




PROJETS 2025

- OBJECTIFS DE NOTRE PROGRAMME DE RECHERCHE
- PROJETS DE RECHERCHE 2025
- PARTENAIRES + DONATEURS
- CHIFFRES + FAITS

www.fsrmm.ch

SOMMAIRE

- 
- 3 EDITORIAL
 - 4 LES OBJECTIFS DE NOTRE PROGRAMME DE RECHERCHE
 - 8 PROJETS DE RECHERCHE 2025
 - 26 PARTENAIRES + DONATEURS
 - 27 CHIFFRES + FAITS
 - 28 CONTACTS & AUTRES INFORMATIONS

EDITORIAL

L'action est l'antidote du désespoir.

JOAN BAEZ



40 ans de FSRMM ! En 1985, les connaissances sur les maladies héréditaires neuromusculaires étaient encore très rudimentaires. Très peu de médecins avaient acquis, au cours de leur formation, des connaissances sur les différentes formes de maladies, leur évolution et leur fréquence dans la population, et même les centres spécialisés n'existaient que de manière isolée dans le monde. Des thérapies n'étaient pas disponibles. Pour les parents et les enfants concernés, il était donc difficile d'obtenir ne fût-ce qu'un diagnostic fiable.

C'est dans ce contexte que les fondateurs de la FSRMM se sont fixé pour objectif de soutenir et de faire avancer la recherche dans ce domaine en Suisse. Depuis sa création, la fondation a financé 207 projets de recherche dans 8 universités et centres hospitaliers suisses pour un montant total d'environ 34 millions de francs. A 14 reprises déjà, elle a invité les chercheurs suisses à un séminaire de 3 jours à Macolin dans le but de promouvoir l'échange scientifique et la collaboration ainsi que d'encourager les jeunes diplômé*es à se spécialiser dans ce domaine de recherche.

La fondation soutient également le registre des patients atteints de NMD tenu à l'Hôpital de l'Île. Elle a participé à la création de 7 centres de référence musculaires dans toute la Suisse, afin d'assurer des soins plus qualifiés aux patients et à leurs proches, ainsi que la formation continue du personnel soignant spécialisé. La FSRMM participe également activement et financièrement aux ateliers du « European Neuro Muscular Center ». Par ailleurs, la fondation a versé des contributions substantielles à deux start-ups afin de permettre le développement de premières substances actives.

La Suisse dispose aujourd'hui sur plusieurs sites de spécialistes reconnus dans le domaine des maladies neuromusculaires. En collaboration avec des scientifiques du monde entier, des progrès importants ont été réalisés et les premières substances actives destinées à les traiter ont été mises sur le marché. Avec le soutien de nos généreux donateurs, la FSRMM continuera à s'engager pour une compréhension encore plus approfondie des mécanismes de ces maladies et pour le développement de substances actives – fidèle notre devise : agir au lieu de désespérer.

ME ALAIN PFULG, AV., PRÉSIDENT DE LA FONDATION

LES OBJECTIFS

DE NOTRE PROGRAMME DE RECHERCHE

OBJECTIF 1

LA RECHERCHE
FONDAMENTALE

OBJECTIF 2

LE DÉVELOPPEMENT
DE NOUVEUX
PROTOCOLES
THÉRAPEUTIQUES

OBJECTIF 3

L'EXTENSION DE
L'INFRASTRUCTURE
MÉDICALE

OBJECTIF 4

LE DÉVELOPPEMENT
DE MEILLEURS
OUTILS DE DIAGNOSTIC

OBJECTIF 5

LE SOUTIEN APPORTÉ
AUX ÉTUDES
PILOTES ET AUX
ESSAIS CLINIQUES

OBJECTIF 6

LA PROMOTION DES
ÉCHANGES ET
DES COLLABORATIONS



LA RECHERCHE FONDAMENTALE

La plupart des myopathies rares ont une origine génétique. Des erreurs ou des défauts dans un gène conduisent à la présence de protéines défectueuses ou à l'absence de certaines protéines dans l'organisme. Selon la fonction et le rôle joués par ces protéines, certains processus biologiques s'en trouvent endommagés. Ceci conduit souvent à une série de problèmes qui déterminent en définitive le tableau clinique d'une myopathie. Une situation similaire à l'absence d'une seule « dent » sur une roue crantée qui conduit à des anomalies considérables dans le fonctionnement d'une machine de production. Il est fondamental de recenser les gènes défectueux responsables et d'identifier les processus qui fonctionnent « anormalement », afin d'en déduire à quel niveau il est possible d'agir pour limiter les dommages et traiter les causes potentielles. La recherche fondamentale permet d'acquérir le savoir pour trouver des approches thérapeutiques efficaces.

