMN1 qui est déterminante pour la survie des motoneurons. Ces derniers contrôlent la contraction des muscles squelettiques. Il existe une protéine de substitution appelée SMN2 qui est toujours exprimée chez les patients SMA. Sa synthèse est malheureusement incomplète. Elle n'est donc que partiellement fonctionnelle et rapidement dégradée par les cellules. Les recherches actuelles sur la SMA visent à corriger la synthèse déficiente de SMN2 à l'aide d'oligonucléotides anti-sens. Cette méthode est certainement très prometteuse mais elle est aussi très onéreuse.

Le projet du Dr. Clery vise à définir la structure d'un des complexes protéiques impliqués dans le processus permettant la maturation de la protéine et d'utiliser un screening pour trouver des molécules capables d'activer ce complexe. La méthode de screening est déjà établie et va maintenant permettre de tester une grande variété de molécules. Le projet représente une approche prometteuse pour la découverte de nouvelles thérapies de la SMA.

3. Le salaire de **M. Rémi Vernet**, pour travailler pendant 3 ans comme technicien dans le laboratoire de la Drsse Marisa Jaconi de l'Université de Genève. Le projet s'inscrit dans le cadre de l'utilisation des cellules souches dans la thérapie des maladies musculaires. Le muscle contient une réserve de cellules souches qui sont mobilisées et se multiplient lors de la dégradation afin de former de nouvelles fibres musculaires. On trouve également de telles cellules souches chez les patients qui souffrent de maladies musculaires. Elles portent cependant les mêmes déficiences génétiques et

RAPPORT DU CONSEIL SCIENTIFIQUE

les fibres nouvellement formées sont donc aussi instables. L'injection de cellules souches dérivées de donneurs sains offre la possibilité de remédier à cette situation et de remplacer les fibres malades par des fibres nouvelles saines. Cette approche a déjà été testée avec succès dans des modèles animaux de la dystrophie musculaire de Duchenne.

Le laboratoire de la Drsse Jaconi veut maintenant évaluer cette méthodologie dans le cas de la dystrophie musculaire des ceintures 2D (LGMD-2D avec déficience en sarcoglycane). Des cellules souches seront isolées du muscle humain et injectées par voie intramusculaire ou intra-artérielle dans des souris modèles de LGMD-2D. L'évolution des symptômes pathologiques sera suivie par des analyses fonctionnelles, biochimiques et histologiques. L'efficacité de l'intégration des cellules souches dans le tissu musculaire murin, la restauration de la synthèse de sarcoglycane et les effets secondaires éventuels seront également évalués. Cette étude préclinique doit fournir d'importantes informations pour la planification de tests chez les patients.

4. Une bourse de doctorante à **Madame Maitea Guridi Ormazabal** et un complément de salaire au Dr. Lionel Tintignac pour collaborer pendant 3 ans avec le Prof. Markus Rüegg du Biocentre de l'Université de Bâle. Cette équipe propose d'étudier les mécanismes d'autophagie dans les dystrophies musculaires. L'autophagie permet aux cellules de dégrader leurs composants et leurs protéines altérés pour obtenir du «matériel de construction» qui pourra être réutilisé avec un minimum d'énergie.

Le groupe du Prof. Rüegg a jusqu'ici pu montrer qu'une dérégulation de l'autophagie entraîne une forme sévère de maladie musculaire chez la souris. Comme la modification d'une chaîne de signaux moléculaires a pu être identifiée chez ces souris, il devient aujourd'hui possible de chercher à comprendre en détails les mécanismes qui contrôlent l'autophagie. Le projet vise donc à identifier les facteurs de régulation et les cascades de signaux impliqués, et à identifier les molécules qui influencent ce processus. Comme l'autophagie est également altérée dans certaines formes de dystrophie musculaire congénitale (DMC) les molécules identifiées seront testées pour leur effet sur l'évolution de la maladie. Les souris utilisées pour ces travaux portent des mutations qui, chez l'homme, sont responsables de la dystrophie congénitale déficiente en mérosine (MDC1A) et des myopathies Ulrich et Bethlem. L'étude proposée peut avoir une contribution importante pour le traitement de ces formes létales de DMC, pour lesquelles il n'existe actuellement que des thérapies symptomatiques.

RAPPORT DU CONSEIL SCIENTIFIQUE

Bien sûr, il est aussi possible que les résultats obtenus pourront être appliqués à d'autres maladies musculaires.

5. Une bourse pour le financement d'un doctorant pendant une année dans le laboratoire de la **Prof. Smita Saxena** de l'Université de Berne. Il est projeté d'étudier une nouvelle facette de la sclérose latérale amyotrophique (SLA), une maladie similaire à la SMA, également caractérisée par la mort des motoneurones. L'équipe de la Prof. Saxena a observé dans des modèles murins que, pendant l'évolution de la maladie, certains motoneurones meurent très tôt alors que d'autres survivent très longtemps. Les motoneurones sensibles meurent, victimes du stress cellulaire, même avant que les symptômes de la maladie apparaissent. Le laboratoire a identifié une protéine qui est exprimée exclusivement par les motoneurones résistants. Cette protéine peut protéger les motoneurones en culture de la mort cellulaire. Il est envisagé d'introduire cette protéine dans les motoneurones des souris SLA grâce au système d'adénovirus (méthodologie similaire au projet décrit sous 1) et d'étudier l'effet sur la force musculaire et la survie des souris. Le projet est soutenu partiellement par l'Association Sclerosi Laterale Amiotrofica Svizzera Italiana (ASLASI).

En Suisse, la recherche sur les maladies musculaires a fait des progrès très réjouissants pendant ces 30 dernières années. Les progrès acquis permettent aujourd'hui de moins se consacrer à l'étude des mécanismes qui causent les maladies mais de mettre plus d'accent sur la conception et le test de nouveaux concepts thérapeutiques. Les projets esquissés ci-dessus illustrent parfaitement cette tendance. Il est par conséquent important que le travail ne soit pas interrompu à ce stade et que les chercheurs qui s'engagent dans les universités et les hôpitaux suisses continuent d'être soutenus. C'est seulement ainsi qu'un jour peut-être, il sera possible de ne plus devoir considérer les maladies musculaires comme incurables.

Prof Denis Monard, président

BERICHT DES WISSENSCHAFTLICHEN BEIRATES

In der Schweiz gibt es immer mehr erfolgreiche Forschung auf dem Gebiet der Muskelerkrankungen. Diese positive Entwicklung zeigt sich auch anhand der dreizehn guten bis sehr guten Finanzierungsgesuchen, die im Jahre 2012 der FSRMM zur Beurteilung eingereicht wurden. Dank der erfolgreichen Einwerbung von Spendengeldern und der klugen Bewirtschaftung der Finanzen

konnten fünf, zum Teil mehrjährige Projekte unterstützt werden. Auf Empfehlung des wissenschaftlichen Beirats hat der Stiftungsrat beschlossen, folgende Projekte zu finanzieren:

1. Ein Post-Doktorandengehalt für **Dr. Tatiana Wiktorowicz** für die Dauer von 3 Jahren am Lehrstuhl für Myologie des Universitätsspitals Basel. Dieser wird von Prof. Michael Sinnreich geleitet und wurde 2009 von der FSRMM und der Schweizerische Muskelgesellschaft für Muskelkranke gemeinsam gegründet. Dieser erste schweizerische Lehrstuhl für Myologie stellt eine wichtige Stärkung des Forschungsplatzes Schweiz im Bereich der seltenen Krankheiten dar.

Das unterstützte Projekt schlägt drei präklinische Projekte vor für die Behandlung der «Dysferlinopathien». Bei diesen Krankheiten ist das für die Muskelregeneration wichtige Protein Dysferlin fehlerhaft. Die resultierenden Krankheiten werden je nach Schweregrad als «Gliedergürtelmuskeldystrophie 2B» oder «Miyoshi Myopathie» bezeichnet. In einem ersten Ansatz soll mittels modifizierten AAV (Adeno-Associated Virus) ein funktionelles Mini-Dysferlin in die Muskeln eingeführt werden. Bei diesem modernen Therapieansatz wird das gesunde Gen, welches bei den Patienten fehlerhaft ist oder ganz fehlt, in die Hülle eines für den Mensch ungefährlichen Virus verpackt. Die Eigenschaften dieses Virus erlauben, das gesunde Gen in das Zellinnere zu schleusen, sodass Mini-Dysferlin von der Zelle hergestellt wird. Das Projekt hat zum Ziel, die Bedingungen für eine effiziente Verteilung und Expression des Gens zu finden und diese dann zu optimieren.

In einem zweiten Ansatz soll die Dysferlinmenge erhöht werden indem ein natürlicher Abbauweg der Zelle gehemmt wird. Dieser Ansatz beruht auf früheren Arbeiten der Gruppe Sinnreich, in denen sie zeigen konnten, dass in Patienten, welche eine veränderte Form des Proteins Dysferlin produzieren, dieser Abbauweg aktiviert ist und zu einer starken Abnahme von Dysferlin führt. In diesen Arbeiten konnte auch an Zellen von Patienten gezeigt werden, dass die Hemmung der zellulären Abbauwege die Menge des zwar fehlerhaften, dennoch funktionellen Proteins erhöht und dadurch die Regenerationsfähigkeit der Muskeln wieder hergestellt wird. Durch die Erzeugung einer genetisch veränderten Maus, welche die gleiche Mutation in Dysferlin trägt wie die Patienten, soll dieser mögliche Therapieansatz dann getestet werden.

In einem dritten Ansatz soll weiter getestet werden, ob die Regenerationsfähigkeit der Muskeln auch durch das Einschleusen eines anderen Proteins, dem Synaptotagmin, erreicht werden kann. Synaptotagmin ist vielen Geweben an ähnlichen Prozessen wie Dysferlin (nämlich Reparatur von Zellmembranen) beteiligt. Mit Hilfe einer transgenen Maus soll der mögliche Einsatz und die Wirkung dieses Eiweiss bei «Dysferlinopathien» näher untersucht werden.

BERICHT DES WISSENSCHAFTLICHEN BEIRATES

2. Ein Post-Doktorandengehalt für **Dr. Antoine Clery** für die Dauer von 18 Monaten im Labor von Prof. Frederic Allain, ETH Zürich. Das Projekt untersucht eine Alternative zum Gebrauch von «anti-sense Oligonukleotiden» für die Behandlung der spinalen Muskelatrophie (SMA). SMA ist eine der häufigsten genetischen Kinderkrankheiten an welcher Kinder sterben. Bei dieser Krankheit wird das für das Überleben der Motoneurone wichtige Protein SMN1 nicht produziert. Motoneurone steuern die Kontraktion der Skelettmuskeln. Das Ersatzprotein SMN2, welches in den SMA Patienten immer noch produziert wird, ist jedoch aufgrund einer unvollständigen Verarbeitung des Erbgutes nur zum Teil funktionsfähig und zudem wird es in den Zellen rasch abgebaut. Daher verfolgen die aktuellen Forschungsansätze für SMA das Ziel, den Fehler in der Verarbeitung des SMN2 Erbgutes mit Hilfe von «anti-sense Oligonukleotiden» zu überbrücken. Diese Methode ist zwar vielversprechend, sie ist aber auch sehr kostspielig.

