

**RICERCA PER LE MALATTIE MUSCOLARI**

FEBBRAIO 2025



# PROGETTI 2025

- GLI OBIETTIVI DELLA RICERCA
- PROGETTI DI RICERCA 2025
- PARTNER + BENEFATTORI
- FATTI + CIFRE

[www.fsrmm.ch](http://www.fsrmm.ch)

# SOMMARIO

- 
- A photograph of a scientist in a laboratory setting. The scientist is wearing a white lab coat and blue nitrile gloves. They are holding a clear glass bottle with a blue cap, which contains a green liquid. The bottle has a label that says "250 ml". The background is blurred, showing other laboratory equipment and a person in a white lab coat.
- 3 EDITORIALE
  - 4 GLI OBIETTIVI DELLA RICERCA
  - 8 PROGETTI DI RICERCA 2025
  - 26 PARTNER + BENEFATTORI
  - 27 FATTI + CIFRE
  - 28 CONTATTI & ALTRE INFORMAZIONI

# EDITORIALE

Agire è il miglior antidoto alla disperazione.

JOAN BAEZ



40 anni di FSRMM! Nel 1985, le conoscenze sulle malattie neuromuscolari ereditarie erano ancora molto rudimentali. Pochissimi medici avevano acquisito, durante la loro formazione, una conoscenza approfondita delle diverse forme di queste patologie, della loro evoluzione e della loro diffusione nella popolazione. Anche i centri specializzati esistevano solo in modo isolato nel mondo. Non esistevano terapie disponibili, e per i genitori e i bambini colpiti era quindi difficile ottenere anche solo una diagnosi affidabile.

È in questo contesto che i fondatori della FSRMM decisero di sostenere e promuovere la ricerca sulle malattie muscolari in Svizzera. Dalla sua creazione, la fondazione ha finanziato 207 progetti di ricerca in 8 università e ospedali svizzeri, per un totale di circa 34 milioni di franchi. Già 14 volte i ricercatori svizzeri si sono riuniti al seminario di tre giorni a Magglingen, organizzato con l'obiettivo di favorire lo scambio scientifico e la collaborazione, nonché di incoraggiare i giovani laureati a specializzarsi in questo ambito di ricerca.

La fondazione sostiene anche il registro dei pazienti affetti da malattie neuromuscolari presso l'Inselspital a Berna. Ha contribuito alla creazione di 7 centri di riferimento per le malattie muscolari in tutta la Svizzera, al fine di garantire una presa in carico qualificata ai pazienti e alle loro famiglie, nonché la formazione continua del personale specializzato. La FSRMM partecipa attivamente e finanzia i workshop organizzati dall'European Neuro Muscular Center. Inoltre, la fondazione ha fornito un sostegno finanziario significativo a due start-up per consentire lo sviluppo dei primi principi attivi.

Oggi, la Svizzera vanta specialisti riconosciuti nel campo delle malattie neuromuscolari in diversi centri del Paese. In collaborazione con scienziati di tutto il mondo, sono stati compiuti progressi significativi e le prime terapie per il trattamento di queste patologie sono già state introdotte sul mercato. Con il supporto di generosi donatori, la FSRMM continuerà a impegnarsi per una comprensione sempre più approfondita dei meccanismi di queste malattie e per lo sviluppo di nuovi principi attivi – fedele al nostro motto: agire invece di disperare.

---

AVV. ALAIN PFULG, PRESIDENTE

# GLI OBIETTIVI

DELLA RICERCA

OBIETTIVO NR. 1

LA RICERCA DI BASE

OBIETTIVO NR. 2

LO SVILUPPO DI  
NUOVE TERAPIE

OBIETTIVO NR. 3

IL SOSTEGNO  
DELL'INFRASTRUTTURA  
MEDICA SPECIALIZZATA

OBIETTIVO NR. 4

LO SVILUPPO  
DI STRUMENTI  
DIAGNOSTICI PRECISI

OBIETTIVO NR. 5

IL FINANZIAMENTO  
DI STUDI PILOTA  
E DI STUDI CLINICI

OBIETTIVO NR. 6

L'INCENTIVAZIONE  
DI COLLABORAZIONI  
E WORKSHOP

---

## OBIETTIVO NR. 1 LA RICERCA DI BASE

La maggior parte delle malattie muscolari ha origine genetica. Errori o delezioni in un gene portano alla sintesi nel corpo umano di proteine difettose o incomplete. A seconda del ruolo di queste proteine nel funzionamento dell'organismo, questi difetti possono influenzare processi biologici importanti e condurre alla serie di ulteriori problemi che definiscono una particolare malattia. Anche la mancanza di un solo «dente» da una ruota dentata di un ingranaggio può causare grossi problemi nel funzionamento generale di un macchinario complesso. È quindi di importanza fondamentale trovare i geni difettosi responsabili di una certa malattia e identificare i processi influenzati dal difetto. Solo così è possibile comprendere a quale livello intervenire per limitare i danni o per risolvere direttamente la causa della malattia. La ricerca di base fornisce le conoscenze che permettono poi di trovare delle soluzioni.

