



fsrmm

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



Rapport annuel
Rapporto annuo 2013
Jahresbericht

SOMMAIRE

	Page
Avant-propos, Vorwort, Premessa	2-5
Conseil de Fondation	6
Conseil scientifique et buts de la Fondation	7
Rapport du Conseil scientifique	8-10
Bericht des wissenschaftlichen Rates	10-12
Rapporto del Consiglio scientifico	12-14
Santhera Pharmaceuticals: Jahresbericht 2013	15-16
Etudes sur la L-citrulline et la metformine chez les patients souffrant de la dystrophie de Duchenne et Becker.	17-18
Studien mit L-Citrullin und Metformin bei Patienten mit Muskeldystrophie Duchenne und Becker.	19-20
Studi clinici su L-citrullina e metformina in pazienti con distrofia di Duchenne e Becker.	21-22
Engagements financiers de la Fondation	23
Evolution des dépenses consacrées à la recherche	23
Répartition des bourses par Université	24
Forschungsstipendien – Bourses de recherche	25-26
Weitere Unterstützungsbeiträge – Autres soutiens financiers	27
Beitrag «European Neuro-Muscular Centre»	27
Beiträge an Meetings – Soutien financier à des conférences	27
Jahresrechnung 2013	28
Bericht der Revisionsstelle	29
Kommentar zu den Finanzen	30
Cercle de Partenaires – Partnerkreis – Circolo dei Partner	31
Téléthon 2013 (FR)	32-35
Telethon 2013 (DE)	36-38
News der Gesellschaften	39-46
Assoc. Suisse romande et italienne contre les myopathies (ASRIM)	39-41
Die Schweizerische Muskelgesellschaft	42-45
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

E-mail: info@fsrmm.ch

philippe.rognon@fsrmm.ch

Président: Dr Jacques Rognon

Tél. 032 842 47 26

E-Mail: jacques.rognon@fsrmm.ch

N° CCP: 30-13114-3

N° IBAN: CH58 0076 9016 4217 0089 6

Internet: www.fsrmm.ch

AVANT-PROPOS



Dr hc Jacques Rognon

J'ai le plaisir de vous présenter le 28^{ème} rapport annuel de la Fondation. Parmi les faits qui ont marqué cette année j'aimerais souligner les trois points suivants:

Le financement de la Fondation: un vrai challenge
Le 10ème séminaire de Macolin aura lieu en novembre
Les essais cliniques se multiplient

La FSRMM délivre en priorité des bourses destinées à financer des chercheurs. Depuis sa création en 1985, elle a octroyé 133 bourses à 67 chercheurs de toutes les Facultés de médecine de Suisse pour un montant de l'ordre de 22 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, qui a été soutenue par la FSRMM, se développe d'une façon réjouissante.

A l'aube de succès thérapeutiques, il n'est pas envisageable de relâcher nos efforts. La continuité du financement de la Fondation joue un rôle primordial. Or, le Téléthon qui est le pilier de notre financement et qui a représenté jusqu'à 80 % des apports financiers, s'essouffle. Il faut intensifier nos initiatives de percée du Téléthon en Suisse allemande et chercher d'autres sources financières. Cette tâche est un véritable challenge, car il n'est pas très facile de motiver de larges cercles à soutenir la recherche médicale. En effet, pour de nombreuses personnes, ce soutien est considéré comme une tâche de l'Etat. Rappelons que le 27ème Téléthon se déroulera les 5 et 6 décembre 2014.

L'organisation de séminaires et le soutien à des colloques sont un des buts de la FSRMM. Les séminaires bisannuels de Macolin, dus à l'initiative du Professeur Denis Monard ancien président du Conseil scientifique, répondent à nos attentes. La possibilité pour nos boursiers de se rencontrer, d'échanger le fruit de leurs travaux, d'échafauder de nouvelles idées de recherche est essentielle pour la recherche de nouvelles thérapies. Le 10ème séminaire de Macolin aura lieu du 9 au 11 novembre 2014.

Dans sa phase ultime de développement, un médicament a besoin de subir des tests cliniques. Ceci nécessite le recrutement de patients sur une base internationale. Le Registre suisse de patients est un maillon important de ce réseau. Des patients suisses participent à des essais cliniques en Europe. En 2014, l'Hôpital cantonal de Bâle, sous la responsabilité du PD Dr Fischer, orga-

AVANT-PROPOS

nise une étude pilote sur des patients souffrant des dystrophies de Duchenne et Becker (voir pages 17 à 18).

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

Juin 2014

Dr hc Jacques Rognon, président

VORWORT

Ich freue mich, Ihnen den 28. Jahresbericht der Stiftung vorzustellen. Ich möchte dabei folgende drei Aspekte hervorheben, die das Jahr 2013 gekennzeichnet haben:

Die Finanzierung der Stiftung: eine wahre Herausforderung Das 10. Meeting in Magglingen findet in November 2014 statt Die Anzahl klinischen Studien nimmt zu

Die SSEM finanziert mit ihren Mitteln hauptsächlich Stipendien für Forscher, und konnte seit ihrer Gründung 1985 133 Stipendien in der Höhe von 22 Millionen Franken an 67 Forscher aller medizinischen Fakultäten der Schweiz vergeben. Ausserdem organisiert die SSEM Seminare, um den Kontakt unter den Forschern zu fördern. Der neue Lehrstuhl für Myologie, finanziert durch die SSEM, entwickelt sich erfolgreich.

Kurz vor den ersten Erfolgen in der Entwicklung wirksamen Therapien dürfen wir unsere Anstrengungen nicht unterbrechen. Die Kontinuität in der Finanzierung der Stiftung spielt deshalb eine primäre Rolle. Nun aber erschöpft sich der Telethon als wesentlicher Traggpfeiler unsrer Finanzierung der bis zu 80% der Spenden einbringt. Wir müssen deshalb unsere Arbeit intensivieren. Zum einen damit Telethon auch in der Deutschschweiz der Durchbruch gelingt und auch um andere Finanzierungsquelle zu finden. Diese Aufgabe ist eine wahre Herausforderung denn es ist nicht einfach einen breiten Personenkreis für die Unterstützung der medizinischen Forschung zu motivieren. Viele sind der Meinung, dass diese Unterstützung Aufgabe des Bundes ist. Wir möchten deshalb darauf aufmerksam machen, dass der 27. Telethon am 5.–6. Dezember 2014 stattfindet.

VORWORT

Die Organisation von Meetings und Workshops ist eines der Ziele der SSEM. Das zweijährige Meeting in Magglingen welches auf Initiative des ehemaligen Präsidenten des wissenschaftlichen Rates Prof. Denis Monard zurückgeht, erfüllt unsere Erwartungen. Die Möglichkeit, Daten zu präsentieren, sich in Diskussionen auszutauschen und neue Ideen zu entwickeln ist ein essentieller Aspekt der Forschung nach neuen Therapien. Das 10. Swiss Meeting on Muscle Research wird vom 9.–11. November 2014 in Magglingen stattfinden.

In der letzten Phase seiner Entwicklung, muss ein Medikament in klinische Studien getestet werden. Dies erfordert die Rekrutierung von Patienten auf internationaler Ebene. Die schweizerischen Patientenregister sind wichtig, damit auch schweizer Patienten an europäischen Studien teilnehmen können. Im Jahr 2014 führt das Kantonsspital Basel, unter der Leitung von Prof. Dirk Fischer, eine Pilotstudie zu Behandlung von Patienten mit Becker und Duchenne Dystrophien durch (siehe Seite 19 und 20).

Ich möchte dieses Vorwort nicht abschliessen ohne einen herzlichen Dank an unsere grosszügigen Spender, die Mitglieder des Stiftungsrates, des wissenschaftlichen Beirates und an die Forschenden in die wir alle unsere Hoffnungen setzen.

Juni 2014

Dr hc Jacques Rognon, Präsident

PREFAZIONE

Ho il piacere di presentarvi il 28imo rapporto annuale della Fondazione. Tra gli avvenimenti che hanno caratterizzato quest'anno, desidero sottolineare in particolare i seguenti tre:

Il finanziamento della Fondazione è una vera sfida
Il 10° Meeting di Magglingen avrà luogo nel novembre 2014
Si moltiplicano gli studi clinici

La FSRMM devolve i suoi fondi principalmente in borse di studio per i ricercatori. Dalla sua creazione nel 1985, essa ha elargito 133 borse a 67 ricercatori di tutte le facoltà di medicina svizzere per un ammontare di 22 milioni di franchi. La Fondazione organizza inoltre seminari per favorire i contatti fra ricercatori. La nuova

PREFAZIONE

cattedra di Miologia all'Università di Basilea, sostenuta dalla FSRMM, si sviluppa in modo soddisfacente.

All'alba dei successi terapeutici non possiamo rallentare i nostri sforzi, il finanziamento della Fondazione riveste quindi un ruolo principale. Contemporaneamente cala il successo del Telethon, fonte principale del finanziamento e rappresentante l'80% delle donazioni alla Fondazione. È dunque necessario intensificare i nostri sforzi per espandere il Telethon nella Svizzera tedesca e trovare inoltre altre fonti di finanziamento. Si tratta di una vera sfida poiché non è facile motivare le persone a sostenere la ricerca medica, in quanto molti sono convinti che questa sia una responsabilità dello Stato. Ricordiamo che il 27° Telethon sarà il 5 e 6 dicembre 2014.

L'organizzazione di seminari e incontri è uno degli obiettivi della Fondazione. Il meeting biennale di Magglingen, nato da un'iniziativa dell'ex presidente del Consiglio Scientifico Prof. Denis Monard, risponde in pieno alle nostre aspettative. La possibilità di incontrarsi, di scambiare i frutti del proprio lavoro e di sviluppare nuove idee è essenziale nella ricerca di nuove terapie. Il 10° Swiss meeting on Muscle Research avrà luogo dal 9 all' 11 novembre 2014.

Nell'ultima fase di sviluppo, un farmaco deve essere testato in studi clinici. Questi richiedono il reclutamento di pazienti su base internazionale. I registri svizzeri dei pazienti rivestono un'importanza chiave perché pazienti svizzeri possano partecipare a studi clinici europei. Nel 2014, l'ospedale cantonale di Basilea, sotto la responsabilità del Prof. Dirk Fischer, conduce uno studio pilota su pazienti con distrofia di Duchenne e di Becker (vedi pag. 21 e 22).

Non potrei terminare questa prefazione senza ringraziare calorosamente i nostri generosi donatori, i membri del Consiglio di Fondazione e del Consiglio Scientifico, e i nostri ricercatori cui affidiamo tutte le nostre speranze.