LE DÉVELOPPEMENT DE NOUVEAUX PROTOCOLES THÉRAPEUTIQUES

La recherche de protocoles thérapeutiques possibles débute dès que les gènes responsables et les processus perturbés ont été clairement identifiés. Il peut s'agir de principes actifs, qui remettent un processus perturbé en bon ordre de fonctionnement, ou de thérapies conduisant à corriger le gène défectueux. La première piste est généralement plus simple. Elle ne conduit certes pas à une rémission complète, mais apaise les symptômes et améliore par conséquent la qualité de vie ainsi que l'espérance de vie du patient. La deuxième piste est nettement plus complexe, mais elle vise une guérison complète et s'oriente actuellement dans deux directions:

1. La thérapie génique tente, par le développement de molécules spécifiques, de contourner le gène défectueux ou d'insérer des gènes sains par vectorisation. Les thérapies géniques sont développées spécifiquement pour chaque mutation génétique et ne sont appropriées que pour un certain groupe de patients.

2. La thérapie cellulaire tente d'enrichir les réserves naturelles de cellules souches présentes dans l'organisme par l'apport externe de cellules de donneurs sains, ou par prélèvement sur le patient de cellules souches,



dont le gène défectueux est ensuite réparé en laboratoire avant réimplantation dans l'organisme.

OBJECTIF 3 L'EXTENSION DE L'INFRASTRUCTURE MÉDICALE

Concernant les cas de maladies rares, l'expérience des médecins de famille ou des médecins hospitaliers est souvent très réduite voire inexistante. Pour cette raison, il est essentiel que les patients puissent consulter dans des centres de proximité spécialisés. Ces centres devraient être en mesure de prendre en charge ces patients de manière interdisciplinaire, afin de traiter tous les aspects de la maladie chronique et dégénérative. Pour les études cliniques (voir Objectif 5), il est en outre important que tous les patients soient enregistrés et identifiés avec leurs mutations et leurs traitements, et que leurs données soient à disposition des centres cliniques sur le plan national et international.

OBJECTIF 4 LE DÉVELOPPEMENT DE MEILLEURS OUTILS DE DIAGNOSTIC

Un enregistrement et un suivi précis des modifications physiologiques et anatomiques chez le patient durant l'évolution de la maladie sont extrêmement importants. Les outils de diagnostic aident à proposer des traitements individualisés taillés sur mesure, à comparer l'efficacité des thérapies et à les ajuster si nécessaire.

OBJECTIF 5 LE SOUTIEN APPORTÉ AUX ÉTUDES PILOTES ET AUX ESSAIS CLINIQUES

Au terme de la phase de recherche préclinique en laboratoire, il est nécessaire de mener des études cliniques sur des sujets sains (phase I) respectivement des sujets atteints par la maladie (phase II et III) pour le développement d'un nouveau médicament. Sans données statistiquement fiables sur la sécurité et l'efficacité, aucun médicament ne sera autorisé.

La Phase I sert à mesurer l'absorption d'un principe actif par l'organisme, à définir sa biodisponibilité et à collecter les premières données en matière de tolérance. Les études de phase I sont généralement menées sur des volontaires en bonne santé et comprennent un groupe de contrôle.

La Phase II sert à rassembler les premières données sur l'efficacité et la tolérance respectivement la sécurité du médicament, en outre est contrôlée la corrélation entre dose et effet. En règle générale, seules des personnes concernées par la maladie en question participent à ces études. Les études de phase II sont parfois réalisées avec un groupe de contrôle.

La Phase III doit enfin établir et prouver sur le plan statistique l'efficacité et la sécurité d'un médicament par rapport à un placebo. Pour cette raison, il est nécessaire de disposer d'un nombre de patients plus élevé, recrutés selon les critères d'inclusion et d'exclusion, afin de garantir le résultat le plus pertinent possible. Les études de phase III sont menées en double aveugle, c'est-à-dire ni le médecin traitant, ni les participants ne savent si le médicament contient un placebo ou le principe actif

Au terme d'une phase III (dans de rares cas d'une phase II), couronnée de succès, une autorisation de commercialisation du médicament peut alors être sollicitée auprès des autorités compétentes. Les études cliniques sont en règle générale très coûteuses et nécessitent une coordination diligente des médecins et hôpitaux concernés. En raison du faible nombre de participants potentiels, les études consacrées à des maladies rares sont particulièrement difficiles à mettre en œuvre. Par conséquent, leur durée est généralement nettement plus longue que celle d'études relatives à des pathologies fréquentes.

Les études pilotes sont conduites avec un nombre limité de patients, afin de déceler par anticipation les effets potentiels d'un traitement, de définir des méthodes de mesure, de tester des formes galéniques. Le plus souvent, les études pilotes sont réalisées avec des médicaments bénéficiant déjà d'une autorisation en vue d'autres utilisations et dont les caractéristiques de tolérance et de sécurité sont connues.