Das Projekt von Dr. Clery hat zum Ziel, die Struktur eines an diesem Verarbeitungsprozess beteiligten Proteinkomplexes aufzuklären und mit Hilfe eines Screenings Moleküle zu finden, die an diesen Komplex binden und ihn so aktivieren. Die Screeningmethode ist bereits etabliert und es sollen jetzt sehr viele mögliche Kandidaten getestet werden. Dieses Projekt ist ein vielversprechender Ansatz zur Entdeckung neuer SMA Therapien.

3. Das Gehalt für **Herr Remi Vernet**, technischer Assistent im Labor von Dr. Marisa Jaconi, Universität Genf. Das Projekt befasst sich mit der Anwendung von Stammzellen in der Therapie von Muskeldystrophien. Das Muskelgewebe verfügt über einen Vorrat an Muskelstammzellen, die bei der Degeneration der Muskelfasern aktiviert werden und sich vermehren um danach neue Muskelfasern zu bilden. An Muskelerkrankungen leidende Patienten haben ebenfalls solche Stammzellen, allerdings tragen diese auch den gleichen Erbdefekt und die neu hergestellten Muskelfasern sind daher ebenfalls instabil. Ein möglicher Lösungsansatz besteht daher darin, Stammzellen von gesunden Spendern in die Muskeln von Patienten zu injizieren, damit die kranken Muskelfasern durch neue, gesunde Muskelfasern ersetzt werden. In Tiermodellen für die Duchenne Muskeldystrophie wurde dieser Ansatz bereits erfolgreich getestet.

Das Labor von Dr. Jaconi wird nun diese Anwendung an einer anderen Muskeldystrophie, der Gliedergürtelmuskeldystrophie 2D (LGMD-2D, Sarkoglycan-defizient) testen. Es werden Stammzellen, die aus Muskelgewebe von Menschen isoliert wurden, intramuskulär oder intraarteriell einem Mausmodell für LGMD-2D verabreicht. Die Pathologie der Mäuse soll dann mit bio-

BERICHT DES WISSENSCHAFTLICHEN BEIRATES

chemischen, funktionellen und histologischen Methoden verfolgt werden. Die Effizienz der Stammzellenintegration in das Muskelgewebe der Maus und die Wiederherstellung der Expression von Sarkoglykan soll ebenfalls getestet werden und mögliche Nebeneffekte sollen evaluiert werden. Diese präklinische Studie wird wichtige Informationen für die Planung von Studien an Patienten liefern.

4. Ein Doktoranden-Salär für **Frau Maitea Guridi Ormazabal** und ein Teilsalär für Dr. Lionel Tintignac für 3 Jahre im Labor von Prof. Markus Rüegg am Biozentrum, Universität Basel. Die Gruppe von Prof. Rüegg schlägt vor, den Prozess der Autophagie in Muskeldystrophien zu untersuchen. Mittels Autophagie werden geschädigte Zellbestandteile und Proteine in ihre Bestandteile zerlegt, damit das «Baumaterial» möglichst energieeffizient wieder verwendet werden kann.

In laufenden Studien konnte die Gruppe von Prof. Rüegg feststellen, dass die Deregulierung der Autophagie in Mäusen zu einer schweren Muskelerkrankung führt. Da in diesen Mäusen ein bestimmter molekularer Signalweg verändert wurde, kann jetzt der Steuerungsmechanismen der Autophagie im Detail aufgeklärt werden. Ziel des Projektes ist die Identifikation von Regulationsfaktoren und Signalkaskaden, welche die Autophagie steuern, und die Identifizierung von Molekülen, die diesen Prozess beeinflussen können. Da Autophagie bei bestimmten Formen kongenitaler Muskeldystrophien (CMD) ebenfalls gestört ist, sollen die identifizierten Kandidaten auf ihren Einfluss auf den Krankheitsverlauf getestet werden. Die in dieser Arbeit getesteten Mausmodelle tragen Mutationen, die beim Menschen für die Merosindefiziente kongenitale Muskeldystrophie (MDC1A) und die Ullrich- und Bethlem Myopathie verantwortlich sind.

Dieser Ansatz leistet einen wichtigen Beitrag zur Behandlung dieser letalen CMD Formen, für welche im Moment nur symptomatische Therapien zur Verfügung stehen, und hat gleichzeitig das Potential, auch für andere Muskelkrankheiten anwendbar zu sein.

5. Ein Doktoranden-Salär für 1 Jahr im Labor von **Prof. Smita Saxena**, Universität Bern. Das Projekt befasst sich mit Amyotrophen Lateralsklerose (ALS), einer schweren neurodegenerativen Krankheit bei welcher, ähnlich der SMA, die Motoneuronen absterben. Die Forschergruppe von Prof. Saxena hat in Mausmodellen für ALS festgestellt, dass gewisse Motoneuronen im Krankheitsverlauf sehr früh absterben während andere sehr lange keine Krankheitszeichen zeigen. Die empfindlichen Motoneuronen sterben

BERICHT DES WISSENSCHAFTLICHEN BEIRATES

aufgrund des zellulären Stresses schon bevor Krankheitssymptome auftreten. Die Gruppe hat nun ein Protein identifiziert, welches ausschliesslich in den resistenten Motoneuronen vorhanden ist und kultivierte Neuronen vor dem Absterben schützen kann. Ziel des Projektes ist, das Gen für dieses Protein über AAV Viren (siehe auch Projekt 1) in die Motoneuronen von ALS Mäusen zu übertragen und die Wirkung auf das Überleben und die Muskelkraft der Mäuse zu studieren. Dieses Projekt wird in Zusammenarbeit mit der Associazione Sclerosi Laterale Amiotrofica Svizzera Italiana (ASLASI) finanziert.

Die Erforschung der Muskelkrankheiten hat in der Schweiz in den letzten 30 Jahren sehr erfreuliche Fortschritte gemacht. In diesen Jahren hat sich die Forschung dahingehend entwickelt, dass jetzt weniger die einer Krankheit zu Grunde liegenden Mechanismen studiert werden, sondern vermehrt neue Therapiekonzepte getestet werden. Die eingereichten Projektskizzen bestätigen diesen Trend eindrücklich. Es ist deshalb wichtig, die Arbeit jetzt nicht zu unterbrechen und die engagierten Forscher an schweizerischen Universitäten und Spitälern weiter zu unterstützen. Nur so ist es vielleicht eines Tages möglich, dass Muskelkrankheiten nicht mehr als unheilbar bezeichnet werden müssen.

Prof. Denis Monard, Präsident

RAPPORTO DEL CONSIGLIO SCIENTIFICO

I progetti di ricerca svizzeri sulle malattie muscolari crescono in numero e in qualità. Questo sviluppo positivo si riflette anche nei tredici da buoni a ottimi progetti di ricerca inoltrati alla Fondazione nel 2012. Grazie all'attiva acquisizione di donazioni ed all'intelligente amministrazione delle finanze è stato possibile approvare il finanziamento di cinque progetti, in parte pluriennali. Su suggerimento del Consiglio scientifico, il Consiglio di Fondazione ha deciso di sostenere i seguenti progetti:

1. Un salario di post-dottorato per la **Dr Tatiana Wiktorowicz** per la durata di tre anni alla Cattedra di Miologia dell'ospedale universitario di Basilea. La cattedra è presieduta dal Prof. Michael Sinnreich ed è stata fondata in collaborazione nel 2009 dalla FSRMM e dalla Schweizerische Muskelgesellschaft für Muskelkranke. Questa prima cattedra universitaria svizzera dedicata alle

malattie neuro-muscolari rappresenta un pilastro importante per rinforzare il ruolo della Svizzera nel campo della ricerca per le malattie rare.

Il progetto propone tre approcci preclinici nel trattamento delle disferlinopatie. In queste patologie, chiamate, secondo la severità, distrofia dei cingoli 2B o miopatia di Miyoshi, è difettosa la proteina disferlina, necessaria per la rigenerazione muscolare. Nel primo approccio si tratta di inserire nel muscolo una proteina ridotta ma funzionale («mini-disferlina») utilizzando virus modificati (AAV: adeno-associated virus). Questa moderna tecnica terapeutica prevede l'inserimento del gene sano, che manca o è difettoso nei pazienti, nell'involucro di un virus innocuo, che poi per sua caratteristica naturale porta il gene all'interno delle cellule e induce la produzione di mini-disferlina. Il progetto mira a identificare le condizioni necessarie per un'efficiente distribuzione del virus ed espressione del gene, e quindi a ottimizzare queste condizioni.

Nel secondo approccio si tenta di aumentare la quantità di disferlina inibendo un naturale processo degradativo. Questa ipotesi di lavoro si basa su precedenti risultati di questo gruppo, in cui si è dimostrato che, in pazienti con una forma difettosa della disferlina, i processi naturali di degradazione di proteine difettose sono attivati, riducendo ulteriormente la quantità disponibile di proteina. Anche in esperimenti con cellule da biopsie in coltura l'inibizione dei processi degradativi porta ad un aumento della quantità di disferlina, difettosa ma funzionale, e di conseguenza ad una migliore capacità rigenerativa del muscolo. Per confermare l'efficacia della terapia su un organismo completo è ora necessario generare un modello di topo con lo stesso difetto genetico sul gene della disferlina.

Infine, nel terzo approccio, si vuole testare la capacità rigenerativa di un'altra proteina, sinaptotagmina, che in altri tessuti non muscolari è coinvolta, analogamente a disferlina, nella riparazione delle membrane cellulari. Anche qui la creazione di un topo transgenico aiuterà a studiare il possibile ruolo e l'efficacia di sinaptotagmina nella terapia delle disferlinopatie.

2. Un salario di post-dottorato per il **Dr Antony Clery** per la durata di 18 mesi nel laboratorio del Prof. Frederic Allain, ETH Zürich. Il progetto indaga un'alternativa all'uso di «olignucleotidi antisenso» nella terapia dell'atrofia muscolare spinale (SMA). La SMA è una delle malattie genetiche più frequentemente letali nei bambini. In questa patologia non viene prodotta la proteina SMN1, essenziale per la sopravvivenza dei motoneuroni, i neuroni che controllano la contrazione muscolare. La proteina sostitutiva SMN2 viene prodotta nelle cellule di questi pazienti ma è solo parzialmente funzionale a causa di un'incompleta «lavorazione» del materiale genetico e viene rapidamente degradata. Gli attuali approcci terapeutici per la SMA tentano di ripristinare la lavorazione di SMN2 utilizzando «olignucleotidi antisenso». Il metodo è promettente, ma costoso.

RAPPORTO DEL CONSIGLIO SCIENTIFICO

Il progetto del Dr Clery mira a risolvere la struttura di un complesso proteico coinvolto nella lavorazione del gene di SMN2, ed alla ricerca, mediante screening appropriati, di piccole molecole in grado di attivare questo complesso. Il metodo di screening è già stato sviluppato e si tratta ora di testare un elevato numero di molecole candidate. Il progetto è un promettente tentativo per scoprire nuove possibilità nella terapia della SMA.

3. Un salario di assistente tecnico per il **sig. Remi Vernet**, nel laboratorio della Dr Marisa Jaconi all'università di Ginevra. Tema del progetto è l'utilizzo di cellule staminali nella terapia delle distrofie muscolari. Il tessuto muscolare contiene una riserva di cellule staminali muscolari, che in caso di degenerazione vengono attivate, si moltiplicano e formano nuove fibre muscolari. Anche i muscoli di pazienti con miopatie possiedono queste cellule staminali, che però hanno lo stesso difetto genetico e producono fibre muscolari instabili. Un possibile approccio terapeutico consiste quindi nell'iniettare nel paziente cellule staminali di donatori sani, in modo che le fibre muscolari difettose vengano via via sostituite da nuove fibre sane. Nei modelli animali della distrofia di Duchenne questa tecnica ha avuto successo.