Giugno 2014

Dr hc Jacques Rognon, Presidente

ORGANES ET BUTS

Stiftungsrat ♦ Conseil de Fondation ♦ Consiglio di Fondazione

Président	M.	Jacques Rognon , Dr hc ès sciences techniques EPFL Ancien administrateur d'EOS Holding, Cortaillod
Vice-président	M.	Jean-François Zürcher , anc. directeur Groupe E, Cortaillod
Mitglieder	M.	Emmanuel Dubochet , anc. Président ASRIM, Lausanne
Membre	Hr.	Hans Eppenberger , ehem. Prof. Dr., Institut für Zellbiologie, ETH, Zürich
Membri	M.	Jean Guinand , Prof. émérite, anc. conseiller d'Etat et ancien conseiller national, Neuchâtel
	Hr.	Hanspeter Hagnauer , Kassier, Allschwil
	M.	Philippe Hebeisen , Directeur général de la Vaudoise Assurances, Lausanne
	M.	Denis Monard , Prof. Dr, anc. Président du Conseil scientifique, anc. Président de l'Académie suisse des sciences naturelles, Bâle
	Hr.	Hansjakob Müller , Prof. emer. Dr.med., Leiter der Abt. für med. Genetik, Kinderklinik u. Poliklinik, UKBB, Basel
	Mme	Paola Ricci , Areslifesciences Serono, Genève
	Hr.	Markus. A. Rüegg , 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 Muskel- gesellschaft, Basel
	Mme	Anna Maria Sury , Déléguée Téléthon Tessin, Muralto
	Hr.	Alexander Tschäppät , Fürsprecher, Stadtpräsident der Stadt Bern, Bern

ORGANES ET BUTS

Wissenschaftlicher Rat ♦ Conseil scientifique ♦ Consiglio scientifico

Président	Hr.	Markus. A. Rüegg , Prof. Dr. Biozentrum, Universität Basel
Membres Mitglieder	Hr.	Matthias Chiquet , Prof. Dr., Universität Bern
	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
	Mme	Eliane Roulet-Perez , Prof. Dr méd. Service de neuropédiatrie, CHUV, Lausanne

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 Muskelgesellschaft) die denselben Zweck verfolgen, zu koordinieren.

Buts de la Fondation

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

La Fondation a pour but de promouvoir en Suisse la recherche scientifique sur les maladies musculaires. A cette fin, elle décernera en premier lieu des bourses à des chercheurs travaillant dans ce domaine. Elle pourra, en second lieu, encourager matériellement les activités scientifiques par d'autres moyens appropriés.

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

RAPPORT DU CONSEIL SCIENTIFIQUE



Prof. Markus Rüegg

En 2012, le président du Conseil scientifique, le Professeur Denis Monard, ayant pris sa retraite, a donné sa démission. Le Professeur Monard a conduit le Conseil scientifique pendant 20 ans avec un grand engagement. Il a été également à l'origine du Séminaire sur le muscle qui réunit tous les 2 ans à Macolin de plus en plus de chercheurs suisses. Grâce à ce séminaire, de fructueuses collaborations ont vu le jour. La Fondation exprime sa profonde reconnaissance au Prof. Monard qui reste membre du Conseil de fondation permettant à cette institution de profiter de sa vaste expérience.

Le Prof. Markus A. Rüegg, professeur au Biozentrum de l'Université de Bâle, longtemps membre du Conseil scientifique, en a repris la présidence en janvier 2013. En même temps, le Conseil de fondation a nommé un nouveau membre au Conseil scientifique en la personne du Prof. Matthias Chiquet de l'Université de Berne.

Depuis le lancement du nouveau site web en novembre 2013, le dépôt des projets de recherche peut se faire par voie électronique. Les résumés scientifiques et vulgarisés des projets sélectionnés se trouvent également sur le site www.fsrmm.ch. Mentionnons une nouveauté: toutes les demandes sont examinées par plusieurs experts externes spécialistes du domaine concerné. Une recherche de fonds efficace et une gestion avisée des finances ont permis de soutenir 5 projets sur les 12 reçus:

1. **Dr. Olivier Dorchies**, Genève: Augmenter la signalisation de l'estrogène pour combattre les dystrophies musculaires: mécanismes d'action et repositionnement clinique de médicaments approuvés. Ce projet du Dr Dorchies vise à expliquer comment la molécule de Tamoxifen réduit l'atrophie musculaire chez les souris mdx. De plus, il s'agit de tester l'effet du Tamoxifen dans des modèles animaux d'autres maladies musculaires. Le Tamoxifen est un médicament homologué, sûr et utilisé dans le traitement de certains cancers. Enfin, il est envisagé d'étudier l'effet possible d'autres molécules de la même famille par des essais sur différents modèles animaux. Le projet est très prometteur et présente un haut potentiel clinique. Les experts recommandent à l'auteur de la demande de focaliser son projet sur les questions essentielles de l'action du Tamoxifen. Le Conseil scientifique recommande un soutien financier de 2 ans.

RAPPORT DU CONSEIL SCIENTIFIQUE

2. **Prof. Christoph Handschin**, Basel: Mechanisms and therapeutic potential of modulating PGC-1 α to alter neuromuscular junction morphology and function. La molécule PGC-1 α étudiée joue un rôle important dans l'adaptation du muscle sain pendant l'entraînement de l'endurance; dans plusieurs pathologies, elle freine la détérioration musculaire et améliore la fonction de la jonction neuromusculaire en ayant un effet stabilisateur sur l'interaction synaptique entre le nerf et le muscle. Les buts du projet sont: a) identifier les molécules impliquées dans la cascade de signalisation de PGC-1 α afin de trouver des cibles qui pourraient servir dans le développement de médicaments; b) étudier l'effet d'une augmentation de PGC-1 α dans le muscle d'une souris modèle pour l'amyotrophie spinale, une maladie caractérisée par l'atrophie musculaire causée par une mort de motoneurons et une détérioration de la jonction neuromusculaire. Les experts conseillent de commencer par étudier le projet b) et de poursuivre par le projet a) en cas de résultats positifs. Ils proposent un financement du projet se limitant à deux ans.
3. **Prof. Peter Meister**, Berne: Improving cellular therapies of muscle dystrophies by uncovering epigenetic and signaling pathways of muscle formation. (voir point 4).
4. **Prof. Laurent Bernheim**, Genève: Triggering human myoblast differentiation: from EGFR to myogenic transcription factors.
Ces deux projets étudient les mécanismes et les facteurs qui influencent la différenciation des cellules souches en cellules musculaires. Cette recherche peut donc contribuer au développement de thérapies cellulaires. Le Prof. Meister propose d'identifier de tels facteurs chez le petit nematode *C. elegans*. Le Conseil scientifique a qualifié ce projet d'extrêmement original. De plus, le Prof. Meister est un jeune chercheur qui vient de constituer son propre groupe à Berne. Le Prof. Bernheim demande à la FSRMM de continuer de soutenir le projet qui a été sélectionné en 2007. Cette étude visait à définir l'activation d'un signal qui stimule la différenciation des cellules précurseurs du muscle. Le projet soumis cette année veut mettre en évidence les mécanismes qui couplent ce signal à la promotion de la différenciation.
5. **Prof. Bernhard Wehrle-Haller**, Genève: Protein engineering in an attempt to increase the mechanical, integrin dependent cytoskeleton-matrix linkage in muscle fibers. Ce projet est soutenu depuis 2011 par la FSRMM. Il vise à comprendre les mécanismes qui contrôlent l'ancrage des cellules pendant la régénération musculaire, donc qui garantissent la stabilité des nouvelles

RAPPORT DU CONSEIL SCIENTIFIQUE

fibres musculaires. Il a été jusqu'ici possible de mettre en évidence que ces mécanismes peuvent être influencés par l'induction externe de modifications chimiques. Afin d'augmenter les chances de succès de ce projet et pour éclaircir plus précisément les applications thérapeutiques potentielles, il a été décidé de prolonger d'une année le soutien financier de la doctorante.

De plus, le Conseil de fondation a accepté la participation de la FSRMM au financement d'une étude clinique de phase I concernant les dystrophies musculaires congénitales. Cette étude est pilotée par la société Santhera Pharmaceuticals Ltd. Elle est cofinancée par l'organisation de patients CureCMD et le réseau européen ENDOSTEM.

Prof. Markus Rüegg, président

BERICHT DES WISSENSCHAFTLICHEN BEIRATES

Im Jahr 2012 ist der Präsident des wissenschaftlicher Beirats, Prof. Denis Monard, altershalber zurückgetreten. Prof. Monard hat mit grossen Engagement den wissenschaftlichen Beirat während 20 Jahren geleitet und das «Swiss Meeting on Muscle Research» ins Leben gerufen. An diesem Meeting treffen sich die Forschenden aus der ganzen Schweiz alle 2 Jahre und diskutieren ihre Resultate. Dieses Meeting erfreut sich zunehmender Beliebtheit und hat in der Vergangenheit bereits zu unzähligen Kollaborationen geführt. Der wissenschaftliche Beirat bedankt sich ganz herzlich bei Prof. Monard für seine hervorragende Leistung. Prof. Monard wirkt weiterhin als Stiftungsrat für die Anliegen der SSEM. Prof. Markus Rüegg (Professor am Biozentrum der Universität Basel) hat im Januar 2013 die Leitung des wissenschaftlichen Beirats übernommen. Gleichzeitig hat der Beirat ein neues Mitglied in der Person von Prof. Matthias Chiquet aus der Universität Bern gewählt.