## OBIETTIVO NR. 2 LO SVILUPPO DI NUOVE TERAPIE

Una volta identificato il gene responsabile e studiati i processi patologici, inizia la ricerca di potenziali terapie. Si può trattare di sostanze che reindirizzano un processo difettoso sulla strada giusta, o di terapie che tentano di correggere il difetto alla sua origine genetica. Il primo approccio è più semplice, non consente una guarigione, ma migliora i sintomi e la qualità (e l'aspettativa) di vita dei pazienti. Il secondo approccio può condurre a guarigione definitiva e segue attualmente due direzioni principali:

1. La terapia genica tenta di bypassare il difetto genetico mediante l'uso di molecole costruite appositamente, o di introdurre geni intatti mediante l'uso di vettori virali. Una terapia genica è sviluppata specificatamente per ogni tipo di difetto genetico ed è quindi a disposizione di un numero limitato di pazienti.
2. La terapia cellulare tenta di implementare la naturale rigenerazione muscolare con cellule di donatori sani, o di correggere in laboratorio mediante ingegneria genetica le cellule pluripotenti del paziente stesso prima di reintrodurle nell'organismo.

**OBIETTIVO  
NR. 3****IL SOSTEGNO DELL'INFRASTRUTTURA  
MEDICA SPECIALIZZATA**

Le malattie rare spesso non vengono riconosciute dai medici di famiglia a causa della limitata esperienza dovuta proprio alla loro rarità. È quindi essenziale per i pazienti avere a disposizione centri specializzati in malattie muscolari a una distanza accettabile. Tali centri devono essere in grado di seguire il paziente in modo interdisciplinare e tener conto di tutti gli aspetti di una malattia cronica, progressiva e disabilitante. Per la partecipazione a studi clinici con nuovi prodotti (vedi obiettivo nr. 5) è inoltre importante che tutti i pazienti siano registrati in una banca dati con le rispettive mutazioni e trattamenti, e che questi dati siano disponibili a livello internazionale. Infatti spesso non è possibile arruolare un numero sufficiente di pazienti per uno studio su una malattia rara in un solo Paese.

**OBIETTIVO  
NR. 4****LO SVILUPPO DI STRUMENTI DIAGNOSTICI PRECISI**

Il monitoraggio preciso dei cambiamenti anatomici e fisiologici durante il decorso della malattia è estremamente importante per offrire trattamenti adeguati al singolo individuo e per verificare costantemente l'efficacia delle terapie. Lo sviluppo e la disponibilità di strumenti diagnostici precisi aiuta a raggiungere questo obiettivo.

**OBIETTIVO  
NR. 5****IL FINANZIAMENTO DI STUDI PILOTA  
E DI STUDI CLINICI**

Lo sviluppo di nuovi farmaci o terapie per una certa indicazione prevede, dopo la ricerca effettuata in laboratorio, tre fasi di studi clinici su volontari sani (fase I) e su pazienti (fasi II e III). Nessun farmaco può essere approvato in assenza di dati affidabili sulla sicurezza e sull'efficacia.

**La fase I** serve a misurare l'assorbimento del farmaco nell'organismo, determinare la sua disponibilità in circolo e raccogliere i primi dati sulla tollerabilità. Questa fase si svolge in genere su individui sani e non prevede un gruppo di placebo (controllo).

**La fase II** serve a definire la relazione fra dose ed effetto ed a raccogliere i primi risultati sull'efficacia e la sicurezza della terapia. In questa fase vengono coinvolte persone affette dalla malattia studiata. Gli studi di fase II prevedono a volte un gruppo di controllo.

**La fase III** deve dimostrare statisticamente la differenza di efficacia fra terapia e placebo o fra la nuova terapia e una precedente. In questa fase è necessario quindi un numero più elevato di pazienti, che vanno arruolati nello studio secondo criteri di inclusione e di esclusione per garantire il migliore risultato possibile. Gli studi di fase III sono condotti in doppio cieco, cioè né il medico né i pazienti sanno chi riceve il medicinale e chi riceve il placebo.