Il laboratorio della Dr Jaconi vuole testare la terapia per un'altra patologia muscolare, la distrofia dei cingoli 2D (LGMD2D, carente di sarcoglicano). Il progetto prevede iniezioni intramuscolari e intra arteriali, in modelli animali, di cellule staminali isolate da muscoli umani. In seguito, mediante analisi biochimiche, funzionali e istologiche, il decorso della patologia nel topo viene seguito e correlato all'efficienza dell'integrazione delle cellule umane nei muscoli del topo e al livello di espressione di sarcoglicano. Inoltre verranno documentati eventuali effetti collaterali. Questo studio preclinico fornirà importanti informazioni per la pianificazione di studi clinici su pazienti.

4. Un salario di dottorato per la **sig.ra Maitea Guridi Ormazabal** e un parziale salario per il Dr Lionel Tintignac per la durata di tre anni nel laboratorio del prof. Markus Rüegg al Biozentrum, Università di Basilea. Il gruppo del Prof. Rüegg intende esplorare il processo dell'autofagia nelle distrofie muscolari. Questo processo fisiologico è responsabile della degradazione ordinata di cellule danneggiate, in modo che organelli e proteine possano essere riciclati come materiale di costruzione per nuove cellule. Attuali studi di questo gruppo dimostrano che la deregolazione di questo sistema causa una grave forma di distrofia nei topi. Poiché in questi topi è stato manipolato un dato processo molecolare, essi rappresentano ora uno strumento ideale per lo studio dei meccanismi di regolazione dell'autofagia.

RAPPORTO DEL CONSIGLIO SCIENTIFICO

Scopo del progetto è identificare fattori di regolazione e cascate di segnali che guidano l'autofagia e quindi individuare molecole in grado di influenzare questo processo. Poiché l'autofagia è disturbata anche in certe forme di distrofie muscolari congenite, verrà testato anche l'effetto delle molecole individuate sul decorso di queste patologie. I modelli animali utilizzati riflettono le mutazioni che nell'uomo causano la distrofia congenita da carenza di merosina (MDC1A) e la miopatia di Ullrich e Bethlem.

Questo progetto è quindi un importante contributo nel progresso della ricerca per queste malattie rare e fatali per le quali al momento esistono solo terapie sintomatiche, ed ha inoltre il potenziale di una possibile applicazione ad altre distrofie.

5. Un salario di dottorato per un anno nel laboratorio della **Prof. Smita Saxena**, Università di Berna. Il progetto studia la sclerosi laterale amiotrofica (SLA), una grave malattia neurodegenerativa nella quale, analogamente a SMA, i motoneuroni si estinguono. Questo gruppo ha osservato, in modelli animali della SLA, che certi neuroni muoiono molto presto nel decorso della malattia, mentre altri non mostrano alcun sintomo per lungo tempo. I neuroni sensibili muoiono per stress cellulare ancora prima che si manifestino i segni della malattia. Il laboratorio ha identificato una proteina che è presente solo nei neuroni resistenti e che è in grado di salvare neuroni in coltura dalla degradazione. Scopo del progetto è introdurre il gene di questa proteina nei motoneuroni di topi con SLA utilizzando il metodo dei virus AAV (vedi progetto nr. 1) e seguirne l'effetto sulla sopravvivenza dei topi e sulla loro forza muscolare. Questo progetto è finanziato in collaborazione con l'Associazione Sclerosi Laterale Amiotrofica Svizzera Italiana (ASLASI).

La ricerca sulle malattie muscolari in Svizzera ha fatto grandi passi negli ultimi 30 anni. Ne è prova il fatto che gli attuali temi di ricerca non sono più volti a svelare i meccanismi alla base delle malattie ma sempre più allo sviluppo di nuovi approcci terapeutici. I progetti inoltrati alla Fondazione rispecchiano questo trend in modo evidente. È quindi essenziale non interrompere il lavoro e continuare a sostenere ricercatori motivati nelle università e negli ospedali svizzeri. Solo così possiamo sperare, un giorno, di non dover più classificare le malattie muscolari come incurabili.

Prof Denis Monard, Presidente

REGISTRE SUISSE POUR LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE/BECKER ET L'AMYOTROPHIE SPINALE.

1. Introduction

Dans sa phase ultime de développement, un médicament a besoin de subir des tests cliniques. Dans le cas des maladies rares, le recrutement de patients volontaires est une tâche difficile, car elle doit être entreprise sur une base internationale. Des registres de patients ont été établis en Europe, auxquels la Suisse participe. Nous publions ci-dessous un extrait du rapport établi par **Dr P.-Y. Jeannet et Dr C. Bloetzer à Lausanne et la Drsse A. Klein à Zürich** qui ont développé les deux premiers registres, soit celui concernant la dystrophie de Duchenne/Becker et celui relatif à l'Amyotrophie spinale. Le rapport intégral se trouvera sur le site web de la FSRMM dès l'automne 2013.

2. Extrait du rapport

Le registre Suisse pour la Dystrophie Musculaire de Duchenne/Becker et l'Amyotrophie Spinale a été créé en 2008. L'activité principale des responsables du registre consiste à inclure les patients nouvellement diagnostiqués, à entretenir les données des patients déjà inclus, à répondre aux demandes d'accès aux données du registre, à faciliter l'inclusion des patients suisses dans des études thérapeutiques, ainsi qu'à promouvoir les centres neuromusculaires suisses auprès des entreprises pharmaceutiques afin d'attirer des essais thérapeutiques en Suisse.

2.1. Recensement des patients.

Le tableau suivant résume l'état du Registre fin 2012:

Centre	DMD	BMD	ASC	SMA	Total
Genève	9	0	1	2	12
Lausanne	23	13	12	20	68
Zurich	65	14	6	20	105
Berne	20	4	0	6	30
Bâle	19	1	0	0	20
Tessin	8	3	1	5	17
Lucerne	9	2	0	7	18
St. Gall	5	2	0	10	17
Aarau	6	2	0	0	8
Total	164	41	20	70	295

DMD : Dystrophie Musculaire de Duchenne

BMD : Dystrophie Musculaire de Becker

ASC : mère porteuses asymptomatiques

SMA : Amyotrophie Spinale

REGISTRE SUISSE POUR LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE/BECKER ET L'AMYOTROPHIE SPINALE.

2.2 Collaboration avec le registre international de TREAT-NMD et demandes d'accès au registre Suisse.

Plus de trente pays collaborent actuellement au registre de TREAT-NMD pour la DMD/BMD et la SMA (Global Database: www.treat-nmd.eu) dont la Suisse. Les données du registre international sont renouvelées une fois par année. Le Dr P.-Y. Jeannet est membre du «TREAT-NMD Global Database Oversight Committee», organe de contrôle du registre international. A ce titre, il est sollicité pour avis pour toute demande d'accès au registre international.

Un changement a pu être observé au niveau des demandes d'accès au registre Suisse. Alors que les demandes parvenaient jusqu'à présent essentiellement par l'intermédiaire de TREAT-NMD, un nombre croissant de demandes proviennent désormais directement d'entreprises ou d'hôpitaux universitaires.

2.3 Promotion des centres neuromusculaires suisses auprès des entreprises pharmaceutiques afin d'attirer des essais thérapeutiques en Suisse.

Un objectif majeur du registre est de promouvoir les centres suisses pour les essais thérapeutiques présents et à venir. Cette activité semble porter ses fruits puisque le centre de Lausanne a pu participer à l'étude DELOS et prochainement à l'étude PTC124. Des contacts réguliers sont pris avec les entreprises afin de promouvoir les centres suisses.

3. Avenir des registres de patients

Pour assurer la pérennité et l'extension à d'autres maladies neuromusculaires en Suisse, la responsabilité de cette tâche a été confiée à la FSRMM. Un groupe de travail s'est constitué. Il comprend M. Dubochet, membre du Conseil de fondation de la FSRMM, Mme Drsse Willmann, assistante scientifique, les Drs Jeannet et Bloetzer de Lausanne et la Drsse Klein de Zürich.

PATIENTENREGISTER FÜR DIE DYSTROPHIE TYP DUCHENNE/BECKER UND DIE SPINALE MUSKELATROPHIE

1. Einführung

In der letzten Phase seiner Entwicklung, muss ein Medikament in einer klinischen Studie getestet werden. Im Fall einer seltenen Krankheit ist die Rekrutierung von freiwilligen Patienten eine schwierige Aufgabe und muss auf internationaler Ebene durchgeführt werden. In Europa wurden internationale Register etabliert, an denen die Schweiz sich beteiligt. Wir publizieren hier einen Auszug aus dem Bericht von **Dr. Pierre-Yves Jeannot, Dr. Clemens Bloetzer aus Lausanne und Dr. Andrea Klein aus Zürich**, Entwickler der ersten zwei Register für Dystrophie von Typ Duchenne und Spinale Muskelatrophie. Der vollständige Bericht wird ab Herbst 2013 auf der Website der FSRMM abrufbar sein.

2. Auszug aus dem Bericht

Das Schweizer Register für Dystrophie Typ Duchenne und Spinale Muskelatrophie wurde 2008 gegründet. Die Hauptaktivität des Registerverantwortlichen besteht darin, neu diagnostizierte Patienten ins Register einzutragen, die Daten von registrierten Patienten zu aktualisieren, die Zugangsanfragen zu den Registerdaten zu beantworten, die Einbeziehung Schweizer Patienten in klinische Studien zu erleichtern und schliesslich die Schweizer neuromuskulären Zentren bei den Pharmaunternehmen bekannt zu machen, um die Durchführung klinischer Studien in der Schweiz zu fördern.

2.1 Zählung der Patienten

Die Tabelle auf Seite 17 fasst den Stand der Register Ende 2012 zusammen.

2.2. Zusammenarbeit mit dem TREAT-NMD Internationalen Register und Entwicklung der Zugangsanfragen an die Schweizer Register

Mehr als dreissig Länder sind momentan am TREAT-NMD Register für DMD/BMD und SMA (Global Database: www.treat-nmd.eu) beteiligt. Die Daten des internationalen Registers werden jährlich aktualisiert. Dr. Jeannot ist Mitglied der «TREAT-NMD Global Database Oversight Committee», ein Kontrollorgan des internationalen Registers. In dieser Eigenschaft wird er bei allen eingehenden Anfragen um Rat ersucht.

Es konnte eine Veränderung der Anfragen an das Schweizer Register beobachtet werden. Während die Anfragen früher ausschliesslich durch TREAT-NMD vermittelt eintrafen, kommen heute immer mehr Anfragen direkt von Pharmaunternehmen oder Universitätsspitalern.

PATIENTENREGISTER FÜR DIE DYSTROPHIE TYP DUCHENNE/BECKER UND DIE SPINALE MUSKELATROPHIE

2.3 Förderung der Schweizer neuromuskulären Zentren bei den Pharmaunternehmer, um klinische Studien in der Schweiz zu fördern

Ein Hauptziel des Registers ist, Schweizer Zentren für die Durchführung aktuellen und künftigen Studien zu fördern. Dafür werden regelmässige Kontakte mit den Pharmaunternehmen gepflegt. Diese Aktivität scheint ihre Früchte zu tragen: das Zentrum in Lausanne konnte an der DELOS Studie teilnehmen und wird in der PTC124 Studie auch miteinbezogen.