Mit der Freischaltung der neuen Webseite im November 2013 können die Anträge neu elektronisch eingereicht werden. Die Laien- bzw. wissenschaftlichen Zusammenfassungen der bewilligten Projekte sind ebenfalls auf www.fsrmm.ch ersichtlich. Eine weitere Neuerung ist, dass alle Gesuche von ein bis drei externen Gutachtern mit beurteilt werden (renommierte Wissenschaftler auf dem Gebiet des jeweiligen Antrags). Dank der erfolgreichen Einwerbung von Spendengeldern und der klugen Bewirtschaftung der Finanzen konnten fünf der zwölf eingereichten Projekte für eine Dauer zwischen 1 und 3 Jahren bewilligt werden:

BERICHT DES WISSENSCHAFTLICHEN BEIRATES

1. **Dr. Olivier Dorchies**, Genf: Enhancing estrogenic signalling to fight muscular dystrophies: Mechanisms of action and repurposing clinically approved drugs. In diesem Projekt will Dr. Dorchies die Mechanismen des Moleküls Tamoxifen aufklären, welches den Muskelabbau in der mdx Maus verzögert. Zudem möchte er die Wirkung von Tamoxifen in Tiermodellen für andere Muskeldystrophien testen. Tamoxifen ist schon für Krebserkrankungen zum Markt zugelassen und wird als sicher eingestuft. Dr. Dorchies schlägt ausserdem vor, weitere Moleküle der gleichen Familie auf eine mögliche Wirkung zu untersuchen und diese an Tiermodellen zu testen. Das Projekt hat ein sehr hohes klinisches Potential und verfolgt interessante Ansätze. Die Gutachter empfehlen dem Antragsteller, das Projekt auf die Kernfragen der Wirkung von Tamoxifen zu fokussieren. Es wird eine Finanzierung für zwei Jahre empfohlen.
2. **Prof. Christoph Handschin**, Basel: Mechanisms and therapeutic potential of modulating PGC-1 α to alter neuromuscular junction morphology and function. Das hier untersuchte Molekül PGC-1 α spielt eine wichtige Rolle bei der Anpassung des gesunden Muskels an das Ausdauertraining; in defekten Muskel unterschiedlicher Pathologien brems es die Muskelzerstörung und verbessert die Funktionalität der neuromuskulären Endplatte durch eine stabilisierende Wirkung auf die synaptische Verbindung zwischen Nerv und Muskel. Ziele des Projektes sind es a) Zielmoleküle des PGC-1 α -Signalwegs zu identifizieren, die für die Entwicklung von Medikamenten dienen könnten; b) die Wirkung einer Erhöhung von PGC-1 α in Muskel an Mausmodellen der Spinalen Muskelatrophie zu testen; einer Krankheit, die durch den Muskelzerfall als Folge von Nervenschädigung und Abbau der neuromuskulären Endplatte charakterisiert ist. Die Gutachter empfehlen, Ziel b) zuerst zu untersuchen und bei positiven Ergebnissen mit Ziel a) fortzufahren und schlagen eine Finanzierung des Projektes für zwei Jahre vor.
3. **Prof. Peter Meister**, Bern: Improving cellular therapies of muscle dystrophies by uncovering epigenetic and signaling pathways of muscle formation (siehe Punkt 4).
4. **Prof. Laurent Bernheim**, Genf: Triggering human myoblast differentiation: from EGFR to myogenic transcription factors.
Beide Projekte untersuchen Mechanismen und Faktoren, welche die Differenzierung von Stammzellen zu Muskelzellen beeinflussen und daher in der Entwicklung von Stammzelltherapien behilflich sein können. Prof. Meister schlägt vor, solche Faktoren im Fadenwurm, *C. elegans* zu identifizieren. Das Projekt wurde vom wissenschaftlichen Beirat als äusserst originell ein-

BERICHT DES WISSENSCHAFTLICHEN BEIRATES

gestuft. Zudem ist Prof. Meister ein junger Wissenschaftler, der erst kürzlich seine eigene Gruppe in Bern etabliert hat. Prof. Bernheim beantragt die Fortsetzung eines Projektes, welches schon 2007 von der SSEM unterstützt wurde und in welchem die Aktivierung eines Signals zur Differenzierung von Muskel-Vorläuferzellen beschrieben wurde. Das diesjährige Projekt will die Mechanismen aufklären, die dieses Signal mit der Differenzierung-Maschinerie koppeln.

5. **Prof. Bernhard Wehrle-Haller:** Protein engineering in an attempt to increase the mechanical, integrin dependent cytoskeleton-matrix linkage in muscle fibers. Dieses Projekt wird seit 2011 von der FSRMM unterstützt. Es untersucht die Mechanismen, welche die Zellverankerung während der Muskelregenerierung steuern und daher die Stabilität der neuen Muskelfasern garantieren. Im Rahmen dieses Projektes wurde gezeigt, dass auch von aussen induzierbare chemische Veränderungen diese Mechanismen lenken können. Um dieses Projekt zu einem erfolgreichen Abschluss zu bringen und die potentiellen therapeutischen Anwendungen genauer abzuklären, wurde das Salär der beteiligten Doktorandin um ein weiteres Jahr verlängert.

Der Stiftungsrat hat zudem eine Mitbeteiligung der FSRMM an der Finanzierung der ersten klinischen Studie (Phase I) für kongenitale Muskeldystrophien bewilligt. Die Studie wird von Santhera Pharmaceuticals Ltd. durchgeführt und wird von der USA-Patientenorganisation CureCMD und vom EU-Network EN-DOSTEM mitfinanziert.

Prof. Markus Rüegg, Präsident

RAPPORTO DEL CONSIGLIO SCIENTIFICO

Nel 2012 il Presidente del Consiglio Scientifico, Prof. Denis Monard, si è ritirato per motivi di età. Il Prof. Monard ha presieduto il Consiglio per vent' anni con grande impegno e competenza, ed ha ideato l'organizzazione dell'ora rinomato Swiss Meeting on Muscle Research, che ogni due anni coinvolge sempre più ricercatori da tutta la Svizzera mediando innumerevoli collaborazioni. La Fondazione ringrazia di cuore il Prof. Monard per il suo eccellente lavoro. Il Prof. Monard continua il suo impegno per la FSRMM come membro del Consi-

RAPPORTO DEL CONSIGLIO SCIENTIFICO

glio di Fondazione. Il Prof. Markus A. Rüegg (Professore al Biozentrum dell'Università di Basilea), ha preso in consegna le vesti di Presidente nel gennaio 2013. Il Consiglio Scientifico è stato inoltre arricchito di un nuovo membro nella persona del Prof. Matthias Chiquet, dell'Università di Berna.

Dal lancio del nuovo sito web della Fondazione nel novembre 2013, le richieste di finanziamento possono essere inoltrate orain forma elettronica. Anche i riassunti, sia scientifici che laici, dei progetti scelti si trovano sul sito www.fsrm.ch. Inoltre da quest'anno tutti i progetti vengono giudicati anche da esperti internazionali competenti nei relativi temi di ricerca (da uno a tre esperti per ogni progetto). Grazie all'attiva acquisizione di donazioni ed all'intelligente amministrazione delle finanze sono stati finanziati cinque dei dodici progetti inoltrati, per durate da uno a tre anni.

1. **Dr. Olivier Dorchies**, Geneva: Enhancing estrogenic signalling to fight muscular dystrophies: Mechanisms of action and repurposing clinically approved drugs. In questo progetto, Dr. Dorchies intende elucidare il meccanismo d'azione della molecola tamoxifen, che ritarda la degenerazione muscolare nei modelli di topo mdx, e testare questa molecola in modelli di altre distrofie muscolari. Il tamoxifen è il principio attivo di farmaci in commercio contro certe forme tumorali e la sua sicurezza è provata. Dr. Dorchies propone inoltre di testare l'efficacia di altre molecole della stessa famiglia sia in laboratorio che su modelli animali. Il progetto è stato ritenuto molto promettente dal punto di vista clinico Il Consiglio Scientifico ha suggerito di concentrare il lavoro sugli effetti del tamoxifen e proposto un finanziamento di due anni.
2. **Prof. Christoph Handschin**, Basel: Mechanisms and therapeutic potential of modulating PGC-1 α to alter neuromuscular junction morphology and function. La molecola oggetto di questa ricerca è nota per il suo ruolo nell'abituazione del muscolo sano all'esercizio costante, mentre in muscoli difettosi di diverse patologie è stato dimostrato che essa è in grado di rallentare l'evolversi della patologia e di migliorare la funzionalità della sinapsi neuromuscolare, stabilizzando la connessione fra nervo e muscolo. Gli scopi del progetto sono: a) identificare molecole implicate nell'azione di PGC-1 α che possano risultare utili come bersaglio di nuovi farmaci; b) testare l'effetto dell'innalzamento dei livelli di PGC-1 α nei muscoli di topi con atrofia muscolare spinale, una malattia in cui l'atrofia è dovuta alla degenerazione del nervo motorio e della sinapsi neuromuscolare. Il Consiglio Scientifico propone di seguire innanzitutto la pista b) e, in caso di risultati positivi, di procedere con la pista a), e di finanziare il progetto per due anni.

RAPPORTO DEL CONSIGLIO SCIENTIFICO

3. **Prof. Peter Meister**, Bern: Improving cellular therapies of muscle dystrophies by uncovering epigenetic and signaling pathways of muscle formation (vedi punto 4).
4. **Prof. Laurent Bernheim**, Genf: Triggering human myoblast differentiation: from EGFR to myogenic transcription factors.
Entrambi i progetti esplorano meccanismi e fattori che influenzano la differenziazione di cellule staminali in cellule muscolari e che quindi possono essere di sostegno nelle terapie cellulari. Il Prof. Meister intende identificare questi fattori nel nematode *C. elegans*. Il progetto è stato scelto per la sua originalità e per sostenere la giovane generazione di ricercatori cui appartiene il Prof. Meister. Il Prof. Bernheim lavora al proseguimento di un progetto già finanziato dalla FSRMM nel 2007 e che investiga l'attivazione di un segnale per la differenziazione di precursori delle cellule muscolari. Quest'anno si intende elucidare i meccanismi che accoppiano il segnale al processo di differenziazione cellulare.
5. **Prof. Bernhard Wehrle-Haller**: Protein engineering in an attempt to increase the mechanical, integrin dependent cytoskeleton-matrix linkage in muscle fibers. Questo progetto è finanziato dalla FSRMM fin dal 2011 e ricerca i meccanismi che contribuiscono all'ancoraggio delle cellule durante i processi di rigenerazione, garantendo la stabilità delle nuove fibre muscolari. Nell'ambito di questo progetto è stato dimostrato che anche alterazioni chimiche inducibili dall'esterno possono influenzare questi meccanismi, e che queste possono essere utilizzate per potenziali approcci terapeutici. Per concludere questo progetto ed elucidarne il potenziale terapeutico, il Consiglio Scientifico ha raccomandato finanziamento del salario della ricercatrice coinvolta per l'ultimo anno.

Il Consiglio di Fondazione ha inoltre consigliato di concedere il cofinanziamento di uno studio clinico di fase 1 per le distrofie muscolari congenite. Lo studio è diretto da Santhera Pharmaceuticals Ltd. e viene finanziato anche dall'associazione di pazienti americana CureCMD e dal fondo europeo ENDOSTEM.

Prof Markus Rüegg, Presidente



Dr. Thomas Meier, CEO



Santhera schafft Turnaround und macht wichtige Fortschritte bei der Produktentwicklung für mitochondriale und neuromuskuläre Erkrankungen.

Santhera berichtet über positive Entwicklungen zum operativen und finanziellen Turnaround. Letztes Jahr konnte der Nettobarmittelverbrauch dank erfolgreicher Umsetzung verschiedener Restrukturierungsmassnahmen deutlich gesenkt werden. Sowohl das operative (–7,3 Millionen CHF) wie auch das Nettoergebnis (–5,8 Millionen CHF) fielen besser aus als im Vorjahr. Zum Jahresende 2013 verfügte das Unternehmen über flüssige Mittel in der Höhe von 5,0 Millionen CHF. Die finanzielle Situation konnte seither mit dem Standby Equity Distribution Agreement mit YA Global Master und einer Privatplatzierung mit Neuinvestor IGLU Group weiter gestärkt werden. Damit ist die Geschäftstätigkeit bis weit ins Jahr 2015 gesichert.