OBJECTIF 6 LA PROMOTION DES ÉCHANGES ET DES COLLABORATIONS

En recherche, et très spécifiquement celle portant sur les maladies rares, la collaboration internationale est essentielle. Ainsi les découvertes peuvent être évaluées et diffusées rapidement. L'échange des connaissances et des compétences garantit une validation et un développement continus des approches thérapeutiques.

PROJETS DE RECHERCHE

2025

OBJECTIF 1 LA RECHERCHE FONDAMENTALE

PROJET « BERSINI » . BOURSE PHILIPPE FERREYROLLES

Biofabrication d'un modèle de muscle humain pour l'étude des altérations du microenvironnement musculaire dans les dystrophies

La fibrose musculaire est une caractéristique commune aux maladies musculaires génétiques et aux altérations musculaires liées à l'âge. Elle constitue également un obstacle à l'efficacité des thérapies visant à ralentir la progression des lésions musculaires. L'influence du système vasculaire est souvent sous-estimée : en cas de fibrose, les capillaires qui alimentent normalement les fibres musculaires perdent leur fonction. Dans ce projet, mon objectif est d'examiner les mécanismes à l'origine des lésions vasculaires et de la perte de fonction musculaire. Pour ce faire, j'utilise un modèle à micro-échelle de muscle humain vascularisé, conçu pour reproduire l'environnement fibrotique caractéristique de la dystrophie musculaire de Duchenne. Ce modèle permet d'analyser avec précision des aspects essentiels de la fibrose, tels que la perturbation de la perméabilité vasculaire et l'accumulation de cellules inflammatoires. L'objectif ultime de cette recherche est de développer des approches thérapeutiques capables de protéger le système vasculaire et, par conséquent, de ralentir la progression de la fibrose musculaire.

DIRECTION DE PROJET: DR. SIMONE BERSINI
LIEU: ENTE OSPEDALIERO CANTONALE
DI LUGANO

COÛT GLOBAL 2025 - 2027: CHF 185'000.--
COÛTS DU PROJET EN 2025: 61'666.--

PROJET « HANDSCHIN »

De nouveaux facteurs pour la stabilisation des synapses neuromusculaires

La synapse neuromusculaire joue un rôle essentiel dans la contraction musculaire et, par conséquent, dans la santé des muscles squelettiques. Dans de nombreuses maladies neuromusculaires, cette connexion est altérée, affectant principalement les muscles à contraction rapide. Nos recherches ont révélé que les synapses neuromusculaires produisent des facteurs distincts selon qu'elles se trouvent dans des muscles à contraction lente ou rapide. Il est particulièrement frappant de constater que ces facteurs sont régulés à la baisse en cas de lésion de l'innervation musculaire dans les muscles à contraction rapide, un phénomène caractéristique de nombreuses maladies réduction de ces facteurs dans les muscles suffisait à induire des altérations de la synapse neuromusculaire et des fibres musculaires à contraction rapide. Ces changements se traduisent par des déficits en force de préhension, en démarche et en équilibre, comme observé dans de nombreuses pathologies neuromusculaires. Nous souhaitons désormais explorer le potentiel thérapeutique de ces facteurs en les restaurant dans les muscles dont la synapse est altérée, afin d'évaluer leurs effets sur la régénération neuromusculaire. Par ailleurs, nous cherchons à élucider les mécanismes sous-jacents pour développer de nouvelles stratégies thérapeutiques ciblant les maladies neuromusculaires.

DIRECTION DE PROJET:
PROF. CHRISTOPH HANDSCHIN
LIEU: UNIVERSITÉ DE BÂLE

COÛT GLOBAL 2025 – 2026: CHF 196'944.--
COÛTS DU PROJET EN 2025: CHF 96'541.--

PROJET « SANDERSON »

Mécanismes moléculaires de la perturbation de la transmission du signal dans la myasthénie grave par des combinaisons d'auto-anticorps

Le principal symptôme de la myasthenia gravis est la faiblesse musculaire. Cette maladie résulte d'un dysfonctionnement du système immunitaire qui entraîne la production d'auto-anticorps par l'organisme. Les anticorps sont des molécules sécrétées par des globules blancs spécialisés, les lymphocytes B. Ils se lient aux agents pathogènes tels que les virus et les neutralisent. Dans les maladies auto-immunes, pour des raisons inconnues, les lymphocytes B fabriquent des anticorps dirigés contre les constituants normaux du corps. Dans la myasthenia gravis, ces auto-anticorps perturbent la communication entre les motoneurones et le muscle. Les mécanismes impliqués restent encore incompris. Nous avons mis au point une technique d'isolation des auto-anticorps de populations spécifiques lymphocytaires B provenant du sang des patients. A l'aide d'un modèle de culture fibre musculaire/neurone, dont nous disposons dans notre laboratoire, nous proposons d'étudier comment les auto-anticorps individuels des patients et leurs combinaisons interagissent avec les jonctions neuromusculaires et impactent leur fonctionnement. Ainsi, cette étude permettra de mieux comprendre les mécanismes pathologiques de la myasthenia gravis et de mettre au point de nouveaux traitements.