3. Zukunft der Patientenregister

Um die Kontinuität der existierenden Register zu gewährleisten und die Gründung von Registern für weitere neuromuskuläre Krankheiten zu ermöglichen, wurde der FSRMM die Verantwortung für diese Aufgabe übertragen. Eine Arbeitsgruppe, bestehend aus Emmanuel Dubochet (FSRMM Stiftungsrat Mitglied), Raffaella Willmann (wissenschaftliche Assistentin), Pierre-Yves Jeannet und Clemens Bloetzer (CHUV Lausanne) und Andrea Klein (Kinderspital Zürich) wurde für diesen Zweck zusammengesetzt.

REGISTRO DEI PAZIENTI PER LA DISTROFIA DI DUCHENNE/BECKER E L'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE

1. Introduzione

Nell'ultima fase del suo sviluppo, un farmaco deve essere testato in studi clinici. Nel caso di una malattia rara, il reclutamento di pazienti volontari è un compito difficile che va eseguito a livello internazionale. In Europa sono stati lanciati registri internazionali, di cui la Svizzera fa parte. Pubblichiamo di seguito un estratto dal rapporto redatto dai **Dr Pierre-Yves Jeannet e Clemens Bloetzer di Losanna e Dr Andrea Klein di Zurigo**, fondatori dei primi due registri dei pazienti svizzeri (per la distrofia di Duchenne/Becker e l'atrofia muscolare spinale). Il rapporto completo si troverà sul sito della FSRMM a partire dall'autunno 2013.

2. Estratto da Rapporto

I registri dei pazienti svizzeri per la distrofia di Duchenne/Becker e l'atrofia muscolare spinale sono stati creati nel 2008. Le attività principali dei responsabili dei registri sono: registrare pazienti recentemente diagnosticati, aggiornare i dati dei pazienti già registrati, rispondere alle richieste di accesso ai dati del registro, facilitare l'inclusione di pazienti svizzeri in studi terapeutici ed infine promuovere i centri neuromuscolari svizzeri presso le ditte farmaceutiche, al fine di attirare studi clinici in Svizzera.

REGISTRO DEI PAZIENTI PER LA DISTROFIA DI DUCHENNE/BECKER E L'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE

2.1. Censimento dei pazienti

La tabella a pag. 17 riassume lo stato dei registri alla fine del 2012.

2.2 Collaborazione con il registro internazionale TREAT-NMD e richieste di accesso ai registri svizzeri

Più di trenta Paesi collaborano attualmente ai registri internazionali TREAT-NMD per la DMD/BMD e la SMA (Global Database: www.treat-nmd.eu). I dati dei registri vengono aggiornati annualmente. Il Dr Jeannet è membro della «TREAT-NMD Global Database Oversight Committee», e come tale viene interpellato per tutte le domande d'accesso ai registri internazionali.

È stato osservato un cambiamento nel tipo di domande d'accesso ai registri svizzeri. Mentre finora le domande provenivano esclusivamente dalla mediazione di TREAT-NMD, un numero crescente di domande risulta ora provenire direttamente dalle imprese farmaceutiche o dagli ospedali universitari.

2.3 Promozione dei centri neuromuscolari svizzeri presso le imprese farmaceutiche, al fine di attirare studi clinici in Svizzera

Uno dei principali obiettivi dei registri è quello di promuovere la scelta di centri svizzeri per la conduzione di studi clinici. A tal fine avvengono contatti regolari con le ditte farmaceutiche. Questa attività ha già portato buoni frutti: il centro di Losanna è stato incluso nello studio DELOS e prossimamente parteciperà allo studio PTC124.

3. Futuro dei registri dei pazienti

Per assicurare la continuità dei registri esistenti e facilitare la creazione di registri per altre malattie neuromuscolari, questa responsabilità è stata affidata alla FSRMM. A questo scopo è stato creato un gruppo di lavoro, costituito da Emmanuel Dubochet (membro del Consiglio di Fondazione), Raffaella Wilimann (assistente scientifica), Pierre-Yves Jeannet e Clemens Bloetzer (CHUV Lausanne) e Andrea Klein (Kinderspital Zürich).



Dr. Thomas Meier



Geschäftsjahr 2012 und Ausblick auf 2013

Das Geschäftsjahr 2012 war gekennzeichnet von vielen laufenden Aktivitäten, die grösstenteils erst im ersten Quartal 2013 zum Abschluss kamen. Im Vordergrund stand unser Zulassungsantrag für Raxone® in der EU in Leber Hereditäre Optikusneuropathie (LHON), der einen intensiven Austausch mit der europäischen Arzneimittelbehörde EMA erforderte. Trotz der Zulassungsempfehlung der beiden Rapporteurländer, die das Verfahren stellvertretend für die 27 europäischen Länder begleiteten, lehnte das Gesamtgremium im Januar 2013 den Antrag mit knapper Mehrheit ab. Kritisiert wurden in erster Linie die geringe Patientenzahl der von uns eingereichten Studie und die damit verbundene statistische Unsicherheit in der Interpretation der Wirksamkeitsdaten. Der Entscheid war für uns und die betroffenen Patienten gleichermaßen überraschend wie enttäuschend, stellt doch Raxone® derzeit die einzige Behandlungsmöglichkeit für diese erbliche Form von Blindheit dar.

Eine weitere negative Nachricht war der Rückzug von Catena® zur Behandlung der Friedreich-Ataxie vom kanadischen Markt per 30. April 2013. Diese Massnahme war seit längerem absehbar, nachdem die früher erhobenen vielversprechenden Wirksamkeitsdaten in der Klinik nicht bestätigt werden konnten, und war das Ergebnis ausführlicher Gespräche mit der kanadischen Arzneimittelbehörde Health Canada.

Positives konnten wir hingegen für unser Entwicklungsprogramm in Duchenne-Muskeldystrophie vermelden. Nach einer Zwischenanalyse empfahl im April 2013 ein unabhängiges Expertengremium die unveränderte Weiterführung unserer laufenden Phase-III-Studie DELOS, was bedeutet, dass unsere Erwartungen eines positiven Gesamtergebnisses berechtigt sind. Dies ist eine sehr erfreuliche Nachricht, denn derzeit existiert keine gut verträgliche Langzeittherapie für die betroffenen Kinder. Mit Blick auf die derzeit entwickelten Gentherapien ist Catena® eine attraktive Alternative, da unser Medikament oral verabreicht und bei allen Duchenne-Patienten eingesetzt werden kann, unabhängig von ihrer spezifischen Genmutation.

SANTHERA PHARMACEUTICALS

Auf der finanziellen Seite konnten wir dank strikter Kostenkontrolle zwar die laufenden Ausgaben weiter reduzieren, sodass wir per Ende 2012 noch über einen Barmittelbestand von 12,3 Mio. Franken verfügten, jedoch ist mittelfristig die Fortführung der Unternehmenstätigkeit ohne weitere Kapitaleinlage nicht gewährleistet. Aus diesem Grund konsultierte der Verwaltungsrat an der Generalversammlung die Aktionäre und liess über die Zukunft von Santhera abstimmen. Eine grosse Mehrheit des Aktionariats, darunter auch die FSRMM, stellte sich hinter das Management und unterstützte die vorgeschlagene duale Strategie: Fokussierung der Ressourcen und gleichzeitige Suche nach strategischen Alternativen. Auf der Produktseite streben wir – gestützt auf zusätzliche Effizienzdaten, die wir derzeit erheben – einen neuen Zulassungsantrag in der EU für die Indikation LHON an. Ausserdem führen wir die Phase-III-Studie DELOS mit Duchenne-Patienten wie geplant weiter. Schliesslich vertiefen wir unsere Zusammenarbeit mit den US National Institutes of Health bei der klinischen Entwicklung von Catena® in primär-progredienter Multiple Sklerose.

Zur Sicherung der Finanzierung laufen derzeit Gespräche mit Drittparteien zur Lizenzvergabe einzelner Indikationen oder zur möglichen Fusion mit anderen Unternehmen. Wir sind überzeugt, dass wir mit der gewählten Strategie einen erfolgversprechenden Weg gewählt haben, zugunsten der Patienten, welche auf dringend benötigte Medikamente warten, und zugunsten der Mitarbeiter und Aktionäre von Santhera. Spätestens Ende 2013 wissen wir mehr.

Es liegt mir sehr daran, mich im Namen aller Mitarbeitenden von Santhera ganz ausdrücklich für die fortdauernde Unterstützung durch die FSRMM, insbesondere durch Herrn Dr. Rognon, zu bedanken.

Dr. Thomas Meier, CEO

ENGAGEMENTS FINANCIERS DE LA FONDATION

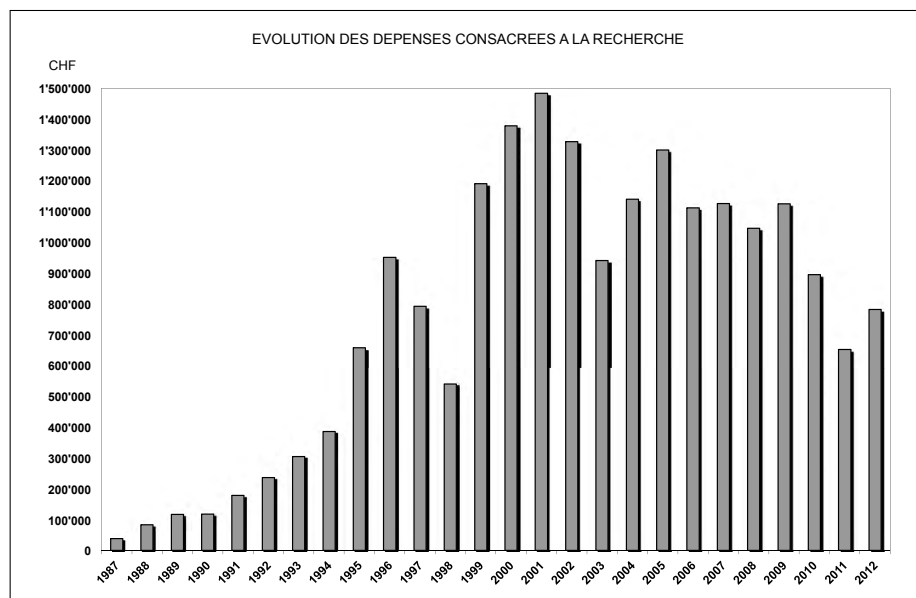
En 1987, la Fondation avait le plaisir d'attribuer la première bourse au Prof. Hans Moser de Berne pour un montant de Fr. 24'288.-. Ensuite, la situation s'est développée d'une façon réjouissante. En effet, notre soutien financier annuel a atteint un montant de l'ordre du million de francs. Ces dernières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

En 2012, les dépenses consacrées à la recherche se sont montées à 781'870 milliers de francs. Nous sommes heureux d'avoir pu atteindre ce niveau de financement à une période où les fonds publics diminuent.

Le financement des bourses de recherche représente l'effort principal de la Fondation. Depuis sa création, en 1985, la Fondation a soutenu 66 chercheurs dans toutes les facultés de médecine de notre pays pour un montant total de Fr. 21'202'000.-

A fin 2012, elle a financé la 128^{ème} bourse.