Solo con risultati positivi di una fase III (raramente di una fase II) si può procedere alla richiesta di autorizzazione all'immissione del farmaco sul mercato per quella terapia. Gli studi clinici sono in genere molto costosi e richiedono un'attenta coordinazione dei medici e degli ospedali coinvolti. Studi clinici per malattie rare hanno inoltre difficoltà ad arruolare, a causa del numero limitato di pazienti. Per questo motivo essi durano in genere più a lungo di studi per malattie comuni.

Gli studi pilota sono studi con pochi pazienti allo scopo di sondare la possibile efficacia di un trattamento, testare l'idoneità di misure analitiche o di metodi di somministrazione prima di pianificare un costoso studio clinico. Gli studi pilota in genere vengono condotti con farmaci che sono già sul mercato per altre indicazioni e la cui sicurezza e tollerabilità sono già dimostrate.

## OBIETTIVO NR. 6

## L'INCENTIVAZIONE DI COLLABORAZIONI E WORKSHOP

La collaborazione internazionale è molto importante nella ricerca, specialmente nel campo delle malattie rare. Solo così è possibile divulgare nuovi risultati ed idee, discutere problemi complessi e condividere competenze. Meeting e workshop accelerano il progresso della ricerca.

# PROGETTI DI RICERCA

2025

OBIETTIVO  
NR. 1

## LA RICERCA DI BASE

PROGETTO «BERSINI» . BORSA PHILIPPE FERREYROLLES

### **Bio-fabbricazione di un modello di muscolo umano per lo studio delle alterazioni del microambiente muscolare nelle distrofie**

La fibrosi muscolare è una caratteristica comune delle malattie muscolari genetiche e delle alterazioni legate all'invecchiamento. Inoltre, rappresenta un ostacolo significativo all'efficacia delle terapie mirate a rallentare la progressione del danno muscolare. Un aspetto spesso sottovalutato è l'influenza del sistema vascolare: in condizioni di fibrosi, i capillari che normalmente riforniscono le fibre muscolari perdono la loro funzionalità. In questo progetto, l'obiettivo è indagare i meccanismi alla base del danno vascolare e della conseguente perdita di funzione muscolare. Per farlo, verrà utilizzato un modello in microscala di muscolo umano vascolarizzato, progettato per riprodurre l'ambiente fibrotico tipico della distrofia muscolare di Duchenne. Questo modello consente di analizzare con precisione aspetti chiave della fibrosi, come la compromissione della permeabilità vascolare e l'accumulo di cellule infiammatorie. L'obiettivo finale della ricerca è sviluppare approcci terapeutici in grado di proteggere il sistema vascolare e, di conseguenza, rallentare la progressione della fibrosi muscolare.

---

RESPONSABILE: DR. SIMONE BERSINI  
SEDE:  
ENTE OSPEDALIERO CANTONALE DI LUGANO

---

COSTI TOTALI 2025 – 2027: CHF 185'000.--  
COSTI 2025: 61'666.--

**PROGETTO «HANDSCHIN»**

## Nuovi fattori per la stabilizzazione delle sinapsi neuromuscolari

La sinapsi neuromuscolare svolge un ruolo fondamentale nella contrazione muscolare e, di conseguenza, nella salute dei muscoli scheletrici. In molte malattie neuromuscolari, questa connessione risulta alterata, con un impatto particolarmente significativo sui muscoli a contrazione rapida. La nostra ricerca ha rivelato che le sinapsi neuromuscolari producono fattori distinti a seconda che si trovino nei muscoli a contrazione lenta o veloce. Un aspetto particolarmente sorprendente è che questi fattori si riducono quando l'innervazione dei muscoli a contrazione rapida viene compromessa, un fenomeno caratteristico di molte patologie neuromuscolari. Nei modelli murini, abbiamo dimostrato che la riduzione di questi fattori nei muscoli è sufficiente a indurre alterazioni nella sinapsi neuromuscolare e nelle fibre muscolari a contrazione rapida. Tali alterazioni si traducono in deficit della forza di presa, dell'andatura e dell'equilibrio, sintomi comuni a numerose malattie neuromuscolari. Ora intendiamo esplorare il potenziale terapeutico di questi fattori, ripristinandoli nei muscoli con sinapsi alterate per valutarne gli effetti sulla rigenerazione neuromuscolare. Inoltre, stiamo studiando i meccanismi alla base delle alterazioni, con l'obiettivo di sviluppare nuove strategie terapeutiche mirate alle malattie neuromuscolari.