DIRECTION DE PROJET:
DR NICHOLAS SANDERSON
LIEU: HÔPITAL UNIVERSITAIRE DE BÂLE

COÛT GLOBAL 2023 – 2025: CHF 160'674.--
COÛTS DU PROJET EN 2025: CHF 53'558.--



PROJET « CASTETS »

Mécanismes pathologiques du déficit en VMA21

Les mutations dans le gène VMA21 sont responsables de plusieurs maladies, incluant une myopathie autophagique et une maladie congénitale du foie. Les mécanismes expliquant l'atteinte sélective du muscle ou du foie chez ces patients ne sont pas compris. Le but du projet est de déterminer les rôles joués par VMA21 dans les tissus musculaires et non-musculaires. Pour cela, nous développerons deux modèles murins : chez l'un, le gène VMA21 est inactivé que dans les muscles, ce qui permettra de mieux comprendre la fonction de VMA21 dans l'homéostasie musculaire et d'identifier de nouvelles cibles régulées par VMA21. Dans le deuxième modèle, VMA21 est désactivé dans tous les tissus et permettra de comparer les conséquences de la perte de VMA21 dans différents tissus et d'identifier des processus permettant de compenser cette perte dans les tissus non atteints. Le projet permettra ainsi de définir à long terme des stratégies thérapeutiques pour limiter les pathologies liées à VMA21.

DIRECTION DE PROJET:
PROF. PERRINE CASTETS
LIEU: UNIVERSITÉ DE GENÈVE

COÛT GLOBAL 2023 – 2025: CHF 182'293.--
COÛTS DU PROJET EN 2025: CHF 63'720.--

LE DÉVELOPPEMENT DE NOUVEAUX PROTOCOLES THÉRAPEUTIQUES

PROJET « ALLAIN-SINNREICH »

Comment MBNL1 se lie aux séquences d'ARN répétées pour améliorer les traitements de la dystrophie myotonique de type 1

La dystrophie myotonique de type 1 (DM1) est une forme fréquente de dystrophie musculaire. Elle résulte de l'interaction anormale entre la protéine MBNL1 et des séquences répétées d'un ARN spécifique. Cette interaction entraîne la formation d'un agrégat anormal dans le noyau cellulaire, empêchant MBNL1 d'exercer sa fonction principale : le traitement des ARN. En conséquence, des dysfonctionnements cellulaires apparaissent. Le laboratoire Sinnreich a identifié une molécule prometteuse capable de dissocier partiellement cette interaction. Elle corrige certaines anomalies et améliore les troubles musculaires dans un modèle animal. Pour mieux comprendre son mécanisme d'action, deux équipes de recherche collaborent afin d'analyser les interactions entre MBNL1 et l'ARN, de décrypter la formation de ces agrégats pathologiques et d'évaluer comment cette molécule les dissout. Ces connaissances pourraient ouvrir la voie à de nouveaux traitements ciblés pour la DM1 et d'autres maladies similaires.

DIRECTION DE PROJET: PROFS FRÉDÉRIC
ALLAIN UND MICHAEL SINNREICH
LIEU: ETH ZÜRICH ET
HÔPITAL UNIVERSITAIRE DE BÂLE

COÛT GLOBAL 2025 – 2026: CHF 123'430.--
COÛTS DU PROJET EN 2025: CHF 61'715.--



Le financement de la recherche par des fondations spécifiques, comme la FSRMM, permet d'apporter un soutien ciblé dans des domaines qui, autrement, pourraient éventuellement restés sans intérêt.

MICHAEL HENGARTNER, PRÉSIDENT DU CONSEIL DES EPF,
LORS DE LA REMISE DES BOURSES FSRMM 2023



PROJET « LAUMONIER »

Propriétés fonctionnelles et signature épigénétique des cellules souches musculaires humaines