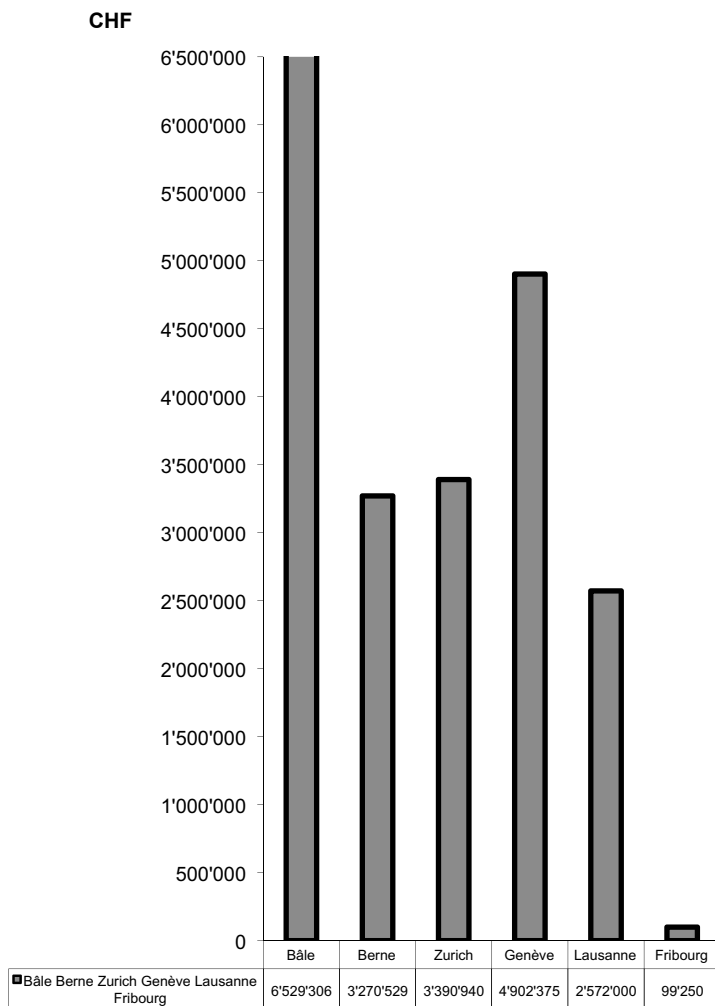
Evolution des dépenses consacrées à la recherche depuis 1990



RÉPARTITION DES BOURSES PAR UNIVERSITÉ

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 (Etat en décembre 2012)



FORSCHUNGSTIPENDIEN – BOURSES DE RECHERCHE

A. Liste des bourses allouées

Jahr	Begünstigter / Bénéficiaires	Betrag
1987–2001	57 boursiers /Stipendien	9'064'120.–
2002	Dr Timo Buetler, Pharmacologie, Université Lausanne	*123'600.–
	Dr Pico Caroni, Friedrich Miescher Institut, Basel	*237'000.–
	Prof. Dr Ch. Fuhrer, Hirnforschung, Uni Zürich	*244'200.–
	Dr Jacques Ménétrey, Hopital Universitaire, Genève	*235'650.–
	Prof. Beat Trueb, Universität Bern	*121'050.–
2003	Dr Susan Treves, Dep. Anaestheisa, Universität Basel	+120'000.–
	Contribution aux frais de laboratoire	120'000.–
	Prof. H.R. Brenner, Institut Physiologie Universität Basel	+178'000.–
	Prof. L. Bernheim, Départ. physiologie, Uni Genève	*241'236.–
	Prof. N. Mermod, Biotech. Moléculaire, Uni Lausanne	*228'300.–
2004	Prof. Ueli Aebi, Biozentrum, Universität Basel	*292'170.–
	Dr Luca Boradori, Neurosciences, Uni Genève	+161'000.–
	Prof. Joachim Weis, Pathologisches Institut, Uni Bern	29'000.–
	Contribution aux frais de laboratoire	120'000.–
	Dr. Denis Bron, Myovec, Obererlinsbach	90'000.–
2005	Prof. Christian Fuhrer, Institut Hirnforschung, Uni Zürich	*118'100.–
	Dr. Alex Odermatt, Abteilung für Nephrologie, Uni Bern	+179'850.–
	Prof. Markus Rüegg, Biozentrum Universität Basel	*202'400.–
	Contribution aux frais de laboratoire	120'000.–
	Dr Irina Agarkova, Institut Zellbiologie, ETH Zürich	+188'300.–
2006	Prof. 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, Pharmacologie, Uni Genève	+102'260.–
	Prof. Ernst Niggli, Dép. de Physiologie, Université Berne	*277'800.–
2007	Prof. Bernhard Wehrle-Haller, Physiologie, Uni Genève	*166'920.–
	Contribution aux frais de laboratoire	140'000.–
	Prof. Ueli Aebi, Biozentrum, Universität Basel	*135'301.–
	Dr Pico Caroni, Friedrich Miescher Institut, Basel	*244'800.–
	Prof. Beat Trueb, Universität Bern	+180'000.–
2007	Dr Emmanuelle Roulet, Pharmacologie, Uni Genève	*131'146.–
	Dr Luca Boradori, Neurosciences, Uni Genève	+161'694.–
	Contribution aux frais de laboratoire	130'000.–
	Prof. Hans-Rudolf Brenner, Universität Basel	+169'700.–
	Prof. Julia Fritz Steuber, Universität Zürich	*125'550.–
2007	Prof. Daniel Schümperli, Universität Bern	*135'830.–
	Dr. Olivier Baum, Universität Bern	+34'000.–
	Prof. Nicolas Mermod, Université Lausanne	*323'000.–
	Dr Louisa Bonafé, CHUV Lausanne	65'380.–
	Contribution aux frais de laboratoire	140'000.–

FORSCHUNGSTIPENDIEN – BOURSES DE RECHERCHE

2008	Dr. Christoph Handschin, Universität Basel	*143'775.–
	Prof. Markus Rüegg, Biozentrum Basel	+221'400.–
	Prof. Laurent Bernheim, Université de Genève	*246'981.– ¹
	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. Daniel Schümperli, Universität Bern	*144'000.–
	Dr. Bernhard Wehrle-Haller, Université de Genève	*186'375.–
2010	Dr Alfredo Franco-Obregon, ETH Zürich	*146'460.–
	Prof. Markus Rüegg, Biozentrum Basel	+101'030.–
	Prof. Phil Anna Jazwinska, Université de Fribourg	+99'250.–
2011	Prof. Nicolas Mermod, Université de Lausanne	+150'000.– ²
	Dr. W. Z'Graggen, Universität Bern	+161'529.– ³
	Dr. Susan Treves, Universität Basel	*169'925.–
	Prof. Peter Sonderegger, Universität Zürich	97'100.–
2012	Dr. Lionel Tintignac, Biozentrum Basel	+126'321.– ^o
Prof.	Dr. Smita Saxena, Universität Bern	55'000.– ⁴
	Prof. Marisa Jaconi, Université de Genève	+180'000.–
	Prof. Markus Rüegg, Biozentrum Basel	+150'616.–
	Prof. Michael Sinnreich, Universität Basel	+308'414.–
	Prof. Frédéric Allain, ETH Zürich	153'380.–

Total **Fr. 19'257'145.–**

+ Engagement s'étalant sur 3 ans

* Engagement s'étalant sur 2 ans

1 Projet soutenu par la Fondation Hans Wilsdorf

2 Projet soutenu par la Loterie romande

3 Projet soutenu partiellement par la Schweizerische Muskelgesellschaft für Muskelkranke

4 Projet soutenu partiellement par l'Association sclerosi Laterale Amiotrophique Suisse italienne (ASLASI)

^o Les thèmes de recherche des boursiers sont décrits aux pages 7-10 du rapport. Pour les années précédentes, ces informations se trouvent sur le site www.fsrm.ch.

Die Forschungsthemen der Stipendiaten sind auf die Seiten 10-14 des Berichtes beschrieben. Für die vergangenen Jahre finden Sie diese Informationen auf der Website www.ssem.ch.

I temi di ricerca selezionati quest'anno sono descritti a pagina 14-17 del rapporto. Per gli anni precedenti si prega di consultare il sito web www.fsrm.ch.

FORSCHUNGSTIPENDIEN – BOURSES DE RECHERCHE

Weitere Unterstützungsbeiträge – Autres soutiens financiers

Schweizerisches Netzwerk zum Studium der Friedreich's Ataxia (1999–2001).*	500'000.–
MD/PhD Programm, 5 PhD Stipendien (1992–2007):	750'000.–
Schweizerische Patientenregister für DMD und SMA (2008–2012):	69'000.–
Lehrstuhl Myologie, Universität Basel (2010–2012):	300'000.–
Weterbildungen (Dr P.-Y. Jeannet, Dr. G.P. Ramelli):	100'000.–

Total	1'719'000.–
--------------	--------------------

* Dieses Programm wurde durch die grosszügige Spende einer Zürcher Privatperson ermöglicht.

Beitrag «European Neuro-Muscular Centre» (1994–2012)	716'530.–
---	------------------

Beiträge an Meetings - Soutien financier à des conférences

9 Swiss Meetings on Muscle Research, Magglingen (1996–2012)	81'395.–
4 Colloques de la Societe genevoise de Neuroscience (1996–2001)	4'000.–
Seminaire Societe Suisses Biologie Experimentale, Basel (1992)	3'000.–
22nd European Muscle Conference, (1993)	18'400.–
Konferenz «Rise of Cell Biology», Zürich (1996)	6'000.–
Congres Acides polysialiques, Marseille (1998)	4'500.–
Symposium Muscle Disease, Budapest (1999)	3'000.–
Symposium Myoblast Transplantation, Montreux (1999)	10'000.–
Forum European Neuroscience, Geneve (2008)	10'304.–
Annual Meeting Swiss Society for Neurosciences, Basel (2000)	1'000.–
Journées Societe française de Myologie, Lausanne (2008)	3'750.–
Workshop «Molecular and Cell Biology of the Neuromuscular System» Guarda (2008, 2010, 2012)	18'000.–
Symposium Stem Cell Transplantation in MNGIE, Bern (2009)	15'000.–
Muscle Symposium, Basel (2007, 2009, 2011)	34'000.–
World Muscle Society Meeting, Geneva (2010)	8'500.–
TREAT-NMD Conference, Geneva (2011)	5'952.–
Kongressteilnahmen (1993, 1999)	1'260.–