Wie von der Generalversammlung 2013 beauftragt, hat Santhera im letzten Jahr die Produktpipeline bewahrt und weiterentwickelt und so deren Wert gesteigert. Im Zentrum stand die Vorbereitung zur europäischen Zulassung von Raxone® für die Behandlung von Leber Hereditärer Optikusneuropathie (LHON). Dazu erhob das Unternehmen weitere klinische Wirksamkeitsdaten. Santhera plant für Mai 2014 die Einreichung des Zulassungsantrags bei der Europäischen Arzneimittelbehörde, deren Entscheid für das erste Halbjahr 2015 erwartet wird. Zwischenzeitlich ermöglicht jedoch eine temporäre Zulassung in Frankreich, dass LHON-Patienten dort das Medikament schon vor der europäischen Zulassung erhalten können. Santhera kann damit erste Produktsätze mit Raxone® erzielen.

Santhera berichtet über positive Entwicklungen zum operativen und finanziellen Turnaround. Letztes Jahr konnte der Nettobarmittelverbrauch dank erfolgreicher Umsetzung verschiedener Restrukturierungsmassnahmen deutlich gesenkt werden. Sowohl das operative (–7,3 Millionen CHF) wie auch das Nettoergebnis (–5,8 Millionen CHF) fielen besser aus als im Vorjahr. Zum Jahres-

SANTHERA PHARMACEUTICALS

ende 2013 verfügte das Unternehmen über flüssige Mittel in der Höhe von 5,0 Millionen CHF. Die finanzielle Situation konnte seither mit dem Standby Equity Distribution Agreement mit YA Global Master und einer Privatplatzierung mit Neuinvestor IGLU Group weiter gestärkt werden. Damit ist die Geschäftstätigkeit bis weit ins Jahr 2015 gesichert.

Das zweite wichtige Entwicklungsprogramm von Santhera ist die Phase-III-Studie DELOS mit Catena®/Raxone® zur Behandlung von Duchenne-Muskeldystrophie. Der hierbei von Santhera verfolgte Therapieansatz unterscheidet sich erheblich von anderen, Genombasierten Strategien wie z. B. das Exon-Skipping. Ausserdem kommen in der DELOS Studie andere Endpunkte zur Auswertung, wodurch das Entwicklungsprogramm von Santhera nicht von kürzlich bekannt gewordenen Rückschlägen dieser Entwicklungsprogramme betroffen ist. Im April 2013 führte ein unabhängiges Expertengremium zudem eine Zwischenanalyse der laufenden Studie durch und empfahl die unveränderte Weiterführung. Für die DELOS-Studie werden erste zulassungsrelevante Daten im Mai 2014 erwartet. Diese Resultate für Patienten, die keine Steroide einnehmen, werden die weiteren regulatorischen Schritte bis zur Produktzulassung aufzeigen.

Weitere Fortschritte berichtete das Unternehmen letztes Jahr auch für die Zusammenarbeit mit den US National Health Institutes (NIH). Hier führt Santhera mit den NIH eine randomisierte, Placebokontrollierte Phase-II-Studie mit Catena®/Raxone® zur Behandlung primär-progredienter Multipler Sklerose durch. Studienteilnehmer können nach Abschluss der 24-monatigen Studiendauer in eine 12-monatige offene Verlängerungsstudie eingeschlossen werden. Santhera hat zudem von den NIH die exklusive Lizenz am Wirkstoff in dieser Indikation erworben.

Dr. Thomas Meier, CEO

ETUDES SUR LA L-CITRULLINE ET LA METFORMINE CHEZ LES PATIENTS SOUFFRANT DE LA DYSTROPHIE DE DUCHENNE ET BECKER

L'Hôpital universitaire pédiatrique des deux Bâle (UKBB) examine dans deux études l'efficacité d'une thérapie combinée de deux médicaments, la metformine et la L-citrulline. Ces études placées sous la direction du PD Dr Dirk Fischer, médecin chef à l'UKBB, sont destinées à des patients souffrant de la dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker.

La metformine est un antidiabétique utilisé pour abaisser une glycémie élevée ou en cas de résistance à l'insuline. Des études ont montré qu'une résistance à l'insuline est souvent présente chez des patients avec une dystrophie de Duchenne ou de Becker. Cela entraîne une pénétration réduite du glucose dans les cellules musculaires, provoquant ainsi une diminution de la force musculaire.

La L-citrulline est un acide aminé et un élément important du cycle de l'urée, dans lequel elle est convertie en monoxyde d'azote (NO). Le NO stimule la circulation sanguine et la production d'énergie dans le muscle. Elle est le pré-curseur naturel de la L-arginine que le corps peut lui-même produire mais en quantités insuffisantes pour couvrir les besoins.

Premiers résultats de l'étude sur les patients atteints de dystrophie musculaire de Becker.

Cette étude comprend 20 patients souffrant de dystrophie musculaire de Becker qui ont été traités pendant 3 mois par la citrulline et la metformine. L'évaluation effectuée sur 7 patients qui ont terminé l'étude a montré une nette amélioration de la distance parcourue (fig.1).

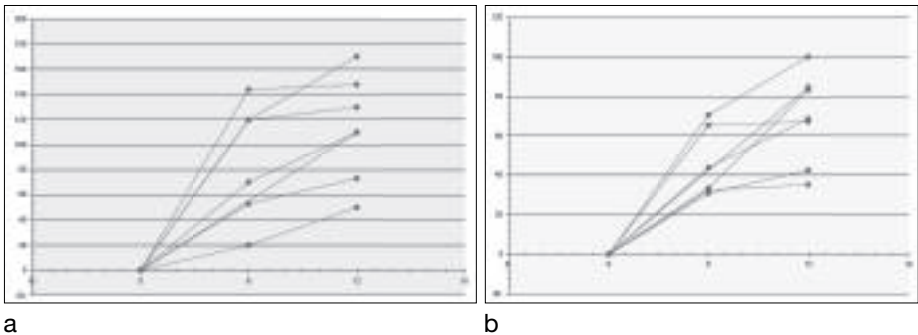


Fig.1: la figure représente l'augmentation de la distance parcourue en mètres (a) ou en pourcentage (b) de chaque patient souffrant de dystrophie musculaire de Becker.

ETUDES SUR LA L-CITRULINNE ET LA METFORMINE CHEZ LES PATIENTS SOUFFRANT DE LA DYSTROPHIE DE DUCHENNE ET BECKER

Cette étude sera terminée en septembre 2014 et les résultats définitifs sont attendus à fin 2014.

Cette étude est financée par la Fondation Lorenzo Piaggio, le pool de recherches de la clinique neurologique universitaire de Bâle, le Fonds de recherche de l'Université de Bâle et l'Association de recherche neuromusculaire de Bâle (Ne RAB).

Etude pilote sur les patients souffrant de la dystrophie de Duchenne.

L'UKBB a effectué également une étude pilote pendant 16 semaines sur 5 patients DMD pouvant encore marcher. On leur a administré de la L-argine (comme la L-citruline un précurseur NO) et de la metformine. Les patients ont très bien supporté les médicaments et l'on a observé une amélioration marquée des capacités motrices.

Etude présente sur les patients souffrant de la dystrophie de Duchenne.

Pour vérifier les résultats positifs de l'étude pilote, l'étude va se poursuivre en double aveugle (placebo) avec 50 patients souffrant de la dystrophie musculaire de Duchenne et âgés de 6,5 à 10 ans. Cette étude dure 26 semaines et inclut 3 visites.

Cette étude reçoit un soutien financier de la Fondation Suisse de Recherche sur les Maladies Musculaires, du Fonds national suisse de la recherche, du Fonds de recherche de l'Université de Bâle, de l'Association de la Suisse romande et italienne contre les myopathies et de la Schweizerische Muskelgesellschaft.

STUDIEN MIT L-CITRULLIN UND METFORMIN BEI PATIENTEN MIT MUSKEL-DYSTROPHIE DUCHENNE UND BECKER

Das Universitätskinderhospital beider Basel (UKBB) prüft in zwei klinischen Studien die Wirksamkeit der Kombinationstherapie mit den Medikamenten Metformin und L-Citrullin bei Patienten die unter Muskeldystrophie Becker und Duchenne leiden. Diese Studien werden von Herrn PD Dr. Dirk Fischer, Leitender Arzt Kinderhospital beider Basel (UKBB) geleitet.

Metformin ist ein Diabetesmedikament und wird zur Senkung des erhöhten Blutzuckers, sowie bei Insulinresistenz angewendet. Untersuchungen haben gezeigt, dass bei Patienten mit Muskeldystrophie Duchenne und Becker oft eine Insulinresistenz vorliegt, d.h. die Muskelzelle reagiert vermindert auf das Insulin und kann dadurch weniger Glucose aufnehmen, was zu einer Verminderung der Muskelkraft durch fehlende Energie führt.

L-Citrullin gilt als eine halbessentielle Aminosäure und ist ein wichtiger Bestandteil des Harnstoffzyklus, wo es zu Stickstoffmonoxid (NO) umgewandelt wird, was wiederum die Energieproduktion im Skelettmuskel stimulieren kann. L-Citrullin kann durch den menschlichen Organismus selbst hergestellt werden, allerdings sind die entstehenden Mengen nicht immer ausreichend, um den Bedarf zu decken.

Erste Ergebnisse der Studie bei Patienten die unter Muskeldystrophie Becker leiden.

In diese Studie wurden 20 Patienten mit Muskeldystrophie Becker eingeschlossen und über drei Monate mit Citrullin und Metformin behandelt. Erste Auswertungen bei 7 Patienten, die die Studie bereits abgeschlossen haben, zeigten eine messbare Verlängerung der Gehstrecke (Abb. 1).

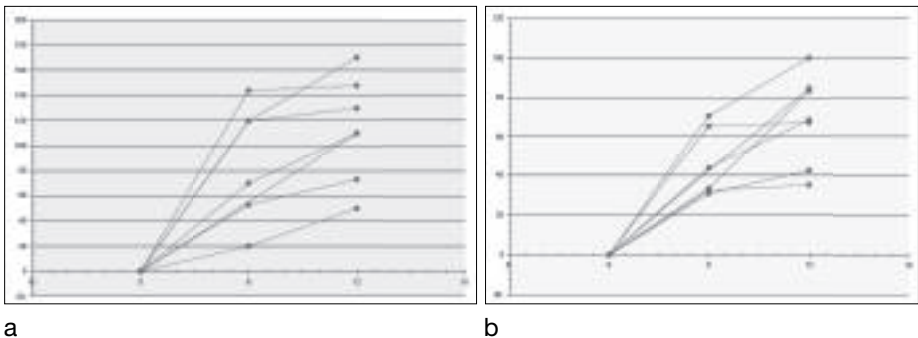


Abb 1.: Dargestellt wird die Zunahme der Gehstrecke in Meter (a) bzw. in Prozent (b) der einzelnen Patienten mit Muskeldystrophie Becker.