Les cellules souches musculaires (MuSC) sont une cible thérapeutique prometteuse pour traiter certaines maladies touchant le muscle squelettique. Cependant, leur amplification in vitro, étape nécessaire pour une possible application clinique, réduit considérablement leur potentiel de régénération. Nous avons montré que les MuSC humaines, générées in vitro, conservent un fort potentiel de régénération après transplantation. De plus, nous avons récemment identifié deux états dans cette population de MuSC humaines, distingués par l'expression du facteur de transcription Pax7. Les MuSC avec un niveau d'expression élevée de Pax7 sont dans un état plus profond de quiescence et avec un potentiel régénératif plus important. Ces deux états sont déterminés par des empreintes épigénétiques spécifiques (niveau de méthylation de l'ADN et altération de la chromatine) affectant diverses régions entourant les gènes affectés. Dans ce projet, nous proposons d'analyser, avec des techniques spécifiques, les régions génétiques les plus enclines à l'activation et à l'expression des gènes des MuSC humaines, espérant ainsi révéler des processus importants qui se produisent pendant la transition des MuSC quiescentes aux MuSC activées, et qui distinguent les sous-populations de MuSC avec différents niveaux d'expression de Pax7. Ces résultats ouvriront des perspectives importantes pour intervenir dans la régulation ciblée des MuSC humaines et permettre leur utilisation éventuelle dans le traitement des maladies musculaires.

DIRECTION DE PROJET:
DR THOMAS LAUMONIER
LIEU: UNIVERSITÉ DE GENÈVE

COÛT GLOBAL 2024 – 2026: CHF 183'900.--
COÛTS DU PROJET EN 2025: CHF 61'260.--

CE QUE NOS RECHERCHES ONT DÉMONTRÉ:

Nous avons découvert une cible musculaire spécifique qui, si elle est traitée en conséquence, peut réduire l'entrée excessive de calcium observée dans la myopathie à agrégats tubulaires.

FSRMM BOURSE 2022 – 2023: AMADO CARRERAS SUREDA

PROJET « EMMANOUILIDIS » . BOURSE PAUL PETTAVINO

Les protéines non structurées comme cibles thérapeutiques pour la sclérose latérale amyotrophique

En étudiant la relation entre les mutations génétiques et la dysfonction cellulaire, nous développerons des stratégies innovantes pour perturber la formation d'agrégats protéiques nocifs associée à la progression de la SLA. Ces grappes sont formées par un processus appelé séparation liquide-liquide. L'étude implique la conception de peptides spéciaux et de petites molécules pour cibler les interactions spécifiques des protéines impliquées dans cette séparation de phase, dans le but de prévenir la formation de ces grappes toxiques. Cette recherche offre des perspectives pour faire avancer notre compréhension de la SLA et ouvrir potentiellement la voie à de nouvelles approches thérapeutiques pour atténuer son impact.

DIRECTION DE PROJET:
DR LEONIDAS EMMANOUILIDIS
LIEU: ETH ZÜRICH

COÛT GLOBAL 2024 – 2025: CHF 140'000.--
COÛTS DU PROJET EN 2025: CHF 70'000.--

L'EXTENSION DE L'INFRASTRUCTURE MÉDICALE

Les deux projets suivants sont gérés et financés en collaboration avec les organisations de parents Schweizerischen Muskelgesellschaft, Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires et Associazione Malattie Genetiche Rare.

PROJET « CARE-NMD-CH »

La prise en charge des patients dans les centres Myosuisse

Le projet Care-NMD-CH a élaboré un concept visant une prise en charge ambulatoire optimale des patients atteints de maladies neuromusculaires et de leurs proches, assurée par des gestionnaires de soins. Huit professionnels ont été spécialement formés et interviennent en tant que membres de l'équipe interprofessionnelle au sein des centres neuromusculaires, offrant un accompagnement personnalisé aux patients et à leurs familles. Leurs actions sont actuellement évaluées afin d'analyser la mise en œuvre de cette approche et d'en mesurer la valeur ajoutée.

PROJEDIRECTION DE PROJET:
PROF. VERONIKA WALDBOTH
LIEU: ZÜRCHER HOCHSCHULE
ANGEWANDTE WISSENSCHAFTEN

DURÉE DU PROJET: 2020 – 2025
CONTRIBUTION DE LA FSRMM: CHF 15'660.--





PROJET « REGISTRE DES PATIENTS »

Saisie de données nationales sur les patients

Le registre suisse des maladies neuromusculaires (Swiss-Reg-NMD) sert à la saisie de données relatives à chaque patient pour la recherche et le développement de protocoles thérapeutiques; ce registre national fait partie intégrante d'un registre international. Ainsi, les patients peuvent être informés de manière ciblée sur les études cliniques et, si les critères sont remplis, ils peuvent participer à l'étude. Les données du registre de patients permettent en plus le recensement des succès thérapeutiques, des mutations génétiques, des standards de soins et l'étude du déroulement naturel de la maladie (voir par exemple le projet « Klein » à la page 18). Le financement du registre pour les maladies musculaires, contrairement au registre suisse des maladies rares, n'est pas pris en charge par la Confédération et dépend toujours de dons et de contributions de sponsors.