Total	228'061.–
--------------	------------------

JAHRESRECHNUNG 2012

SSEM		
Schweiz. Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten		
Bilanz	31.12.12	31.12.11
	CHF	CHF
Bankkonti BLKB & Bank Coop	1'239'019.72	1'167'899.72
Postcheckkonto	130'623.97	220'436.97
Mobililar	3'171.00	3'171.00
übrige Forderungen	5'906.19	8'083.29
Wertschriften		
Obl. CHF-Inland	313'940.00	427'715.00
Obl. CHF-Ausland	285'840.00	384'590.00
Obl. Fremde Währungen	349'698.00	190'592.00
Aktien Inland	267'575.00	0.00
Aktien Ausland	112'848.00	123'017.00
Rev.conv.Notes	202'100.00	142'240.00
ETF Commodities	0.00	72'750.00
Beteiligungen	58'500.00	74'695.00
Santhera Pharmaceuticals Holding AG		
Transitorische Aktiven	42'606.00	48'697.00
Total Aktiven	3'011'827.88	2'863'886.98
Stiftungskapital	40'000.00	40'000.00
Freies Kapital	2'823'886.98	2'326'691.05
Schwankungsreserven	0.00	0.00
Transitorische Passiven	15'427.00	0.00
Erfolg	132'513.90	497'195.93
Total Passiven	3'011'827.88	2'863'886.98
Erfolgsrechnung	2012	2011
	CHF	CHF
Büro und Verwaltungskosten	14'190.95	13'535.00
Löhne/Soz.-Leist. Sekretariat	69'170.85	36'902.20
Postcheckspesen	73.35	1'057.80
Bankspesen	10'362.39	6'369.51
Depotgebühren	3'003.57	3'533.73
Sitzungskosten	2'962.60	4'882.35
Reisespesen	2'089.60	1'249.90
Aufwand Telethon	18'395.50	5'539.50
Infokosten (inkl. Magglingen)	12'113.80	20'693.85
Mitgliedschaft ENMC/AGFA	40'617.90	44'110.30
Kursverluste	25'909.37	114'663.25
Abschreibungen auf Beteiligungen	14'250.00	56'250.00
Stipendien und Seminare	751'838.30	652'001.21
Diverses	100.80	6'900.80
Erfolg	132'513.90	497'195.93
Total Aufwand	1'097'592.88	1'464'885.33
Spenden	338'225.00	694'685.00
Legate	5'000.00	0.00
Telethonspenden	650'000.00	650'000.00
Kapitalerträge	37'759.87	37'006.82
Kursgewinne	66'608.01	83'193.51
Total Ertrag	1'097'592.88	1'464'885.33

BERICHT DER REVISIONSSTELLE



Bericht der Revisionsstelle
zur eingeschränkten Revision
an den Stiftungsrat der
Schweizerische Stiftung für die Erforschung
der Muskelkrankheiten
Bern

Als Revisionsstelle haben wir die Jahresrechnung (Bilanz, Erfolgsrechnung und Anhang) der Schweizerische Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten für das am 31. Dezember 2012 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 Gesetz und Statuten entsprechen.

PricewaterhouseCoopers AG

Thomas Blumer
Revisionsexperte
Leitender Revisor

Nina Roetne

Basel, 27. Mai 2013

Beilagen:

- Jahresrechnung (Bilanz, Erfolgsrechnung und Anhang)

PricewaterhouseCoopers AG, St. Jakobs-Strasse 25, Postfach, 4002 Basel
Telefon: +41 58 792 51 00, Telefax: +41 58 792 51 10, www.pwc.ch

PricewaterhouseCoopers AG ist Mitglied eines globalen Netzwerks von rechtlich selbständigen und voneinander unabhängigen Gesellschaften.

Wir danken der PricewaterhouseCoopers für die Prüfung der Jahresrechnung.

CERCLE DE PARTENAIRES - PARTNERKREIS - CIRCOLO DEI PARTNER

Le financement de la Fondation a toujours été une priorité du Conseil de Fondation. A côté du soutien du Téléthon, des bienfaiteurs et d'autres donateurs, nous avons décidé de créer un Club des Partenaires réunissant des entreprises sensibles à notre cause. Leurs contributions devraient permettre de financer une à deux bourses de recherche. Nous aimerions à terme avoir un représentant de chaque branche de l'économie. A ce jour, nous avons pu gagner à notre cause 2 Entreprises et nous sommes en pourparlers avec 4 autres. Nous adressons toute notre reconnaissance aux entreprises pionnières du «Club des Partenaires».

Die Finanzierung der Stiftung ist eine Priorität des Stiftungsrates. Neben der Unterstützung durch Telethon, Gönnern und andere Spendern streben wir es an, Unternehmen als Partner zu gewinnen. Ziel ist, aus den Spendenbeiträge dieses «Partnerkreises» jährlich ein bis zwei Forschungsstipendien zu finanzieren. Gerne hätten wir in diesem Kreis je einen Vertreter jeder Wirtschaftsbranche als Partner. Bis heute konnten wir zwei Unternehmen für unsere Sache gewinnen, mit vier anderen sind wir im Gespräch. Wir bedanken uns herzlich bei den ersten zwei Mitgliedern unseres «Partnerkreises».

Il finanziamento della Fondazione resta la priorità numero uno del Consiglio di Fondazione. A fianco del sostegno di Telethon, dei benefattori e dei donatori, desideriamo creare un circolo di partner che raduni ditte e imprese sensibili alla nostra causa, i cui contributi dovranno permettere di finanziare annualmente una o due borse di ricerca. Il nostro traguardo è di avere un rappresentante per ogni settore economico. A tutt'oggi abbiamo ottenuto la conferma di due ditte e siamo in trattative con altre quattro. Un caloroso grazie ai primi due membri del circolo dei partner!



KOMMENTAR ZU DEN FINANZEN



Hanspeter Hagnauer

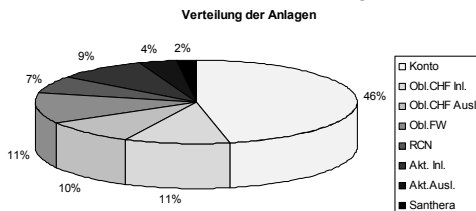
Der Jahresabschluss der Stiftung weist für das Jahr 2012 wiederum einen erfreulichen Ueberschuss aus. Die Einnahmen aus dem TELETHON bilden nach wie vor den Hauptteil unserer Einnahmen. Wir erhielten wieder 2012 einen Betrag von CHF 650'000.– und von den privaten Spenden CHF 30'805.–. Es ist dem Stiftungspräsidenten auch im letzten Jahr gelungen substantielle Einzelspender zu acquirieren. Wir erhielten von der Sandoz Stiftung erneunt CHF 100'000.–, und von der Starr Foundation USD 150'000.–.

Zur Unterstützung des Präsidenten haben wir letztes Jahr erstmals eine Teilzeitstelle (wissenschaftliche Assistentin) bewilligt, was den Anstieg der Lohnkosten erklärt. Die Stipendien stiegen nach dem letzten Jahr dank guter Projekte wieder etwa an und beliefen sich auf CHF 751'838.30.

Der Jahresgewinn wird wie gewohnt unserem Eigenkapital zugerechnet. Dieses beläuft sich per Ende 2012 auf rund CHF 3 Mio. Die Anlagesituation ist nach wie vor unbefriedigend. Nach der Finanzkrise der letzten Jahre und der dadurch ausgelösten Tief-Zins Politik der Notenbanken sind die Zinsen für erstklassige Obligationen auf einem historischen Tiefstand. Für 10-jährige Obligationen der Eidgenossenschaft erhält man unter 1 %.

Auch der Anstieg der Rohstoffpreise ist durch die Konjunktur Abschwächung in China beendet. Oel und Gold Preise sind gefallen. Als einzige erfolgsversprechende Anlagekategorie haben sich erstklassige Aktien erwiesen. Wir hielten per Ende Jahr Aktien von z.B. Roche, Novartis und Nestle. Dagegen hatten wir letztes Jahr so gut wie keine Währungsverluste, da sich der Schweizer Franken im Vergleich zum Euro und zum US-Dollar praktisch nicht veränderte.

Unser Vermögen ist nach wie vor hauptsächlich in Cash und in Obligationen angelegt. Das untenstehende Diagramm zeigt die Verteilung per 31.12.2012. Der Mangel an Anlagemöglichkeiten führte sogar dazu, dass etwa die Hälfte des Vermögens per Ende Jahr auf dem Konto lag.



KOMMENTAR ZU DEN FINANZEN

Die Fremdwährungsobligationen sind in USD und NOK als Neuengagement. Euro halten wir nur in Form der Aktien Royal-Dutch. Insgesamt sind rund 79 % der Anlagen in CHF angelegt. Die restlichen 21 % in Euro, USD und Norwegischen Kronen. Die Laufzeit der Obligationen im Depot beträgt im Durchschnitt etwa 1–2 Jahre. Angesichts der tiefen Zinsen lohnt sich aber ein Engagement kaum noch.

Hanspeter Hagnauer, Kassier

TELETHON 2012



Philippe Rognon



Près de 2,4 millions de francs lors du Téléthon 2012

En 2012, les Suisses et Suissesses ont fait preuve d'une belle solidarité à l'occasion du 25^{ème} Téléthon puisque la somme récoltée devrait se monter à près de 2.4 millions de francs (boucllement des comptes définitifs au 30 juin 2013). Pour ce quart de siècle du Téléthon, nous avons pu compter sur le soutien du duo Cuche et Barbezat en compagnie de Romain et à nouveau pour le Tessin de la marraine tessinoise Christa Rigozzi, Miss Suisse 2006, accompagnée de Matteo.

Les dons reposent essentiellement sur 3 piliers: les manifestations organisées par des bénévoles, les très nombreuses actions des Sapeurs Pompiers et de la Protection Civile, et les fidèles donateurs par courrier, Internet, téléphone ou SMS. A noter que la plupart des dons proviennent de la Suisse Romande et de la Suisse Italienne. La Suisse Alémanique ne représente que le 2% de la récolte de dons. Environ 300 manifestations ont eu lieu en Suisse romande et au Tessin.

En Suisse allemande, différentes ventes de peluches ont été organisées à Bienne, Bâle, à Uster, Zürich et Soleure.

TELETHON 2012

Les responsables du Téléthon attachent beaucoup d'importance à rendre visite aux organisateurs de manifestations. Lors de cette édition, l'opération ambassadeurs a été très bien pilotée.

Grâce à la générosité des donateurs, la Fondation Téléthon Action Suisse (FTAS) peut poursuivre son combat pour la recherche de médicaments concernant les maladies neuromusculaires et quelques maladies génétiques rares en Suisse touchant essentiellement les enfants.

Les dons versés dans notre pays restent en Suisse. Un montant de CHF 720'000.– servira à l'aide directe aux malades et à leurs familles par l'intermédiaire des associations participant au Téléthon. Ainsi l'Association Suisse romande et italienne contre les myopathies (www.asrim.ch) a touché CHF 570'000.–. Le solde est réparti entre la Société Suisse pour la Fibrose Kystique (la Mucoviscidose www.cfch.ch), la Fondation Marfan (www.marfan.ch) et quelques autres.



Cuche et Barbezat en compagnie de Romain

La FTAS financera cette année, à raison de CHF 600'000.–, la Fondation Suisse de recherches sur les maladies musculaires (www.fsrmm.ch). Ces programmes de recherche permettront de continuer d'explorer les pistes thérapeutiques prometteuses. Les progrès réalisés entraînent une augmentation réjouissante d'essais cliniques pour de nombreuses formes de myopathie. Ces résultats confortent la FTAS dans sa certitude: dans un avenir proche, il sera possible de guérir certaines maladies rares d'origine génétique.

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

Pour célébrer le quart de siècle du Téléthon, une grande soirée de soutien a eu lieu le 21 septembre 2012 au Casino de Montreux. Elle a permis un excellent contact avec les partenaires et rapporté un joli bénéfice au Téléthon.

Depuis 10 ans, le nombre de reportages des manifestations du Téléthon augmente grâce à l'engagement des TV régionales en Suisse romande. La presse et surtout les radios locales sont également des artisans du Téléthon.