---

RESPONSABILE:  
PROF. CHRISTOPH HANDSCHIN  
SEDE: UNIVERSITÀ DI BASILEA

---

COSTI TOTALI 2025 – 2026: CHF 196'944.--  
COSTI 2025: CHF 96'541.--

**PROGETTO «SANDERSON»**

## Meccanismi molecolari perturbanti la trasmissione del segnale nella miastenia gravis

I sintomi principali della miastenia gravis sono debolezza e sovra-affaticamento muscolare. Il problema è causato da anticorpi generati dal sistema immunitario della persona. Gli anticorpi sono proteine prodotte da globuli bianchi specializzati, chiamati cellule B, che normalmente proteggono dalle malattie legandosi ad agenti patogeni come i virus. Nella miastenia gravis, per ragioni sconosciute, le cellule B producono anticorpi che si legano alle proteine dei recettori muscolari che catturano stimoli dal sistema nervoso, impedendone il corretto funzionamento. Per chiarire il meccanismo di questo fenomeno, abbiamo sviluppato una tecnica per isolare gli autoanticorpi da singole cellule B del sangue dei pazienti e un'altra tecnica per far crescere in laboratorio cellule muscolari collegate a cellule nervose vive, in modo da poter studiare come i singoli anticorpi e le loro combinazioni interagiscono con la connessione nervo-muscolo. Riuscire a comprendere meglio i meccanismi che causano la malattia servirà a sviluppare nuove e più mirate terapie.

---

RESPONSABILE: DR. NICHOLAS SANDERSON  
SEDE: OSPEDALE UNIVERSITARIO DI BASILEA

---

COSTI TOTALI 2023 – 2025: CHF 160'674.--  
COSTI 2025: CHF 53'558.--



## PROGETTO «CASTETS»

# Meccanismi patologici nella carenza di VMA21

Le mutazioni nel gene VMA21 sono responsabili di diverse malattie, tra cui la miopatia autofagica e una malattia epatica congenita. I meccanismi che causano danni selettivi ai muscoli o al fegato in questi pazienti non sono noti. L'obiettivo del progetto è quello di chiarire il ruolo di VMA21 nei tessuti muscolari e non muscolari. A tale scopo verranno sviluppati due modelli di topo: in uno, il gene VMA21 sarà disattivato solo nel muscolo per capire come esso causa la miopatia autofagica e come correggere i meccanismi non funzionanti. Nel secondo modello, VMA21 verrà disattivato in tutti i tessuti, per poter studiare i processi con cui i tessuti non colpiti ne compensano la perdita. I risultati forniranno una base per sviluppare, a lungo termine, strategie terapeutiche per le patologie imputabili a carenza di VMA21.

---

RESPONSABILE: PROF. PERRINE CASTETS  
SEDE: UNIVERSITÀ DI GINEVRA

---

COSTI TOTALI 2023 – 2025: CHF 182'293.--  
COSTI 2025: 63'720.--

## LO SVILUPPO DI NUOVE TERAPIE

PROGETTO «ALLAIN-SINNREICH»

### Interazione tra MBNL1 e sequenze ripetute di RNA: nuove prospettive terapeutiche per la distrofia miotonica di tipo 1

La distrofia miotonica di tipo 1 (DM1) è una delle forme più comuni di distrofia muscolare e ha origine da un'interazione anomala tra la proteina MBNL1 e specifiche sequenze ripetute di RNA. Questa interazione porta alla formazione di aggregati anomali nel nucleo cellulare, impedendo a MBNL1 di svolgere la sua funzione principale: la regolazione dell'RNA. Di conseguenza, si verificano alterazioni nei processi cellulari che portano a disfunzioni muscolari. Il laboratorio Sinnreich ha identificato una molecola promettente capace di dissociare parzialmente questa interazione, correggendo alcune anomalie e migliorando i sintomi muscolari in un modello animale. Per comprendere meglio il suo meccanismo d'azione, il laboratorio Allain si occuperà di analizzare l'interazione tra MBNL1 e RNA, decifrare i processi che portano alla formazione degli aggregati patologici e valutare come questa molecola sia in grado di dissolverli. Queste conoscenze potrebbero aprire la strada a nuovi approcci terapeutici mirati non solo per la DM1, ma anche per altre malattie con meccanismi simili.

---

RESPONSABILE: PROFS FRÉDÉRIC ALLAIN E  
MICHAEL SINNREICH  
SEDE: ETH DI ZURIGO E  
OSPEDALE UNIVERSITARIO DI BASILEA

---

COSTI TOTALI 2025 – 2026: CHF 123'430.--  
COSTI 2025: CHF 61'715.--



Il finanziamento della ricerca da parte di fondazioni specifiche, come la FSRMM, consente di fornire un sostegno mirato in aree che altrimenti rischierebbero di rimanere trascurate.