STUDIEN MIT L-CITRULLIN UND METFORMIN BEI PATIENTEN MIT MUSKEL-DYSTROPHIE DUCHENNE UND BECKER

Die Studie wird im September 2014 abgeschlossen sein. Die endgültigen Resultate werden für Ende 2014 erwartet.

Diese Studie wird von der Lorenzo Piaggio Stiftung, dem Forschungspool der Neurologischen Universitätsklinik Basel, dem Forschungsfonds der Universität Basel und dem Neuromuscular Research Association Basel (NeRAB) finanziert.

Pilotstudie für Patienten die unter Muskeldystrophie Duchenne leiden

Ebenfalls wurde am UKBB eine Pilotstudie über 16 Wochen mit der Aminosäure L-Arginin (wie Citrullin eine NO Vorstufe) und Metformin bei 5 gehfähigen Patienten mit Muskeldystrophie Duchenne durchgeführt. Hier zeigte sich eine exzellente Verträglichkeit und ebenfalls eine relevante Verbesserung der motorischen Fähigkeiten.

Aktuelle Studie bei Patienten mit Muskeldystrophie Duchenne

Um die positiven Ergebnisse der Pilotstudie zu verifizieren, wird aktuell eine doppelblinde, randomisierte, Placebo kontrollierte Studie mit an Duchenne Muskeldystrophie erkrankten Kindern im Alter von 6,5 bis 10 Jahren durchgeführt. Diese Studie dauert 26 Wochen und beinhaltet 3 Studienvisiten. In diese Studie sollen bis zu 50 Kinder eingeschlossen werden.

Diese Studie bekommt eine finanzielle Unterstützung durch die Schweizerische Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten, den Schweizerischen Nationalfonds (SNF), den Forschungsfond der Universität Basel die Association de la Suisse romande et italienne contre les Myopathies und durch die Schweizerische Muskelgesellschaft.

STUDI CLINICI SU L-CITRULLINA E METFORMINA IN PAZIENTI CON DISTROFIA DI DUCHENNE E BECKER

L'ospedale pediatrico universitario di Basilea (UKBB) esamina in due studi clinici l'efficacia della terapia combinata con i farmaci metformina e L-citrullina in pazienti con distrofia di Duchenne e Becker. Gli studi sono condotti dal Dr. Dirk Fischer, medico caposervizio all'ospedale pediatrico universitario di Basilea.

La metformina è un antidiabetico orale che viene utilizzato per abbassare livelli alti di glicemia, e nella resistenza all'insulina. Studi dimostrano che nei pazienti con distrofie muscolari spesso si riscontra resistenza all'insulina, che limita l'accesso di glucosio alle cellule muscolari e contribuisce quindi alla debolezza muscolare.

La L-citrullina è un aminoacido semiessenziale e una componente importante del ciclo dell'urea, durante il quale viene trasformata in monossido d'azoto (NO). Questa molecola è in grado di stimolare la produzione di energia nel muscolo. La L-citrullina può essere sintetizzata dall'organismo, ma le quantità prodotte non sempre bastano a coprirne il fabbisogno.

Primi risultati dello studio su pazienti con distrofia di Becker

In questo studio, 20 pazienti con distrofia di Becker sono stati trattati per tre mesi con metformina e L-citrullina. Le prime analisi dei dati dei sette pazienti che hanno già concluso le visite dimostrano un aumento della distanza percorsa a piedi (Fig. 1)

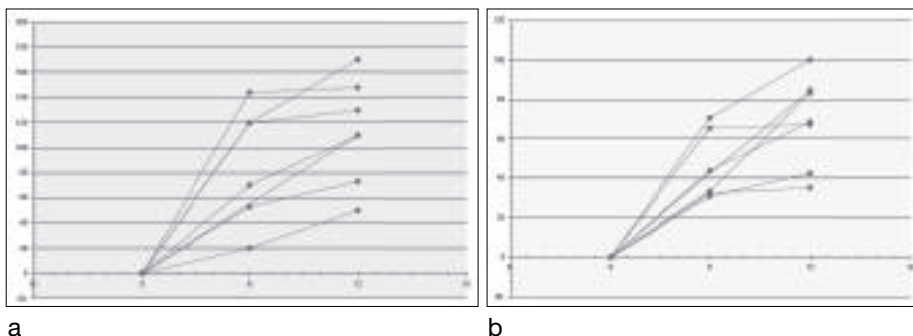


Figura 1: Aumento della distanza percorsa a piedi dai singoli pazienti trattati per 12 settimane con citrullina e metformina: in metri (a) e in percentuale (b).

STUDI CLINICI SU L-CITRULLINA E METFORMINA IN PAZIENTI CON DISTROFIA DI DUCHENNE E BECKER

Lo studio verrà completato nel settembre 2014, i risultati finali sono previsti per la fine del 2014.

Questo studio è sostenuto dalla Fondazione Lorenzo Piaggio, dal polo di ricerca della clinica neurologica universitaria di Basilea, dal fondo di ricerca dell'Università di Basilea e dalla Neuromuscular Research Association Basel (NeRAB).

Studio pilota in pazienti con distrofia di Duchenne.

Sempre all'ospedale pediatrico universitario di Basilea, uno studio pilota ha coinvolto 5 pazienti con distrofia di Duchenne ambulantanti, trattati con L-arginina (anch'essa, come la citrullina, precursore di NO) e metformina per 16 settimane. Lo studio pilota ha dimostrato un'ottima tollerabilità del farmaco e un miglioramento evidente delle capacità motorie.

Studio attuale in pazienti con distrofia di Duchenne

Per confermare i risultati dello studio pilota, è in corso uno studio randomizzato in doppio cieco e con controllo al placebo in bambini colpiti dalla distrofia di Duchenne di età compresa fra i 6,5 e i 10 anni. Questo studio dura 26 settimane, prevede tre visite e coinvolgerà fino a 50 pazienti.

Lo studio clinico è cofinanziato dalla Fondazione Svizzera per la Ricerca sulle Malattie Muscolari, il Fondo Nazionale Svizzero (FNS), il fondo di ricerca dell'università di Basilea, l'Association de la Suisse romande et italienne contre les myopathies e la Schweizerische Muskelgesellschaft.

ENGAGEMENTS FINANCIERS DE LA FONDATION

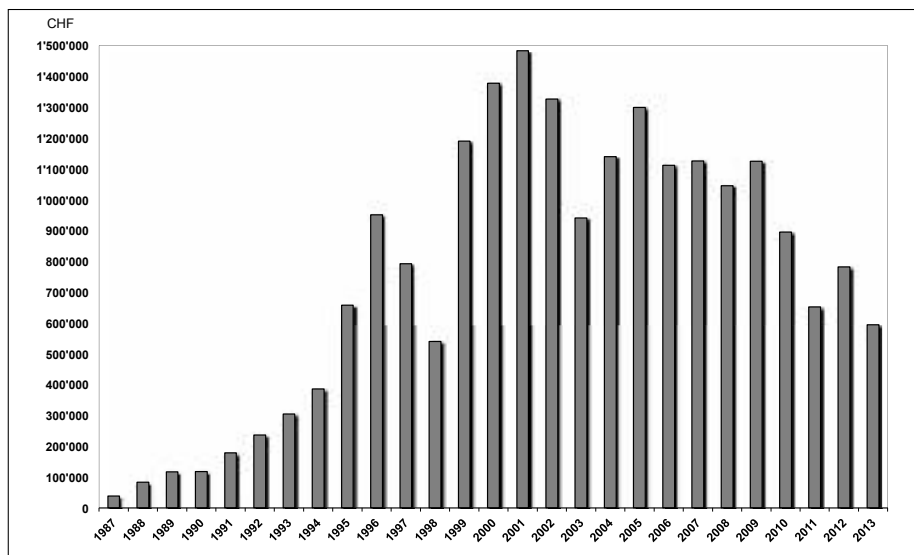
En 1987, la Fondation avait le plaisir d'attribuer la première bourse au Prof. Hans Moser de Berne pour un montant de Fr. 24'288.–. Ensuite, la situation s'est développée d'une façon réjouissante. En effet, notre soutien financier annuel a atteint un montant de l'ordre du million de francs. Ces dernières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

En 2013, les dépenses consacrées à la recherche se sont montées à 594'448.– milliers de francs en diminution par rapport à l'exercice précédent.

Le financement des bourses de recherche représente l'effort principal de la Fondation. Depuis sa création, en 1985, la Fondation a soutenu 67 chercheurs dans toutes les facultés de médecine de notre pays pour un montant total de Fr. 22'854'064.–

A fin 2013, elle a financé la 133^{ème} bourse.

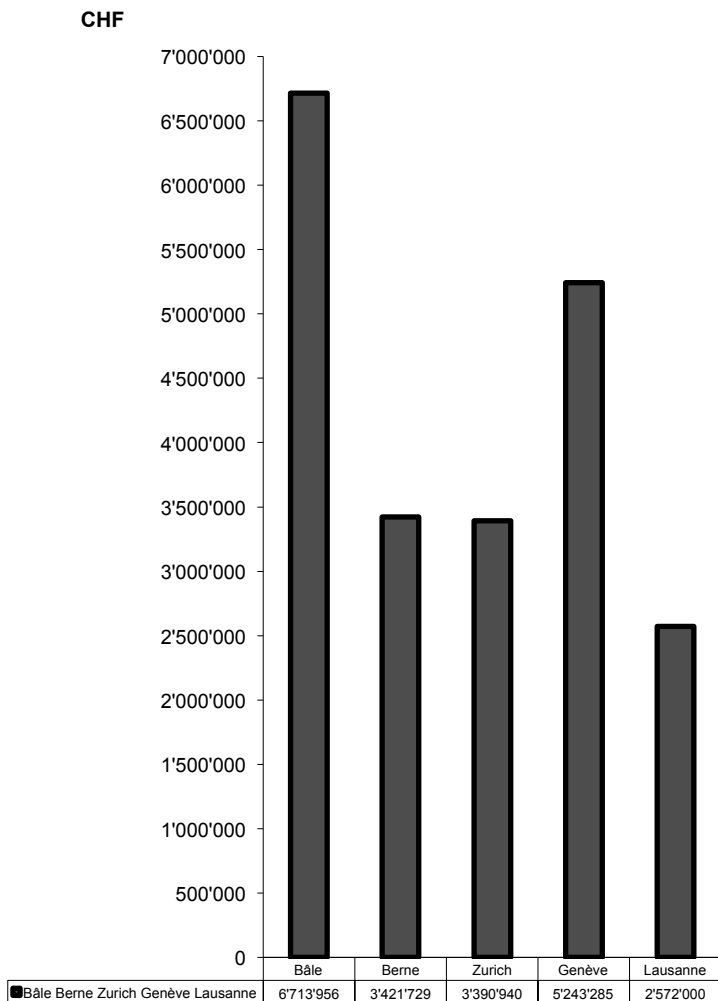
Evolution des dépenses consacrées à la recherche depuis 1987