DIRECTION DE PROJET: SWISS-REG-NMD
LIEU: INSELSPIITAL DE BERNE

DURÉE DU PROJET: EN COURS, ANNUEL
CONTRIBUTION DE LA FSRMM 2025: CHF 23'000.--

PROJET « KLEIN » . BOURSE PAUL PETTAVINO

Caractérisation de l'évolution de la maladie et de l'adhésion aux normes de traitement dans la cohorte suisse des dystrophinopathies

Ce projet analyse la cohorte des dystrophinopathies du registre suisse des maladies neuromusculaires afin de mieux comprendre l'impact des nouveaux traitements sur des pathologies comme la dystrophie musculaire de Duchenne et de Becker (DMD et BMD). L'étude évalue la sévérité de la maladie (Duchenne, intermédiaire, Becker), son évolution (aspects moteurs, cardiaques, respiratoires, gastro-intestinaux et osseux) ainsi que l'adhésion aux normes de soins actuelles, telles que l'utilisation de stéroïdes ou l'instauration d'une assistance respiratoire. Elle examine également les disparités régionales dans la prise en charge des patients. À l'aube de l'introduction de nouvelles thérapies modifiant l'évolution de la maladie (DMT), qui ont montré des effets prometteurs sur la fonction physique, cette étude vise à comparer les approches thérapeutiques actuelles aux données réelles des patients sous DMT. Ces résultats fourniront des connaissances essentielles pour optimiser la prise en charge et les stratégies thérapeutiques à venir.

DIRECTION DE PROJET:
PROF. DR MED. ANDREA KLEIN
LIEU: INSELSPITAL DE BERNE

COÛT GLOBAL 2025 – 2027: CHF 202'722.--
COÛTS DU PROJET EN 2025: CHF 67'574.--

CE QUE NOS RECHERCHES ONT DÉMONTRÉ:

Nos résultats montrent qu'un excès de sphingolipides est produit, car le mécanisme qui régule et ralentit normalement leur production ne fonctionne pas correctement. Ce défaut entraîne la SLA infantile.

FSRMM BOURSE 2021 – 2023: MUSEER A. LONE





CE QUE NOS RECHERCHES ONT DÉMONTRÉ:

Cette étude a mis en évidence de nouvelles façons de contrôler la régénération musculaire par les protéines TGF-bêta, qui pourraient être utilisées comme traitement pour diverses maladies musculaires.

FSRMM BOURSE 2021 – 2024: MICHAEL BACHMANN

LE DÉVELOPPEMENT DE MEILLEURS OUTILS DE DIAGNOSTIC

PROJET « BRIEL »

Analyse des biomarqueurs immunologiques du liquide céphalo-rachidien dans la sclérose latérale amyotrophique

Ce projet vise à identifier des biomarqueurs spécifiques de la sclérose latérale amyotrophique (SLA) pour améliorer la détection précoce, le diagnostic et le suivi de la maladie. Ces biomarqueurs pourraient accélérer le diagnostic, affiner les stratégies thérapeutiques et mieux prédire l'évolution de la SLA. Pour cela, nous comparons les profils biomarqueurs de patients atteints de SLA à ceux de patients souffrant d'autres maladies neurodégénératives (Alzheimer, tauopathies primaires, maladies à corps de Lewy) ainsi qu'à ceux de personnes âgées en bonne santé. Nous analysons également les variations de ces biomarqueurs aux différents stades de la SLA et explorons les liens entre mode de vie, biomarqueurs et progression de la maladie à l'aide du registre de la SLA. L'étude inclut 110 participants, dont 35 atteints de SLA. Des échantillons de sang et de liquide céphalo-rachidien sont analysés grâce à un immunodosage ultra-sensible capable de mesurer plus de 120 biomarqueurs liés à la neurodégénérescence et à l'inflammation. Ce projet pourrait apporter des avancées cruciales pour améliorer le diagnostic et les options thérapeutiques de la SLA.

DIRECTION DE PROJET: DR MED. NILS BRIEL
LIEU: HÔPITAL UNIVERSITAIRE DE ZÜRICH

COÛT GLOBAL 2025: CHF 33'000.--
COÛTS DU PROJET EN 2025: CHF 33'000.--

LE DÉVELOPPEMENT DES ÉCHANGES ET DES COLLABORATIONS

PROJET « ATELIERS ENMC »