MICHAEL HENGARTNER, PRESIDENTE DEL CONSIGLIO ETH,  
ALLA CERIMONIA DI CONSEGNA DELLE BORSE DI STUDIO FSRMM 2023



**PROGETTO «LAUMONIER»**

## Proprietà funzionali e firma epigenetica delle cellule staminali muscolari umane

Le cellule staminali muscolari (MuSCs) sono un promettente bersaglio terapeutico per il trattamento di alcune malattie che colpiscono il muscolo scheletrico. Tuttavia, la loro amplificazione in vitro, passo necessario per una possibile applicazione clinica, ne riduce notevolmente il potenziale rigenerativo. Abbiamo dimostrato che le MuSC umane, generate in vitro, mantengono un elevato potenziale rigenerativo dopo il trapianto. Inoltre, abbiamo recentemente identificato due stati in questa popolazione di MuSC umane, distinti dall'espressione del fattore di trascrizione Pax7. Le MuSC con un alto livello di espressione di Pax7 sono in uno stato di quiescenza più profondo e con un maggiore potenziale rigenerativo. Questi due stati sono determinati da specifiche impronte epigenetiche (livello di metilazione del DNA e di alterazione della cromatina) che toccano varie regioni circostanti i geni interessati. In questo progetto ci proponiamo di analizzare, con tecniche specifiche, le regioni genetiche più inclini all'attivazione e all'espressione genica nelle MuSC umane, sperando di rivelare importanti processi che avvengono durante la transizione da MuSC quiescenti a MuSC attivate e che distinguono sottopopolazioni di MuSC con diversi livelli di espressione di Pax7. Questi risultati apriranno importanti prospettive per intervenire nella regolazione mirata delle MuSC umane e consentirne il potenziale utilizzo nel trattamento delle malattie muscolari.

---

RESPONSABILE: DR. THOMAS LAUMONIER  
SEDE: UNIVERSITÀ DI GINEVRA

---

COSTI TOTALI 2024 – 2026: CHF 183'900.--  
COSTI 2025: CHF 61'260.--

**COSA ABBIAMO OTTENUTO:**

Abbiamo identificato un bersaglio terapeutico specifico nel muscolo il cui trattamento può ridurre l'eccessivo afflusso di calcio che si verifica nella miopatia tubulare aggregata.

BORSA FSRMM 2022 – 2023: AMADO CARRERAS SUREDA

PROGETTO «EMMANOUILIDIS» . BORSA PAUL PETTAVINO

## Le proteine non strutturate come bersaglio terapeutico per la sclerosi laterale amiotrofica

Questo progetto affronta l'intricata interazione tra genetica, disfunzione cellulare e manifestazione clinica nella sclerosi laterale amiotrofica (SLA). Le mutazioni associate alla SLA inducono la formazione di agglomerati citoplasmatici attraverso un processo chiamato «separazione di fase liquido-liquido», processo che tenteremo di interrompere progettando speciali peptidi e piccole molecole che interferiscano con le interazioni proteiche specifiche coinvolte nella separazione di fase, con l'obiettivo di prevenire la formazione di questi agglomerati tossici. I risultati contribuiranno a progredire la nostra comprensione della SLA e potenzialmente ad aprire la strada a nuovi approcci terapeutici per mitigarne l'impatto.

---

RESPONSABILE:  
DR. LEONIDAS EMMANOUILIDIS  
SEDE: ETH DI ZURIGO

---

COSTI TOTALI 2024 – 2025: CHF 140'000.--  
COSTI 2025: CHF 70'000.--

## IL SOSTEGNO DELL'INFRASTRUTTURA MEDICA SPECIALIZZATA

I due progetti seguenti sono condotti e finanziati insieme alla Schweizerischen Muskelgesellschaft, l'Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires e l'Associazione Malattie Genetiche Rare.

### PROGETTO «CARE-NMD-CH»

## Assistenza ai pazienti nei centri Myosuisse

Il progetto Care-NMD-CH ha sviluppato un modello di assistenza ambulatoriale ottimale per i pazienti affetti da malattie neuromuscolari e i loro familiari, gestito dai care manager. Otto professionisti appositamente formati forniscono supporto ai pazienti e alle loro famiglie come membri del team interprofessionale all'interno dei centri neuromuscolari. Le loro attività sono attualmente in fase di valutazione per analizzare l'attuazione di questo approccio e misurarne il valore aggiunto.