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 2013)



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 Ménétrety, Hôpital Universitaire, Genève	*235'650.–
	Prof. Beat Trueb, Universität Bern	*121'050.–
	Dr Susan Treves, Dep. Anaestheisa, Universität Basel	+120'000.–
	Contribution aux frais de laboratoire	120'000.–
2003	Prof. H.R. Brenner, Institut Physiologie Universität Basel	+178'000.–
	Prof. L. Bernheim, Département physiologie, Uni Genève	*241'236.–
	Prof. N. Mermod, Biotech. Moléculaire, Uni Lausanne	*228'300.–
	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.–
2004	Dr. Denis Bron, Myovec, Obererlinsbach	90'000.–
	Prof. Christian Fuhrer, Institut Hirnforschung, Uni Zürich	*118'100.–
	Dr. Alex Odermatt, Abteilung für Nephrologie, Uni Bern	+179'850.–
	Prof. Markus Rüegg, Biozentrum Universität Basel	*202'400.–
	Contribution aux frais de laboratoire	120'000.–
2005	Dr Irina Agarkova, Institut Zellbiologie, ETH Zürich	+188'300.–
	Prof. Markus Rüegg, Biozentrum Universität Basel	+165'134.–
	Dr Susan Treves, Dep. Anaestheisa, Universität Basel	*122'420.–
	Dr Jacques Ménétrety, 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.–
	Prof. Bernhard Wehrle-Haller, Physiologie, Uni Genève	*166'920.–
	Contribution aux frais de laboratoire	140'000.–
2006	Prof. Ueli Aebi, Biozentrum, Universität Basel	*135'301.–
	Dr Pico Caroni, Friedrich Miescher Institut, Basel	*244'800.–
	Prof. Beat Trueb, Universität Bern	+180'000.–
	Dr Emmanuelle Roulet, Pharmacologie, Uni Genève	*131'146.–
	Dr Luca Boradori, Neurosciences, Uni Genève	+161'694.–
	Contribution aux frais de laboratoire	130'000.–
2007	Prof. Hans-Rudolf Brenner, Universität Basel	+169'700.–
	Prof. Julia Fritz Steuber, Universität Zürich	*125'550.–
	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. 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.–
2013	Prof. Peter Meister, Universität Bern	+151'200.–
	Prof. Christoph Handschin, Biozentrum Basel	*184'650.–
	Dr Stéphane König, (Labo L. Bernheim), Uni Genève	+174'744.–
	Dr Olivier M. Dorchies, Université de Genève	*106'118.–
	Dr Bernhard Wehrle-Haller, Université de Genève	60'048.–

Total

Fr. 19'934'905.–

+ 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 8 et 9 du rapport. Pour les années précédentes, ces informations se trouvent sur le site www.fsrmm.ch.

Die Forschungsthemen der Stipendiaten sind auf die Seiten 10 und 11 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 12 e 13 del rapporto. Per gli anni precedenti si prega di consultare il sito web www.fsrmm.ch.

WEITERE UNTERSTÜTZUNGSBEITRÄGE – AUTRES SOUTIENS FINANCIERS

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.–
Projet Omigapil (Dr Rudolf Hausmann)	126'000.–
Projet Autonomy (Dr Mohamed Bouri), EPFL	75'000.–

Total **Fr. 1'927'000.–**

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

Beitrag «European Neuro-Muscular Centre» (1994–2013) 754'098.–

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, 2013)	44'000.–
World Muscle Society Meeting, Geneva (2010)	8'500.–
TREAT-NMD Conference, Geneva (2011)	5'952.–
Kongressteilnahmen (1993, 1999)	1'260.–

Total **Fr. 238'061.–**

JAHRESRECHNUNG 2013

SSEM

Schweiz. Stiftung für die Erforschung der Muskelkrankheiten

Bilanz

	31.12.2013	31.12.2012
	CHF	CHF
Bankkonti BLKB & Bank Coop	1'083'662.11	1'239'019.72
Postcheckkonto	232'834.27	130'623.97
Mobililar	3'000.00	3'171.00
Übrige Forderungen	5'012.62	5'906.19
Wertschriften		
Obl. CHF-Inland	259'450.00	313'940.00
Obl. CHF-Ausland	81'800.00	285'840.00
Obl. Fremde Währungen	372'579.00	349'698.00
Aktien Inland	302'235.00	267'575.00
Aktien Ausland	114'278.00	112'848.00
Rev.conv.Notes	425'486.00	202'100.00
Immobilien-Fonds	144'550.00	0.00
Beteiligungen		
Santhera Pharmaceuticals Holding	55'800.00	58'500.00
Transitorische Aktiven	46'651.00	42'606.00
Total Aktiven	3'127'338.00	3'011'827.88
Stiftungskapital	40'000.00	40'000.00
Freies Kapital	2'956'400.88	2'823'886.98
Schwankungsreserven	0.00	0.00
Transitorische Passiven	0.00	15'427.00
Erfolg	130'937.12	132'513.90
Total Passiven	3'127'338.00	3'011'827.88

Erfolgsrechnung

	2013	2012
	CHF	CHF
Büro und Verwaltungskosten	7'980.10	14'190.95
Löhne/Soz.-Leist. Sekretariat	41'644.35	69'170.85
Mandate	40'170.00	0.00
Postcheckspesen	76.80	73.35
Bankspesen	15'103.66	10'362.39
Depotgebühren	3'454.50	3'003.57
Sitzungskosten	2'468.70	2'962.60
Reisespesen	2'785.45	2'089.60
Pauschalspesen/Miete	12'010.00	0.00
Aufwand Telethon	3'198.20	18'395.50
Infokosten (inkl. Magglingen)	28'565.40	12'113.80
Mitgliedschaft ENMC/AGFA	41'100.00	40'617.90
Kursverluste	54'070.13	25'909.37
Abschreibungen	4'022.50	14'250.00
Stipendien und Seminare	59'448.05	751'838.30
Diverses	2'033.90	100.80
Erfolg	130'937.12	132'513.90
Total Aufwand	984'068.86	1'097'592.88
Spenden	259'275.00	338'225.00
Legate	0.00	5'000.00
Téléthonspenden	600'000.00	650'000.00
Kapitalerträge	62'916.21	37'759.87
Kursgewinne	61'877.65	66'608.01
Total Ertrag	984'068.86	1'097'592.88

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 2013 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 entspricht.

PricewaterhouseCoopers AG

Thomas Blumer
Revisionsexperte
Leitender Revisor

Nina Roetne

Basel, 28. April 2014

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 Pricewaterhouse Coopers für die Prüfung der Jahresrechnung.

KOMMENTAR ZU DEN FINANZEN



Hanspeter Hagnauer

Der Jahresabschluss der Stiftung weist für das Jahr 2013 einen erfreulichen Überschuss von CHF 130'937.– aus.

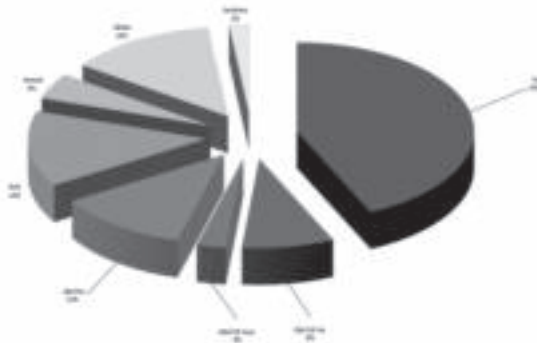
Die Einnahmen aus dem TELETHON bilden nach wie vor den Hauptteil unserer Einnahmen. Da der Telethon aber seit einigen Jahren stagniert oder sogar leicht rückläufig ist, müssen wir die Einnahmen etwas vorsichtiger budgetieren. Im letzten Jahr erhielten wir noch CHF 600'000.–.

Die übrigen Spenden beliefern sich auf CHF 259'275.–. Hervorzuheben sind hier erneunt die Einzelspenden der Fondation Sandoz von CHF 100'000.– und wiederum von der Starr Int. Foundation von USD 50'000.–.

Das Vermögen der Stiftung beträgt Ende 2013 rund CHF 3,1 Mio. und ist nach wie vor konservativ angelegt. Mühe bereiten uns die tiefen Zinsen für alle Obligationen, insbesondere im Schweizer Franken. Obligationen halten wir vor allem in dieser Währung, als Ergänzung dazu auch Titel in USD und in norwegischen Kronen. Als Folge dieses Anlagenotstandes sind die liquiden Mittel per Ende Jahr sehr hoch, sie betragen rund CHF 1,1 Mio.

Neu als Ergänzung zur üblichen Asset-Allocation halten wir neu auch Beteiligungen an den an der Börse kotierten Immobilien-Gesellschaften Swiss Prime Site und PSP Swiss Property.

Hanspeter Hagnauer, Kassier



Quelle: eigener Chart

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 «Partner Club» jährlich ein bis zwei Forschungsstipendien zu finanzieren. Gerne hätten wir in diesem Club 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 **Partner Clubs**.

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 club 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 **club dei partner**.



TELETHON 2013



Philippe Rognon



Près de 2,3 millions de francs lors du Téléthon 2013

En 2013, les Suisses et Suissesses ont fait preuve d'une belle solidarité à l'occasion du 26ème Téléthon puisque la somme récoltée devrait se monter à près de 2.3 millions de francs (boucllement des comptes définitifs au 30 juin 2013). Pour l'élaboration de l'affiche en Suisse romande, nous avons pu compter sur le soutien des enfants de l'ASRIM, atteints de myopathies.

Pour la Suisse allemande, nous avons pu compter sur le soutien de Viktor Röthlin, champion d'Europe de Marathon 2010, en compagnie de Luc et pour le Tessin de la marraine tessinoise Christa Rigozzi, Miss Suisse 2006, en compagnie 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 3% de la récolte de dons. Quelque 350 manifestations ont eu lieu en Suisse romande, une quarantaine au Tessin. En Suisse allemande, différentes ventes de peluches ont été organisées par des bénévoles à Bienne, Bâle, Zürich, Volketswil, Winterthur, Dättwil et Windisch, et par les pompiers à Neuenhof, Berne, Granges et Biberist.

Les responsables du Téléthon attachent beaucoup d'importance à la visite des organisateurs de manifestations. Les ambassadeurs ont visité un grand nombre de manifestations dans tous les cantons romands et dans les cantons de Berne et Soleure. 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 qui touchent essentiellement les enfants. Les dons versés dans notre pays restent en Suisse.