TELETHON 2012

La traditionnelle soirée du Téléthon a eu lieu au Palais de Beaulieu le samedi 8 décembre. Elle a été diffusée en direct sur les chaînes de « La Télé », qui couvrent les cantons de Vaud et Fribourg et Canal 9 pour le Valais. Un nombreux public était présent avec la participation d'artistes tels que Michel Fugain et Chimène Badi, des sportifs, des médecins et des malades.



Les fidèles sapeurs-pompiers se mobilisent à Vevey

Il est réconfortant de voir que les fidèles sapeurs pompiers se mobilisent toujours autant malgré les nombreuses fusions de communes, ce qui rend leur tâche encore plus compliquée. On devrait encore pouvoir compter davantage sur les manifestations organisées par des bénévoles qui se mobilisent pour cette cause, notamment les personnes bénéficiaires et leurs familles.

C'est avec beaucoup de motivation et d'espoir que nous vous donnons rendez-vous pour **le 26^{ème} Téléthon les 6 et 7 décembre 2013**. **Le site Internet www.telethon.ch** vous donne tous les renseignements utiles avec un grand nombre de vidéos à consulter. On peut également continuer à faire des dons tout au long de l'année et commander les peluches des 10 dernières éditions sur notre boutique en ligne.

Philippe Rognon
Responsable Coordination

TELETHON 2012



Philippe Rognon



Fast 2,4 Millionen Franken aus dem Telethon 2012

Die Schweizerinnen und Schweizer haben 2012 einmal mehr ihre Solidarität bewiesen: die Spenden anlässlich des 25ten Telethon betrugen beinahe 2,4 Millionen Franken (die endgültigen Zahlen werden Ende Juni bekannt gegeben).

Die Spenden basieren im Wesentlichen auf drei Säulen: auf freiwillige Helfer und deren Veranstaltungen, auf Feuerwehr und Zivilschutz mit ihren zahlreichen Events und auf treue Spender, die per Telefon, Internet oder SMS spenden. Bemerkenswert ist, dass die Mehrheit der Spenden aus der Romandie und aus dem Tessin kommt, während die Deutschschweiz gerade nur 2% der gesammelten Spenden ausmacht. Freiwillige Helfer organisierten Veranstaltungen am Rütiseelauf und Pfäffikerseelauf, in Uster, Basel, Zürich und Bern und die Feuerwehr war in Grenchen und Biberist in Aktion. An all diesen Orten wurden unter anderem Plüschtiere verkauft. Leider sind diese Maskottchen in der Deutschschweiz noch nicht genug bekannt. Telethon verkauft in der Romandie jedes Jahr über 70'000 Stücke und sammelt damit über Fr. 800'000.- Franken!

Dank dieser Grosszügigkeit kann Telethon Aktion Schweiz (FTAS) seinen Kampf gegen Muskelkrankheiten und andere, meistens Kinder betreffende, seltene Krankheiten, durch die Suche nach Medikamenten fortsetzen.

Das in der Schweiz gespendete Geld bleibt in der Schweiz. Ein Teil davon, etwa 720.000.-, wird für direkte Hilfen an Betroffenen und ihren Familien eingesetzt. Dies erfolgt durch die Telethon Mitgliederorganisationen, wie L'Association Suisse romande et italienne contre les myopathies (www.asrim.ch), die Schweizerische Gesellschaft für Cystische Fibrose (www.cfch.ch), die Marfan Stiftung Schweiz (www.marfan.ch) und viele andere.

TELETHON 2012



Der grösste Anlass in der Deutschschweiz fand in Uster am 15. September 2012 im Rahmen des 25. Telethon statt.

Die FTAS wird dieses Jahr die Schweizerische Stiftung für die Erforschung von Muskelkrankheiten (FSRMM) mit einem Betrag von 600.000.– unterstützen. Dieses Forschungsprogramm ermöglicht die Suche nach vielversprechenden therapeutischen Wegen. Ein Beweis dieses Fortschritts zeigt sich durch die wachsende Zahl klinischer Studien für verschiedene Formen der Myopathien. Diese Ergebnisse stärken die Hoffnung der FTAS, dass in der nahen Zukunft manche seltene genetische Krankheiten als heilbar gekennzeichnet werden können.

Die Buchhaltung der FTAS wird regelmässig durch das dafür zuständige Bundesamt des Innendepartements kontrolliert.

Wir werden noch länger auf die Hilfe von ehrenamtlichen Mitarbeitern und Freiwilligen angewiesen sein, die sich für die Patienten und ihren Familien einsetzen. Mit dieser Hoffnung und Motivation verabschieden wir uns bis zum **26. Telethon am 6. und 7. Dezember 2013.**

Auf der **Internetseite www.telethon.ch** befinden sich viele nützliche Informationen und eine grosse Anzahl Videos zum Anschauen. Zudem ist es dort möglich, jederzeit Spenden zu machen und die herzigen Stofftiere der letzten 10 Jahre zu bestellen.

Philippe Rognon
Verantwortlicher Koordination

TELETHON 2012



Monica Duca Widmer



Telethon 2012: un'altra vittoria della solidarietà!

Nel 2012, in occasione della 25esima edizione di Telethon, gli abitanti del nostro Paese, in particolare quelli della Svizzera Italiana, hanno dato un'ulteriore prova della loro solidarietà, poiché i fondi raccolti, grazie alle manifestazioni organizzate dai volontari e alla generosità dei donatori, dovrebbero superare i 2.4 milioni di franchi (la chiusura definitiva dei conti avrà luogo il 30 giugno 2013).

Nella Svizzera Italiana vi sono state molteplici iniziative e manifestazioni a favore di Telethon, che non possiamo elencare qui per questioni di spazio: ricordiamo unicamente il Simposio medico e la Tavola rotonda svoltisi in data 20 novembre 2012 presso il Centro eventi di Cadempino nonché la giornata di volo all'aeroporto di Agno, organizzata dal Pilota Bruno Pellandini con altri istruttori della scuola di volo Avilù, alla quale hanno partecipato alcuni ragazzi colpiti da malattie genetiche rare.

È solo grazie ai fondi raccolti durante le proprie campagne che la Fondazione Telethon Azione Svizzera (FTAS) può continuare ad agire nel nostro Paese nell'interesse dei malati e dei loro familiari, fornendo loro un appoggio concreto, incentivando sia la ricerca di base, sia quella clinica e sensibilizzando l'opinione pubblica sull'esistenza e le conseguenze di queste patologie. Tutte le donazioni effettuate nel nostro Paese rimangono in Svizzera.

Sui fondi raccolti nel 2012 un importo di CHF 720'000.– sarà destinato a progetti di aiuto sociale a favore delle persone colpite da malattie genetiche rare e dei loro familiari attraverso gli enti che partecipano all'azione Telethon: l'Associazione della Svizzera Romanda e Italiana contro le Miopatie (ASRIM) riceverà CHF 570'000.–, mentre la somma restante sarà ripartita tra la Società Svizzera per la Fibrosi Cistica, la Fondazione Marfan e altre organizzazioni attive nel campo delle malattie genetiche rare.

TELETHON 2012

Un importo di CHF 600'000.– sarà invece versato alla Fondazione Svizzera di Ricerca sulle Malattie Muscolari (FSRMM) per continuare a finanziare progetti di ricerca innovativi nel campo della medicina e delle terapie, al fine di garantire il miglioramento della qualità di vita dei malati e delle loro famiglie e di poter guarire, se non tutte, almeno alcune di queste patologie genetiche rare.

L'attività della FTAS e i suoi conti sono controllati dall'Autorità federale di vigilanza sulle fondazioni (Dipartimento federale dell'interno).



La Cantina sociale Mendrisio ha il piacere di presenare Montalbano cinquant'anni per Telethon... un anniversario all'insegna della solidarietà.

Vi diamo appuntamento i **prossimi 6 e 7 dicembre per la 26esima edizione di Telethon!** Ricordiamo però che è possibile effettuare donazioni a favore di Telethon tutto l'anno, come pure ordinare i peluches delle ultime 10 edizioni nel nostro negozio on line. **Sul sito Internet www.telethon.ch** troverete maggiori informazioni.

Monica Duca Widmer
Vicepresidente FTAS



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)

L'année 2012 a été dans la parfaite continuité de ce qui avait été prévu dans sa réorganisation entamée en 2010 et poursuivie en 2011. Il faut cependant donner du temps au temps, faire preuve de réflexion, de patience et de compréhension. Rien n'est définitivement acquis et ne le sera probablement pas, tant il est vrai qu'une institution telle que la nôtre est en perpétuel mouvement et doit se remettre en question et sans cesse réagir. Il en va du bien-être social de ses membres. Pour gérer, il faut des forces vives (du personnel et un comité uni), des moyens financiers et la participation de tous les membres de quelque façon que ce soit. Par chance, nous avons pratiquement tous ces éléments.



Bernard Schaffter

Pour 2012, les prestations requises par les membres, dans la mesure où elles étaient justifiées et conformes aux cahiers des aides, ont été versées. Les aides financières directes ont été supérieures aux années passées. Quant aux aides indirectes telles que les consultations pluridisciplinaires aux CHUV, HUG et hôpitaux tessinois, au Registre des patients, aux journées d'information, journée des familles, journées régionales, camps d'été, journal de l'association pour les principales, elles ont complété l'offre à accorder à nos membres.

S'agissant des subventions obtenues et dons reçus, ils ont été par contre en diminution. Toutefois, le comité a été en mesure de juguler les frais administratifs. En raison des efforts de rationalisation et d'une bonne gestion des biens, l'exercice comptable 2012 demeure équilibré.

Pour faire face aux décisions, le comité, toujours formé de neuf membres en 2012, s'est réuni à huit reprises en séances ordinaires et quatre fois pour des débats extraordinaires. Par ailleurs, les membres du comité et le personnel ont représenté l'ASRIM aux seins d'assemblées ou comités d'autres associations, fondations et institutions et ont siégé pour des entretiens d'embauches.

Nos collaboratrices sociales, Mme Monique Brandt et Mme Carmela Grignoli Uldry, ont géré 147 situations d'aides directes, ce qui a nécessité des entretiens à domicile, des enquêtes financières, établissement de dossiers pour le comité, des téléphones, des contacts avec d'autres organismes d'entraides et

NOUVELLES DES ASSOCIATIONS • ASRIM

de nombreux déplacements puisqu'elles doivent se rendre du Jura à Genève, de Neuchâtel en Valais en passant par Fribourg et Vaud et aller jusqu'au Tessin environ six fois par année. Il n'en demeure pas moins que ces aides et ces contacts renforcent les liens entre le service social et surtout l'ensemble de l'association. Il y a lieu de relever que pour remplacer Mme Monique Brandt qui sera en retraite à fin mars 2013, il a été décidé dès la fin de l'année de mettre au concours un poste d'assistante sociale à 40%.

Il faut encore soulever que le développement du secteur animation est en pleine expansion et répond de plus en plus à la demande. Les deux journées traditionnelles d'information trouvent de plus en plus un dynamisme de bon aloi grâce à des thèmes tels que la génétique ou les nouvelles thérapies.

Quant aux journées régionales, journées purement récréatives et conviviales, au nombre de cinq en 2012, ont réuni dans toute la Suisse romande et Suisse italienne des personnes heureuses de ce retrouver en petits groupes. La journée des familles, cette année à Estavayer-le-Lac, a été un vrai succès grâce notamment à la magie d'un... magicien!