---

RESPONSABILE: PROF. VERONIKA WALDBOTH  
SEDE: ZÜRCHER HOCHSCHULE  
ANGEWANDTE WISSENSCHAFTEN

---

DURATA DEL PROGETTO: 2020 – 2025  
CONTRIBUTO FSRMM: CHF 15'660.--





## PROGETTO «REGISTRI PAZIENTI»

### Raccolta di dati nazionali

Il Registro svizzero per le malattie neuromuscolari (Swiss-Reg-NMD) serve a raccogliere e documentare i dati dei pazienti a favore della ricerca di potenziali terapie e fa parte di registri internazionali. Attraverso il Registro, un paziente può venire contattato e informato su futuri studi clinici e sulla sua possibile partecipazione. I dati del Registro permettono inoltre di monitorare gli effetti di una terapia, seguire l'incidenza delle diverse mutazioni, armonizzare gli standard di cura e studiare l'andamento naturale della malattia su numeri elevati di pazienti (vedi ad esempio il progetto «Klein» a pagina 18). Il finanziamento del Registro, a differenza del Registro svizzero delle malattie rare, non è sostenuto dal governo federale e deve fare affidamento su donazioni e sponsorizzazioni.

---

RESPONSABILE: SWISS-REG-NMD  
SEDE: INSELSPITAL DI BERNA

---

DURATA DEL PROGETTO: CONTINUO  
CONTRIBUTO FSRMM 2025: CHF 23'000.--

PROGETTO «KLEIN» . BORSA PAUL PETTAVINO

## Progressione della malattia e aderenza agli standard terapeutici nella coorte svizzera delle distrofinopatie

Questo progetto analizza i dati della coorte di pazienti con distrofinopatie registrati nel Registro Svizzero delle Malattie Neuromuscolari, con l'obiettivo di valutare l'impatto dei nuovi trattamenti su patologie come la distrofia muscolare di Duchenne e di Becker (DMD e BMD). Lo studio esamina diversi aspetti della malattia, tra cui la sua gravità (Duchenne, forma intermedia, Becker) e la progressione sotto diversi aspetti (motorio, cardiaco, respiratorio, gastrointestinale e osseo). Inoltre, analizza l'aderenza agli attuali standard di cura, come l'uso di steroidi e l'introduzione dell'assistenza respiratoria, oltre a valutare eventuali disparità regionali nell'accesso alle cure. Alla vigilia dell'introduzione di nuove terapie modificanti la malattia (DMT), che hanno mostrato effetti promettenti sul mantenimento della funzione fisica, questo studio si propone di confrontare gli approcci terapeutici attuali con i dati reali dei pazienti trattati con DMT. I risultati forniranno informazioni essenziali per ottimizzare le strategie di gestione e le future opzioni terapeutiche.

---

RESPONSABILE:  
PROF. DR. MED. ANDREA KLEIN  
SEDE: INSELSPITAL DI BERNA

---

COSTI TOTALI 2025 – 2027: CHF 202'722.--  
COSTI 2025: CHF 67'574.--

**COSA ABBIAMO OTTENUTO:**

I nostri risultati dimostrano che, nella SLA infantile, si forma un eccesso di sfingolipidi perché il meccanismo che normalmente regola e rallenta la loro produzione non funziona correttamente.

BORSA FSRMM 2021 – 2023: MUSEER A. LONE





### **COSA ABBIAMO OTTENUTO:**

Questo studio ha rivelato nuove modalità di controllo della rigenerazione muscolare attraverso le proteine TGF-beta, che potrebbero essere utilizzate come terapia per diverse malattie muscolari.

BORSA FSRMM 2021 – 2024: MICHAEL BACHMANN

## LO SVILUPPO DI STRUMENTI DIAGNOSTICI PRECISI

PROGETTO «BRIEL»