TELETHON 2013

Un montant de CHF 658'500.– servira à l'aide directe aux malades et à leurs familles par l'intermédiaire des associations participant au Téléthon, dont l'Association Suisse romande et italienne contre les myopathies (www.asrim.ch) qui a touché CHF 530'000.–. Le solde est réparti entre la Société Suisse pour la Fibrose Kystique (la Mucoviscidose www.cfch.ch) et quelques autres.

La FTAS financera cette année, à raison de CHF 550'000.–, la Fondation Suisse de recherches sur les maladies musculaires (www.fsrm.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 démontrent que dans un avenir proche, il sera possible de guérir certaines maladies rares d'origine génétique.



Les bénévoles du Valais accompagnés d'enfants se lancent dans une course à pied pour récolter des fonds pour le Téléthon.

TELETHON 2013

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

Le nombre de reportages des manifestations du Téléthon est important grâce à l'engagement chaque année des TV régionales en Suisse romande. Pour la 11ème fois, une grande soirée a eu lieu à Beaulieu Lausanne diffusée en direct le samedi 7 décembre sur la chaîne «la Télé» (Vaud-Fribourg) retransmise dans toute la Suisse. Un nombreux public était présent avec la participation d'artistes tels que Michel Jones, Florent Mothe, des sportifs tels que Sergeï Aschwanden, des chercheurs et des malades. La presse et surtout les radios locales sont également des artisans du succès du Téléthon.

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

C'est avec beaucoup de motivation que nous vous donnons rendez-vous pour le **27^{ème} Téléthon les 5 et 6 décembre 2014**. Le site Internet **www.telethon.ch** vous donne tous les renseignements utiles, un aperçu des dernières manifestations organisées depuis 2012 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 dernières éditions sur notre boutique en ligne.

Philippe Rognon, Responsable Coordination

TELETHON 2013



Les jeunes sapeurs pompiers du canton de Vaud sont fiers de vendre la peluche 2013.

TELETHON 2013



Philippe Rognon



Fast 2,3 Millionen Franken aus dem Telethon 2013

Die Schweizerinnen und Schweizer haben 2013 einmal mehr ihre Solidarität bewiesen: die Spenden anlässlich des 26ten Telethon betragen beinahe 2,3 Millionen Franken (die endgültigen Zahlen werden Ende Juni bekannt gegeben). Wir konnten auf die Unterstützung von Viktor Röthlin, Europameister im Marathon und Luc, der an einer Muskelkrankheit leidet, rechnen. Die beiden waren auf dem Plakat Telethon für die Deutschschweiz.

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 3% der gesammelten Spenden ausmacht. Freiwillige Helfer organisierten Veranstaltungen in Biel, Basel, Zürich, Volketswil, Winterthur, Dättwil und Windisch und die Feuerwehr war in Bern, Neuenhof, Grenchen und Biberist in Aktion. An all diesen Orten, wurden unter anderem die neuen Plüschtiere 2013, der kleine Tiger Joy verkauft. Leider sind diese Maskottchen in der Deutschschweiz noch nicht genug bekannt. Telethon verkauft in der Romandie jedes Jahr etwa 70'000 Stücke zum Preis von Fr. 12.–.

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 658'500.–, 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) und einige andere.

TELETHON 2013



Die Feuerwehr in Neuenhof (AG) im Einsatz.

Die FTAS wird 2014 die Schweizerische Stiftung für die Erforschung von Muskelkrankheiten (FSRMM) mit einem Betrag von Fr. 550'000.– und ein Forschungsprojekt der Schweizerischen Gesellschaft für Cystische Fibrose mit Fr. 50'000.– unterstützen. Diese Forschungsprogramme ermöglichen 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.

TELETHON 2013

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 **27. Telethon am 5. und 6. Dezember 2014.**

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, Verantwortlich Koordination



Die Feuerwehr in Bieberist (SO) in Aktion mit dem Verkauf von den Plüschtieren.



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)

Pour l'ASRIM, l'année 2013 a été riche en événements. Au chapitre des aides directes fournies à nos membres myopathes, toutes les requêtes adressées au service social et à l'administration ont été satisfaites pour autant qu'elles découlent de la liste des prestations à fournir. Par ailleurs, la totalité des événements annuels tels que les journées d'information, les journées régionales, le journal Entre-Nous, les camps de vacances et un vernissage d'oeuvres des membres de l'association, a été réalisée conformément à la feuille de route fixée par Bernard Schaffter en début d'année.



Bernard Schaffter

Les consultations pluridisciplinaires en neuro-musculation dont nous subventionnons la coordination, celles du CHUV en neuro-pédiatrie et des HUG ainsi que celles des hôpitaux tessinois se sont déroulées dans de très bonnes conditions. Par contre, les consultations adultes et de transition au CHUV ont posé problème pour certains de nos membres, d'où nos réactions dès début 2013. Actuellement après 4 séances au CHUV avec les responsables et la direction générale, un nouveau concept est en voie d'achèvement.

Les camps de vacances enfants et jeunes adultes ont également eu lieu dans des conditions maximales. Voici plusieurs années, deux camps enfants devaient être organisés en fonction plus ou moins des tranches d'âges. Depuis quelque temps, les enfants participant au camp sont de moins en moins nombreux. Les causes? Elles sont certainement plusieurs, à nous de les évaluer en partenariat avec les parents. Pour ce qui est du camp des jeunes adultes, là également, nous devons revoir la position de l'association car si l'âge prévu à l'époque pour y participer variait entre 16 et 24 ans, à ce jour, nous acceptons des membres proches de 30 ans. Il faut souligner que ce camp jeunes-adultes ne peut comprendre que 9 personnes.

Le site internet de l'ASRIM est en passe d'être totalement revu. Grâce à l'un des membres du comité, spécialiste en informatique, M. Santo Lerosse de Locarno, en collaboration avec M. Raoul Gianini et le personnel, un projet moderne sera finalisé très prochainement à des coûts raisonnables.

NOUVELLES DES ASSOCIATIONS • ASRIM

Autre satisfaction en 2013, celle de notre participation active et financière au projet d'assistance à la marche pour personne myopathes, projet d'exosquelette en partenariat avec la Fondation Suisse de Recherche sur les Maladies Musculaires, la Fondation suisse pour les téléthèses et l'Ecole polytechnique fédérale de Lausanne. L'étude et la finalisation de ce moyen auxiliaire intéressant, plus simple et léger que les précédents ou actuels, pourrait voir le jour d'ici 2017. Dans le comité de pilotage de ce projet siège notre collègue, Mme Yolande Joray; nous l'en remercions.

Au chapitre du personnel, c'est avec plaisir que nous avons accueilli en février 2013, Mme Mireille Michel qui a secondé avec tant de gentillesse et de disponibilité la responsable administrative. Dès le 1er mai 2013, nous avons salué l'arrivée de Mme Petra Benamo, assistante sociale à 40%, qui a remplacé Mme Monique Brandt. Nous apprendrons à mesurer tout son dynamisme, sa convivialité et ses idées novatrices en matière de prise en charge des membres, de l'organisation des journées d'information et régionales, ainsi que de la tenue de notre journal.

Il faut cependant aussi mentionner ce qui nous a préoccupés durant l'année passée. Je veux parler en premier lieu de la baisse constante de la contribution du Téléthon. Juste un chiffre pour éclairer le propos: voici 6 ou 7 ans, le Téléthon procurait une contribution totale de Fr. 3'200'000.– environ. En 2013, les dons se sont montés à Fr. 2'200'000.–. Cette baisse constante atteint de plein fouet l'ASRIM qui s'est vue attribuer une subvention diminuée depuis lors de près de 35%. C'est conséquent, malgré des aides pratiquement inchangées. Certes, l'Office fédéral des assurances sociales fournit toujours une contribution en fonction des aides à attribuer aux membres. A préciser que la subvention de l'Etat est étroitement liée à un contrat des prestations. Ce contrat se terminera à fin 2014. Là encore il s'agira d'être très attentif aux exigences et s'y soumettre.

Mais il faut être conscient que sans un retour aux chiffres d'il y a quelques années, l'ASRIM devra chercher d'autres sources de financement, du moins pour les aides et actions ponctuelles. La situation financière de l'ASRIM, malgré la baisse des dons Téléthon, a pu rester pratiquement équilibrée

Voici une année, le Comité de l'ASRIM a été informé que la Suisse italienne avait l'intention de créer une association contre les maladies génétiques rares. Cette entité s'est constituée le 21 juin 2013. Des séances entre présidents de l'ASRIM et de l'association de la Suisse italienne contre les maladies génétiques rares ont eu lieu à Berne en cours d'année passée.

NOUVELLES DES ASSOCIATIONS • ASRIM

Une convention entre les deux organisations est en voie de réalisation. Les responsables du Téléthon Tessin avaient estimé devoir rassembler sur leur territoire toutes les personnes victimes de maladies rares, y compris les myopathes pour leur faire bénéficier d'un encadrement purement local, ce qui n'existait pas auparavant. Durant plus de 3 ans, l'ASRIM a délégué périodiquement une assistante sociale pour la prise en charge des membres myopathes. Le Tessin a jugé insuffisant cet appui. Et comme le Téléthon Tessin récolte proportionnellement davantage de dons que la Suisse romande, les responsables tessinois ont décidé une séparation d'avec l'ASRIM. Nous devons admettre que cette situation devait se produire une fois ou l'autre. Reste à l'ASRIM à effectuer à temps voulu l'arrêt de toutes aides directes et indirectes aux membres myopathes tessinois. C'est encore une tâche importante qui attend les membres du comité et les collaboratrices pour cette année.

Durant l'année 2013, le comité s'est réuni à 8 reprises pour débattre des aides et autres objets de sa compétence. Le bureau, formé de la responsable administrative, des assistantes sociales et du président, a également siégé à plusieurs reprises. L'ASRIM a été représentée dans une douzaine d'organisations liées directement ou indirectement à notre association. Une formation continue a été effectuée par le personnel dans le domaine de chacune.

Au 31 décembre 2013, le nombre des membres déclarés à l'ASRIM demeure stable à environ 480. A cela il faut ajouter les sympathisants et les contacts divers. En chiffre rond, ce sont 950 personnes et institutions inscrites dans notre base de données.

En conclusion, nous tenons à rappeler que l'ASRIM est une association d'aide sociale et qu'à ce titre, en plus des moyens financiers nécessaires, un personnel ad hoc doit être en mesure de fournir ce qui est souhaité et demandé pour les personnes victimes de myopathies. Nous remercions sincèrement notre personnel administratif, social ainsi que le responsable des camps pour leur engagement sans faille. J'associe à ces remerciements, mes collègues du comité. Sans leur avis, leur conseil, leur soutien indéfectible à la cause, la tâche serait très compliquée. Qui a dit qu'une association n'était pas nécessairement un long fleuve tranquille?