Encourager la recherche lors d'ateliers traitant de thèmes spécifiques

L'European Neuromuscular Center (ENMC) est une organisation dont le siège est en Hollande. Ce centre a été créé à l'initiative d'organismes de représentation des patients avec l'objectif de promouvoir la recherche sur les myopathies. Le principe de l'ENMC est unique et rencontre un plein succès: des chercheurs ou médecins, qui souhaitent évoquer avec leurs collègues un thème spécifique aux patients ou à la recherche, formulent une demande en vue de nancer un atelier. Un Comité scientifique évalue les demandes présentées chaque semestre et en sélectionne environ 8 par année. Les ateliers autorisés sont ensuite intégralement organisés et nancés par l'ENMC. L'ENMC accorde une grande importance à la participation des personnes concernées à chaque atelier, afin que leurs besoins soient pris en compte dans la recherche et le développement, et que les résultats et les nouvelles soient également diffusés au niveau local. En outre, l'ENMC a lancé deux programmes pour soutenir la nouvelle génération : le Early Career Programme permet aux jeunes chercheurs et cliniciens de participer à des ateliers qui les intéressent et d'élargir leur réseau. Le programme de mentorat offre aux futurs leaders un renforcement sur mesure de leurs propres capacités par des professionnels bénévoles et établis. L'ENMC finance les ateliers et les programmes grâce aux cotisations des membres et au sponsoring.

DIRECTION DE PROJET: ENMC
LIEU: BAAR, HOLLANDE

DURÉE DU PROJET: EN COURS, ANNUEL
CONTRIBUTION DE LA FSRMM EN 2025:
33 000 EUR



PROJET « SWISS MEETING ON MUSCLE RESEARCH »

Conférence bisannuelle suisse des chercheurs en myologie

Les échanges scientifiques enrichissent la recherche et sont une condition du progrès. La création d'une plate-forme d'échanges appropriée constitue pour la FSRMM une priorité majeure afin de renforcer la qualité des projets bénéficiant d'un soutien et d'assurer une étroite collaboration entre les chercheurs en Suisse. Depuis 1994, la FSRMM organise tous les deux ans une conférence réunissant les chercheurs en myologie en Suisse et supporte les coûts d'hébergement et de nourriture de tous les participants. A l'heure actuelle la conférence dure 3 jours et rassemble environ 90 chercheurs. La prochaine réunion aura lieu en novembre 2025.

DIRECTION DE PROJET: FSRMM
LIEU: MAGGLINGEN

COÛTS DU PROJET EN 2025: CHF 30'000.--

POLYMYALGIE RHUMATISMALE

Depuis 2019, la FSRMM s'engage également pour la promotion de la recherche suisse sur la polymyalgie rhumatismale, une maladie rhumatismale, qui provoque des douleurs dans les épaules et le bassin et des symptômes pseudo-grippaux. Elle touche généralement les adultes âgés de plus de 65 ans. À l'heure actuelle, cette pathologie est traitée par la cortisone, mais dans certains cas, elle peut évoluer vers une artérite à cellules géantes plus problématique. En raison de l'héritage du Dr Sven Widgren, la FSRMM encourage les projets de recherche en Suisse, qui visent à mieux comprendre la maladie et à améliorer les moyens diagnostiques et thérapeutiques. L'évaluation professionnelle des demandes de projet est désormais prise en charge par la Vasculitis Association Switzerland (VASAS), à laquelle nous exprimons tous nos remerciements.

PROJET « CHRIST »

Analyse de la protéomique sérique dans la polymyalgie rhumatismale et l'artérite à cellules géantes

L'identification d'une inflammation artérielle chez les patients atteints de polymyalgie rhumatismale (PMR) est souvent complexe, car les signes cliniques typiques de l'artérite à cellules géantes (ACG) peuvent être absents. Cette étude vise à comparer les caractéristiques inflammatoires de la PMR et de l'ACG à travers l'analyse des profils protéiques sériques. Les résultats pourraient apporter un éclairage nouveau sur les mécanismes immunologiques impliqués dans ces pathologies. L'identification de mécanismes spécifiques à chaque maladie permettrait de découvrir de nouveaux marqueurs diagnostiques, tandis que l'exploration des voies de signalisation immunitaires communes pourrait ouvrir la voie à de nouvelles approches thérapeutiques.

DIRECTION DE PROJET: DR MED. LISA CHRIST
LIEU: HÔPITAL DE L'ILE, BERNE

COÛT GLOBAL 2025 – 2026: CHF 124'634.--
COÛTS DU PROJET EN 2025: CHF 92'456.--

PROJET « PIETERS »

Une nouvelle cible pour le traitement de la polymyalgie rhumatismale

Notre laboratoire a identifié une voie de signalisation jusqu'alors inconnue, jouant un rôle clé dans l'activation auto-inflammatoire du système immunitaire. Nous avons découvert de petites molécules capables d'inhiber cette voie, agissant comme des immunosuppresseurs très efficaces dans plusieurs modèles de maladies auto-immunes. Ces molécules présentent un avantage majeur : elles préservent la fonctionnalité globale du système immunitaire, permettant ainsi de maintenir la défense contre les agents pathogènes et les tumeurs. Dans cette étude, nous visons à évaluer leur potentiel en tant qu'alternative aux stéroïdes, traitement standard actuel mais souvent associé à des effets secondaires indésirables.