Toujours sous le couvert de l'animation, un événement culturel, artistique et musical s'est déroulé pour la première fois sous le patronage notamment de l'ASRIM, au Tessin. Myopathes et autres personnes victimes de handicap se sont réunis durant quatre jours en septembre à Lugano, pour présenter au public, des danses, du théâtre, de la musique et des ateliers. Que d'émotions!

Administrativement, Mme Eva Otero, notre responsable, n'a pas manqué de travail, bien au contraire. De plus en plus, les exigences bureaucratiques deviennent légions et dépassent largement les tâches à assumer telles qu'elles avaient été établies voici trois ans. Dès lors, le comité a décidé d'adjoindre à Mme Otero, une secrétaire à 50%. Mme Mireille Michel d'Estavayer-le-Lac a été désignée à fin novembre.

Les comptes 2012, grâce à une gestion rigoureuse, présentent un équilibre réjouissant malgré l'augmentation des prestations et la diminution des contributions à recevoir. On relèvera que, tous chiffres confondus, les aides directes, indirectes et prêts sans intérêt s'élèvent pour cette année à Fr. 632'000.-. La fiduciaire BfB de Lausanne les ont contrôlés et trouvés parfaitement en ordre. Dans le but de justifier annuellement les subventions fédérales, deux représentants de l'Office fédéral des assurances sociales (OFAS) se sont rendus à Yverdon afin de procéder à une vérification de nos comptes et des tableaux

NOUVELLES DES ASSOCIATIONS • ASRIM

mensuels établis par le personnel. Ils ont déclaré les documents présentés, conformes aux règles en vigueur.

Les camps de vacances 2012 ont réuni enfants et jeunes adultes qui ont été pour les uns, à Viège, dans le Valais et pour les autres, en Ardèche, en France. Ces camps sont toujours des moments très attendus par les jeunes myopathes qui s'y inscrivent. M. Pierre Froment, éducateur spécialisé, organise ces camps depuis dix ans avec toutes la compétence requise.

En conclusion, l'ASRIM a suivi en 2012 sa feuille de route telle que prévue. Le personnel administratif et du service social et animation s'est conformé parfaitement au cahier des charges fixées. Que Mme Monique Brandt, Eva Otero et Carmela Grignoli Uldry ainsi que M. Pierre Froment soient chaleureusement remerciés pour leurs activités menées avec sérieux et enthousiasme.

Je tiens également à adresser ma gratitude et ma reconnaissance à tous mes collègues du comité qui n'ont jamais ménagé leur peine, leur temps et leur savoir faire pour la conduite de l'ASRIM dans des conditions les plus favorables en faveur des personnes victimes des myopathies.

Bernard Schaffter, président ASRIM



Franziska Mattes

Der Jahresbericht 2012 legt mit seinen Piktogramm-Illustrationen das Augenmerk auf Zahlen. Zahlen, die hinter der Schweizerischen Muskelgesellschaft und ihren Dienstleistungen stehen. Zahlen, die ausserdem zum Ausdruck bringen sollen, dass dahinter nicht nur reine Ziffern oder Finanzen stehen, sondern Menschen, die sich mit Herz und Seele für Menschen mit einer Muskelkrankheit einsetzen. Die Piktogramme können auf der Website www.muskelgesellschaft.ch betrachtet und als Postkarten bestellt werden. Auch weiterhin bleibt unser Anliegen bestehen, für unsere muskelkranken Mitmenschen da zu sein, sie zu unterstützen und unser Engagement da ein-zubringen, wo in unserer Gesellschaft immer noch Hürden bestehen, damit muskelkranke Menschen gleichgestellt und selbstbestimmt ihr Leben meistern können. Dazu eine Auswahl der Leistungen der Muskelgesellschaft:

Myosuisse & Regionale Muskelzentren

Die sieben Regionalen Muskelzentren bieten durch die interdisziplinäre Zusammenarbeit innerhalb aller involvierten medizinischen Disziplinen optimale Betreuung für Menschen mit einer Muskelkrankheit. Die Muskelzentren sind angegliedert an die neurologischen und neuropädiatrischen Abteilungen der Universitätsspitäler Basel, Bern, St. Gallen, Zürich, Tessin, Lausanne und Genf.

Leistungsbericht 2012: Zahlen der Muskelzentren Deutschschweiz (Auswahl)

Anzahl Personen, die ein oder mehrere Male eine Konsultation besuchten	2'859 Personen
Ärztliche Leistungen (Primär- und Folgekonsultationen)	6'066 Konsultationen
Beratungstätigkeit der Care Managerinnen	12'508 Beratungen
davon persönliche Beratung in den Muskelzentren und Hausbesuche	1'130 Beratungen
Anzahl der an den Muskelzentren tätigen Fachpersonen	54 Fachpersonen
Anzahl Stellenprozente der Tätigkeiten an den Muskelzentren	1'550 Stellenprozente

Unterstützungsbeiträge:

Muskelzentren BE, BS, SG, TI, ZH	CHF 220'000
Lehrstuhl, Nationales Patientenregister, Fachlicher Beirat und Forschungsprojekte	CHF 127'041

NEWS DER GESELLSCHAFTEN

Veranstaltungen für Betroffene und Fachpersonen

Das Veranstaltungsangebot der Muskelgesellschaft konnte 2012 weitergeführt werden. So wurde zu Beginn des Jahres das letzte Modul «Pflege» des Care Trainings für Eltern von muskelkranken Kindern durchgeführt. Von der Geschäftsstelle wurden für Veranstaltungen insgesamt 625 Stunden aufgewendet.

Information und Öffentlichkeitsarbeit

Ein grosses Bestreben der Muskelgesellschaft ist es, die Öffentlichkeit auf die Anliegen muskelkranker Menschen aufmerksam zu machen. Zu diesem Zweck wurde die Eigernordwandkampagne mit den Sujets «Schule» und «Café» lanciert, die weitere Hürden im öffentlichen Raum aufzeigen. Das Element «baut Hürden ab» zieht sich durch alle Plakate und war Thema in unserem Wettbewerb auf Facebook, der zum Ziel hatte, Menschen mit Muskelkrankheiten zu mobilisieren und ihre Hürden sichtbar zu machen.

Mittelbeschaffung

Wiederum namhafte Beträge erhielten wir vom Love Ride, von Botschafter Alex Frei und unserem treuen Firmenpartner, der Baumarktkette Jumbo-Markt AG. Weitere Erfolge durften wir bei den Unterstützungen von Stiftungen und Institutionen verbuchen, die wir für unsere Ferienlager sowie unsere weiteren Dienstleistungen im Sozialbereich, unsere Beratungen, die Selbsthilfegruppen und das gesamte Netzwerk Myosuisse einsetzten. Auch mit den Eigenleistungen konnten wir Mehreinnahmen generieren. Diese resultieren aus den Ferienlagern/Kursen, den Einnahmen durch Inserate unserer Mitgliederzeitschrift und den Verkauf von Publikationen, insbesondere unsere Eigernordwand-Briefmarken sowie die bereits gut etablierte Autobahn-Vignettenaktion im Dezember. Weitere Erträge stammen aus dem Laufbereich. Aus den Sponsorenläufen und der Spendemöglichkeit via Datasport konnten wir am Bürenlauf, dem Gossauer Weihnachtslauf wie auch dem Zürcher Silvesterlauf 2012 unserer Einnahmen zusätzlich steigern.

Den kostenlosen und vollständigen Jahresbericht erhalten Sie von der Geschäftsstelle, 044 245 80 30 oder info@muskelgesellschaft.ch, oder als pdf von der Website: www.muskelgesellschaft.ch>Wer wir sind>Downloads

Franziska Mattes, Geschäftsführerin



Dr. Raffaella Willmann



Seit mehr als 20 Jahren ist das European Neuromuscular Center (ENMC) bestrebt, die Forschung an neuromuskulären Krankheiten und die Vernetzung von Forschern und Ärzten in diesem Gebiet zu unterstützen. ENMC fördert die Organisation von Workshops mit dem Ziel, die Zusammenarbeit auf spezifische Fragestellungen und die interdisziplinäre Interaktion zu unterstützen. Im Rahmen des 20. Jubiläum hat ENMC 2012 einen speziellen Workshop in Dänemark organisiert, um die aktuelle Strategie besser nach den Bedürfnissen von Patientenorganisationen auszurichten.

Ergebnis der konstruktiven Diskussion in Dänemark ist die Initiative «Patient-Plus», die einen verstärkten Einbezug von Patientenvertretern und – Organisationen vorsieht.

Die Teilnahme von Patienten an Workshops, auch wissenschaftliches Inhalt, wird gefördert und neben dem wissenschaftlichen Bericht wird auch ein allgemein verständlicher Bericht für Laien verfasst. Der Patient oder Patientenvertreter wird auf die Workshops vorbereitet. Um die Information besser zu streuen werden die Laienberichte aktiv an Europäischen und nicht-Europäischen Patientenorganisationen geschickt. Es werden aktiv Workshops Anträge seitens Patientenorganisationen gefördert, die patientenrelevante Themen abdecken. Mit der PatientPlus Initiative will ENMC die in Forscherkreise sehr geschätzten Workshops auch näher an die Patienten bringen.

Der wissenschaftliche Beirat bei ENMC besteht aus renommierte Forscher und Kliniker aus den Europäischen ENMC-Mitgliedstaaten. Diese können für maximal 6 Jahre im Beirat bleiben und überprüfen zweimal im Jahr die eingereichten Workshop Anträge. In Juni 2013 endet das Mandat des Schweizer Vertreters Prof. Jacques Beckmann. Interessierte können die Postenbeschreibung auf www.enmc.org einsehen und ihre Bewerbung direkt an ENMC schicken.

Dr. Raffaella Willmann

MEMBRES BIENFAITEURS – GÖNNER MEMBRI – SOSTENITORI

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 jusqu' 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.–.

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 bis zehn Stipendien auszurichten. Wir könnten sogar ein weiteres Stipendium finanzieren, wenn 1000 bis 1500 Gönner jährlich je Fr 50.– dazu beitragen würden.

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 da nove a dieci borse di ricerca all'anno. Se ne potrebbe finanziare una in più se 1000 à 1500 sostenitori versassero un contributo annuo di 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.

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.

Volete aiutarci a raggiungere questo scopo?

In questo caso, vi ringraziamo e vi saremmo grati di compilare il formulario qui sotto. La documentazione vi sarà inviata a casa. Questo impegno può essere disdetto in qualsiasi momento per iscritto.

MEMBRES BIENFAITEURS – GÖNNER MEMBRI – SOSTENITORI

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

Schicken Sie bitte diese Anmeldung an die folgende Adresse oder einfach auf www.ssem.ch/finances/bienfaiteurs.php:

Vogliate spedire questa cedola al seguente indirizzo o su www.fsrmm.ch/finances/bienfaiteurs.php:

Fondation suisse de recherche sur les maladies musculaires
Schweizerische Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten
Fondazione svizzera di ricerca sulle malattie muscolari
Chemin des Jordils 4, 2016 **Cortailod**



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

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

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

Nom / Name / Cognome: _____

Prénom / Vorname / Nome: _____

Rue / Strasse / Via: _____

NPA / PLZ / Codice postale: _____

Lieu / Ort / Città: _____

Signature / Unterschrift / Firma: _____