Bernard Schaffter, président ASRIM

muskelkrank & lebensstark

Muskelgesellschaft

www.muskelgesellschaft.ch



muskelgesellschaft.ch



Franziska Mattes

Was wäre der Alltag ohne die vielen kleinen Dinge, die ihn uns erleichtern und versüssen? Die im Jahresbericht eingerahmten Bilder stehen stellvertretend für viele persönliche Gegenstände und Hilfsmittel unserer Mitglieder. Nicht die Behinderung steht damit im Vordergrund, sondern vielfältige «Dinge», die zu persönlichen Glücksmomenten durch den Tag führen und so auch ein hartes Schicksal erträglicher machen.

Hinter den vielfältigen Tätigkeiten der Muskelgesellschaft stehen Menschen, hilfsbereite und verantwortungsbewusste Menschen mit und ohne Behinderung, die in ihrem Dasein mehr sehen, als eine blossе Existenz. Dieses grossartige Engagement trägt die Schweizerische Muskelgesellschaft und alle, die ihre Arbeit unterstützen. Wie ein Bilderrahmen das umgebende Bild veredeln kann, versucht die Muskelgesellschaft, freiwillig erbrachte Arbeitsleistungen, kostenlose Dienstleistungen und finanzielle Zuwendungen zu einem höheren Ganzen zusammen zu fügen.

Dienstleistungen und Tätigkeiten 2013 im Kurzüberblick

BERATUNG UND INFORMATION

Direktunterstützung für Betroffene und Angehörige	49'038 Franken
Direkt gesprochene Gesuche (Härtefälle)	21 Gesuche
Bearbeitungszeit von Love Ride – Gesuchen	193 Stunden
Bearbeitete und eingereichte Gesuche (Eingänge 2012)	30 Gesuche
Anzahl genehmigte Gesuche	21 Gesuche
Unterstützungsbeitrag für unsere Mitglieder	59'613 Franken

KONTAKT- UND SELBSTHILFEGRUPPEN

Anzahl Kontakt und Selbsthilfegruppen	37 Gruppen
Gruppengrössen	5–48 Personen
Anzahl Treffen	81 Treffen
In den Selbsthilfegruppen engagiert	413 Personen
Direktunterstützung der Selbsthilfegruppen	59'613 Franken

NEWS DER GESELLSCHAFTEN • MUSKELGESELLSCHAFT

FERIENANGEBOTE UND LAGER

Computerlager für Kinder und Jugendliche in Gontenschwil (AG), 9.–16. Februar 2013	Teilnehmende: 9 Betreuungspersonen: 20
Sommerlager für Kinder und Jugendliche in Melchtal (OW), 13.–27. Juli 2013	Teilnehmende: 13, Betreuungspersonen: 27, davon Zivildienstleistende: 2
Ferien für junge und jung gebliebene Erwachsene in Boldern (ZH), 27. Juli–10. August 2013	Teilnehmende: 11, Betreuungspersonen: 26, davon Zivildienstleistende: 3
Ferien für junge und jung gebliebene Erwachsene in Delémont (JU), 3.–17. August 2013	Teilnehmende: 13, Betreuungspersonen: 33, davon Zivildienstleistende: 4
Hüttentouren «Der Berg ruft» – in Zusammenarbeit mit Procap Sport und dem SAC. Lom-bachalp (BE)*, Chasseral (JU)*, Spitzmeilen-hütte Pizol (SG), Brochhütte Meiringen (BE), Corno Griess, Nufenenpass (TI)*, Rughubel Engelberg (OW)* – *nicht durchgeführt wegen schlechtem Wetter	Teilnehmende (im Rollstuhl oder behinderte Fussgänger): 4; Begleit- und Träger-personen: 29

VERANSTALTUNGEN FÜR BETROFFENE

Die anerkannten Kernkompetenzen der Muskelgesellschaft werden jährlich wiederkehrend an Informationsveranstaltungen weiter gegeben. Hier eine Auswahl der verschiedensten Anlässe:

Social Media – kann ich das? Brauch' ich das überhaupt?	22. Januar
Anlass zum 3. Internationaler Tag der seltenen Krankheiten	(29.2.) 23. Februar
Care Training für Eltern von muskelkranken Kindern (drei Module)	15. März/5. Juli/ 8. November
ALS Care Training (vier Module)	11. April/23. Mai/ 26. Sept./21.Nov.
Infoveranstaltung «Trends und Entwicklungen im Bereich elektronische Hilfsmittel»	23. Oktober
5. Neuromuskuläres Symposium des Neuro-muskulären Zentrums	24. Oktober

Myosuisse & Regionale Neuromuskuläre Zentren

Initiator und Ursprung des Netzwerks Myosuisse ist die Schweizerische Muskelgesellschaft. Sie unterstützt diesen Bereich jährlich mit rund einer Viertel Million Franken. Myosuisse beinhaltet nebst den Regionalen Muskelzentren, dem Fachlichen Beirat, dem Fachverzeichnis und dem Patientenregister auch den bestehenden Lehrstuhl in Basel, inkl. die anteilige Unterstützung eines Forschungsprojekts. Inhaber dieses Lehrstuhls ist der Vizepräsident der Schweizerischen Muskelgesellschaft Prof. Dr. med. Dr. phil. Michael Sinnreich.

Träger von Myosuisse sind neben der Muskelgesellschaft die Association de la Suisse Romande et Italienne contre les Myopathies ASRIM und die Schweizerische Stiftung zur Erforschung der Muskelkrankheiten FSRMM. Gemeinsam sind wir bestrebt, die bestmögliche Versorgung in diesem Bereich der seltenen Erkrankungen zu leisten und weiterzuentwickeln im Sinne von muskelkranken Menschen, auch und besonders in Zeiten der Budget- und Leistungskürzungen im Gesundheits- und Sozialwesen. Auch 2013 konnten wir erneut mit allen Fachpersonen zusammen viel erreichen und die Betreuung von muskelkranken Menschen erfolgreich sicherstellen.

Information und Öffentlichkeitsarbeit

Öffentlichkeitsarbeit ist eine wichtige Aufgabe der Muskelgesellschaft. Der Spendenmarkt ist hart umkämpft und die Informationskanäle werden immer vielfältiger. Darauf reagiert die Muskelgesellschaft mit einem zukunftsweisenden Konzept, das seine Wurzeln in der «alten» Idee eines Lehrmittels für Schulen hat. Bereits gegen Ende des Jahres 2013 wurde der externe Projektleiter Stefan Ribler, Dozent an der FHS St.Gallen, verpflichtet. Als erstes Ergebnis dieser Zusammenarbeit entstand ein Grobkonzept, das die wichtigsten Teilprojekte umreisst und beschreibt. Daran wird im 2014 weiter gearbeitet.

Wie jedes Jahr durfte die Muskelgesellschaft am Pre- und am Love Ride als Partnerin teilnehmen. Die erfreulichen Resultate ermöglichen zahlreichen muskelkranken Menschen betreute Ferien und ihren Angehörigen eine Auszeit vom anspruchsvollen Alltag.

Mittelbeschaffung

Den Rahmen für unsere Dienstleistungen zugunsten muskelkranker Menschen bilden die Finanzen. Es ist uns auch im 2013 geglückt, die dazu nötige Basis gut stabil zu halten und rund 1,5 Millionen Franken zu erwirtschaften. Dank vielseitiger Unterstützung ist dieses Resultat wieder gelungen. Wir freuen uns, dass es wiederum geglückt ist, neue Finanzierungsmöglichkeiten zu erschliessen und die treuen Partnerschaften zu erhalten. Neben der Unterstützung durch Dritte ergaben auch die Eigenleistungen leichte Mehreinnahmen. Sie resultieren aus den Ferienlagern und Kursen, den Einnahmen durch Inserate in der Mitgliederzeitschrift und dem Verkauf von Publikationen, sowie insbesondere der Briefmarken und der Autobahnvignetten.

Dank

Wir danken unseren Partnern für ihr Vertrauen. Namhafte Beträge erhielten wir erneut vom Love Ride, von Botschafter Alex Frei und unserem langjährigen Firmenpartner, der Baumarktkette Jumbo Markt AG. Wir bedanken uns auch beim Silvesterlauf und dem TVU, der Credit Suisse, der Zürich Versicherung, der Swiss Re und allen Weiteren, die jedes Jahr immer wieder ein offenes Ohr für unsere Anliegen haben.

Unser vollständiger Jahresbericht 2013

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

Das European Neuromuscular Center (ENMC), mit Sitz in Baarn, Holland, wurde vor mehr als 20 Jahren von europäischen Patientenorganisationen gegründet. Mittels Workshops können spezifische Fragestellungen der neuromuskulären Forschung geklärt werden.

Die Geschäftsleitung setzt sich aus europäischen Organisationen (darunter die FSRMM) zusammen, welche die Durchführung der Workshops und die Administration des ENMC finanziell unterstützen. Interessenten können zweimal im Jahr einen Antrag auf einem Workshop stellen, in dem die Themen, die Ziele der Diskussion, die gewünschte Teilnehmern sowie die Wirkung in Bezug auf Forschungsfortschritte dargestellt werden. Die Anträge werden von einem wissenschaftlichen Beirat nach verschiedenen Kriterien überprüft und ausgewählt. Pro Halbjahr werden im Schnitt etwa 10 Anträge gestellt und 3–4 bewilligt. Für den erfolgreichen Antragsteller übernimmt ENMC die Kosten sowie die Gesamtorganisation und Logistik des Workshops.

Im Jahr 2013 wurden acht Workshops organisiert. Die Themen widerspiegeln den Trend der letzten Jahre, dass in vielen Bereichen immer mehr Kollaborationen für eine hohe Qualität in der Patientenpflege und in der Diagnose stattfindet. Auch werden mehr klinische Studien geplant und mehr internationalen Konsortien für eine bessere Vernetzung der Forschung gegründet.

Einige Beispiele sind: der Workshop Nr. 196 über geeignete klinische Parameter für inflammatorische peripheren Neuropathien, der Workshop Nr. 199 über die Gründung eines Konsortium für FHL1-Myopathien, der Workshop Nr. 202 über den Design klinischer Studien für Calpainopathien und der Workshop Nr. 203 über den Umgang mit respiratorischen Komplikationen in den kongenitalen Muskeldystrophien. Die komplette Liste und die entsprechende Berichte sind auf www.enmc.org ersichtlich.

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 nove a dieci borse per una ricerca all'anno. Si potrebbe finanziare una in più se 1000 à 1500 sostenitori versassero un contributo annuo di **fr. 50.-**.

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 giunto. 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/fr/faire-un-donpartenaires/comment-faire-un-don

Schicken Sie bitte diese Anmeldung an die folgende Adresse oder einfach auf www.fsrmm.ch/spendenpartner/wie-spenden

Vogliate spedire questa iscrizione al seguente indirizzo o su www.fsrmm.ch/it/donazioni-e-partner/come-donare

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: _____