### Analisi dei biomarcatori immunologici nel liquido cerebrospinale nella sclerosi laterale amiotrofica

Questo progetto ha l'obiettivo di identificare biomarcatori specifici della sclerosi laterale amiotrofica (SLA) per migliorare la diagnosi precoce, il monitoraggio della malattia e l'ottimizzazione delle strategie terapeutiche. L'identificazione di questi biomarcatori potrebbe accelerare la diagnosi, affinare le terapie e offrire una previsione più accurata dell'evoluzione della SLA. A tal fine, verranno confrontati i profili dei biomarcatori nei pazienti affetti da SLA con quelli di persone colpite da altre malattie neurodegenerative, tra cui Alzheimer, tauopatie primarie e malattie a corpi di Lewy, oltre che con soggetti anziani sani. Verrà inoltre analizzato come questi biomarcatori variano nelle diverse fasi della malattia ed esplorate le possibili correlazioni tra stile di vita, biomarcatori e progressione della SLA, grazie ai dati del registro dedicato. Lo studio coinvolge 110 partecipanti, di cui 35 affetti da SLA. I campioni di sangue e di liquido cerebrospinale vengono analizzati con un immunodosaggio ultrasensibile, in grado di misurare oltre 120 biomarcatori associati alla neurodegenerazione e all'infiammazione. Questo progetto potrebbe portare a progressi fondamentali nella diagnosi e nelle opzioni terapeutiche per la SLA, contribuendo a migliorare la gestione della malattia e la qualità di vita dei pazienti.

---

RESPONSABILE: DR. MED. NILS BRIEL  
SEDE: OSPEDALE UNIVERSITARIO DI ZURIGO

---

COSTI TOTALI 2025: CHF 33'000.--  
COSTI 2025: CHF 33'000.--

## L'INCENTIVAZIONE DI COLLABORAZIONI E WORKSHOP

### PROGETTO «WORKSHOP ENMC»

## Favorire la ricerca attraverso workshop specifici

L'ENMC European Neuromuscular Center, ha sede nei Paesi Bassi ed è stato fondato da organizzazioni di pazienti con l'obiettivo di promuovere la ricerca sulle malattie muscolari. Professionisti medici o accademici possono presentare richieste di sostegno a workshop su argomenti rilevanti e attuali nel campo delle malattie neuromuscolari, che vengono esaminate da un comitato scientifico. In media, vengono approvati 8-10 workshop all'anno e l'ENMC si fa carico della loro organizzazione e del loro finanziamento. L'ENMC attribuisce grande importanza alla partecipazione delle persone affette da malattie neuromuscolari ad ogni workshop, in modo che le loro esigenze siano prese in considerazione nella ricerca e nello sviluppo e che i risultati e le novità vengano diffusi anche a livello locale. Inoltre, l'ENMC ha lanciato due programmi per sostenere le nuove generazioni: il programma Early Career consente ai giovani ricercatori e clinici di partecipare a workshop per approfondire i loro interessi e ampliare la loro rete di conoscenze. Il programma di mentoring offre ai giovani futuri leader un coaching su misura da parte di professionisti affermati. L'ENMC finanzia i workshop e i programmi attraverso le quote associative e le sponsorizzazioni. La FSRMM è membro dal 1993 ed è rappresentata nel Consiglio di amministrazione.

---

RESPONSABILE: ENMC  
SEDE: BAAR, OLANDA

---

DURATA DEL PROGETTO: CONTINUA  
CONTRIBUTO FSRMM 2025: 33 000 EUR



PROGETTO «SWISS MEETING ON MUSCLE RESEARCH»

## Conferenza biennale svizzera sulla ricerca per le malattie muscolari

L'interscambio scientifico non solo arricchisce la ricerca ma ne determina anche il progresso. La creazione di un'occasione regolare per la discussione dei progetti rappresenta per la FSRMM una strategia primaria per favorire l'avanzamento della ricerca e le collaborazioni fra i ricercatori svizzeri, rinforzando la qualità dei progetti finanziati. Dal 1994, la FSRMM organizza questo meeting biennale e finanzia i costi di vitto e alloggio di tutti i partecipanti. Oggi, la conferenza dura tre giorni e vede la partecipazione di 90 ricercatori e ricercatrici. Il prossimo meeting si terrà nel novembre 2025.

---

RESPONSABILE: FSRMM  
SEDE: MAGGLINGEN

COSTI 2025: CHF 30'000.--

# POLIMIALGIA REUMATICA

Dal 2019 la FSRMM si impegna anche nella promozione della ricerca sulla polimialgia reumatica in Svizzera, una malattia che causa dolore alle spalle e al bacino e sintomi di tipo influenzale. Essa colpisce in genere adulti al di sopra di 65 anni e viene trattata con cortisone, in alcuni casi però essa può sfociare nella più grave arterite a cellule giganti. In seguito al lascito specifico del Dr. Sven Widgren, la FSRMM finanzia progetti di ricerca che portino ad una migliore comprensione della malattia o che migliorino la diagnosi o la terapia. La valutazione della qualità dei progetti è stata assunta quest'anno dalla Vasculitis Association Switzerland, che ringraziamo calorosamente.