DIRECTION DE PROJET: PROF. JEAN PIETERS
LIEU: UNIVERSITÉ DE BÂLE

COÛT GLOBAL 2025: CHF 107'164.--
COÛTS DU PROJET EN 2025: CHF 107'164.--

PARTENAIRES + DONATEURS



Paul Pettavino Fellowship
Philippe Ferreyrolles Fellowship



David Bruderer Stiftung, Uitikon

SWF Stiftung für wissenschaftliche Forschung, Zürich

Nous remercions nos partenaires et donateurs ainsi que les autres fondations et les donateurs privés qui ne souhaitent pas être expressément mentionnés ici.

DONS

Vous pouvez faire parvenir vos dons directement sur les comptes de la Fondation ci-dessous:

Compte bancaire: IBAN N° CH58 0076 9016 4217 0089 6

- Les bulletins de versement peuvent être commandés auprès du secrétariat (adresse voir dernière page)
- Les dons jusqu'à 500 CHF peuvent être effectués en ligne à l'adresse www.fsrmm.ch

Vos soutiens et dons à la Fondation donnent droit à des déductions d'impôts selon les modalités prévues par la réglementation fiscale.

CHIFFRES + FAITS

1987 – 2025



207

PROJETS

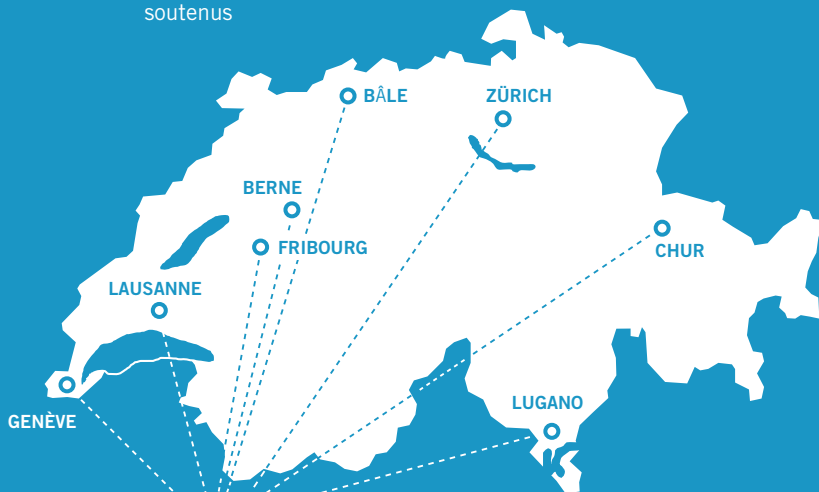
soutenus



44

ATELIERS + WORKSHOPS

soutenus ou entièrement
financés



8



UNIVERSITÉS + HOPITAUX

soutenus dans leurs
projets de recherche

CHF

34

MIO. CHF

investis dans la recherche

CONTACTS & AUTRES INFORMATIONS

FONDATION SUISSE DE RECHERCHE SUR LES MALADIES MUSCULAIRES (FSRMM)

Chemin des Saules 4B . CH-2013 Colombier

www.fsrmm.ch

Tel. 078 629 63 92 . info@fsrmm.ch

MEMBRES DU CONSEIL DE LA FONDATION

Alain Pfulg, av., Président, Berne

Prof. Markus A. Rüegg, Vice-Président, Riehen

Didier Berberat, Le Chaux-de-Fonds

Christine de Kalbermatten, Sion

Dr Nicole Gusset, Heimberg

Hanspeter Hagnauer, Häfelfingen

Prof. em. Nicolas Mermod, St-Sulpice

Paola Ricci, Luins

Prof. em. Sandro Rusconi, Arosio

Sacha Stegmann, Brügg

Anna Maria Sury, Muralto

Prof. Dr med. George Thalmann, Wohlen

Laurent van Gunten, Neuchâtel

MEMBRES DU CONSEIL SCIENTIFIQUE

Prof. Markus A. Rüegg, Président, Université de Bâle

Prof. Matthias Chiquet, Université de Berne

Prof. Dr med. Werner Z'Graggen, Inselspital, Berne

Prof. Bernhard Wehrle-Haller, Université de Genève

Prof. Dr med. Eliane Roulet-Perez, Université de Lausanne

PRÉSIDENT HONORAIRE ET MEMBRE FONDATEUR

Dr h.c. Jacques Rognon, Colombier

IMPRESSUM:

Photographie: Vera Markus

Conception & Design: Barbara Kuberczyk Kommunikationsdesign

Typographie: Grafisches Service-Zentrum, Wohn- und Bürozentrum für Körperbehinderte, Reinach