**PROGETTO «CHRIST»**

## Analisi proteomica del siero nella polimialgia reumatica e nell'arterite a cellule giganti

L'identificazione dell'infiammazione arteriosa nei pazienti affetti da polimialgia reumatica (PMR) rappresenta una sfida, poiché spesso mancano sintomi localizzati di infiammazione vascolare, come nell'arterite a cellule giganti (GCA). L'obiettivo di questo studio è analizzare le differenze e le somiglianze nei profili infiammatori della PMR e della GCA attraverso l'analisi proteomica del siero. I risultati di questa ricerca potrebbero offrire nuove conoscenze sui meccanismi immunologici alla base di entrambe le patologie. L'identificazione di specifici processi patologici potrebbe portare alla scoperta di nuovi biomarcatori diagnostici, mentre lo studio delle vie di segnalazione immunologica condivise potrebbe aprire la strada a terapie mirate più efficaci.

---

RESPONSABILE: DR. MED. LISA CHRIST  
SEDE: INSELSPIITAL DI BERNA

---

COSTI TOTALI 2025 – 2026: CHF 124'634.--  
COSTI 2025: CHF 92'456.--

**PROGETTO «PIETERS»**

## Un nuovo bersaglio terapeutico per la polimialgia reumatica

Il nostro laboratorio ha identificato una via di segnalazione precedentemente sconosciuta, che svolge un ruolo chiave nell'attivazione autoinfiammatoria del sistema immunitario. Abbiamo scoperto piccole molecole capaci di inibire questa via, agendo come potenti immunosoppressori in diversi modelli di malattia autoimmune. Uno dei principali vantaggi di queste molecole è la capacità di preservare la funzionalità generale del sistema immunitario, permettendo di mantenere la difesa contro agenti patogeni e tumori. In questo studio, ci proponiamo di valutarne il potenziale come alternativa agli steroidi, attualmente il trattamento standard, ma spesso associati a effetti collaterali significativi.

---

RESPONSABILE: PROF. JEAN PIETERS  
SEDE: UNIVERSITÀ DI BASILEA

---

COSTI TOTALI 2025: CHF 107'164.--  
COSTI 2025: CHF 107'164.--

# PARTNER + BENEFATTORI



Paul Pettavino Fellowship  
Philippe Ferreyrolles Fellowship



David Bruderer Stiftung, Uitikon

SWF Stiftung für wissenschaftliche Forschung, Zürich

Un caloroso grazie anche a tutte le fondazioni e ai donatori privati che non desiderano essere nominati.

---

## DONAZIONI

**Per le donazioni si prega di utilizzare direttamente il seguente conto:**

Conto bancario con IBAN Nr. CH58 0076 9016 4217 0089 6

→ Una cedola di versamento può essere ordinata in segreteria (indirizzo sul retro)

→ Donazioni fino a CHF 500 possono essere effettuate direttamente online su: [www.fsrm.ch](http://www.fsrm.ch)

Le donazioni alla Fondazione possono essere detratte fiscalmente.

# FATTI + CIFRE

1987 – 2025



# 207

## I PROGETTI

finanziati



# 44

## I MEETING + WORKSHOP

finanziati o sponsorizzati



# 8



## LE UNIVERSITÀ SVIZZERE + OSPEDALI

in cui sosteniamo la ricerca



# 34

## MILIONI DI FRANCHI

investiti nella ricerca

# CONTATTI & ALTRE INFORMAZIONI

## **FONDAZIONE SVIZZERA PER LA RICERCA SULLE MALATTIE MUSCOLARI**

Chemin des Saules 4B . CH-2013 Colombier

[www.fsrm.ch](http://www.fsrm.ch)

Tel. 078 629 63 92 . [info@fsrm.ch](mailto:info@fsrm.ch)

## **MEMBRI DEL CONSIGLIO DI FONDAZIONE**

AVV. Alain Pfulg, presidente, Berna

Prof. Markus A. Rüegg, presidente del consiglio scientifico, 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

## **MEMBRI DEL CONSIGLIO SCIENTIFICO**

Prof. Markus A. Rüegg, presidente, Università di Basilea

Prof. Matthias Chiquet, Università di Berna

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

Prof. Bernhard Wehrle-Haller, Università di Ginevra

Prof. Dr. med. Eliane Roulet-Perez, Università di Losanna

## **PRESIDENTE ONORARIO E MEMBRO FONDATORE**

Dr. h.c. Jacques Rognon, Colombier

## **IMPRESSUM:**

Fotografia: Vera Markus

Concezione e design: Barbara Kuberczyk Kommunikationsdesign

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