



PROJEKTE 2025

- ZIELE UNSERER FORSCHUNGSFÖRDERUNG
- FORSCHUNGSPROJEKTE 2025
- PARTNER + GÖNNER
- ZAHLEN + FAKTEN

www.fsrmm.ch

INHALTS VERZEICHNIS

A photograph of a scientist in a laboratory. 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 a blurred laboratory setting with other people and equipment.

- 3 EDITORIAL
- 4 DIE ZIELE UNSERER FORSCHUNGSFÖRDERUNG
- 8 FORSCHUNGSPROJEKTE 2025
- 26 PARTNER + GÖNNER
- 27 ZAHLEN + FAKTEN
- 28 KONTAKT & INFORMATIONEN

EDITORIAL

Handeln ist das Gegenmittel zur Verzweiflung.

JOAN BAEZ



40 Jahre FSRMM! 1985 war das Wissen über neuromuskuläre Erbkrankheiten noch sehr rudimentär. Die wenigsten Ärzte hatten in ihrer Ausbildung Wissen über die verschiedenen Krankheitsformen, ihren Verlauf und ihre Häufigkeit in der Bevölkerung erworben und selbst spezialisierte Zentren gab es weltweit nur vereinzelt. Therapien waren nicht verfügbar. Für betroffene Eltern und Kinder war es dementsprechend schwierig, schon nur eine verlässliche Diagnose zu erhalten.

Vor diesem Hintergrund setzten sich die Gründer der FSRMM zum Ziel, die Forschung in diesem Bereich in der Schweiz zu fördern und voranzutreiben. Seit ihrem Bestehen hat die Stiftung 207 Forschungsprojekte an Schweizerischen Universitäten und Spitalzentren mit insgesamt rund 34 Mio. Franken finanziert. Bereits 14 Mal hat sie die Schweizer Forschenden zu einem 3-tägigen Seminar nach Magglingen eingeladen mit dem Ziel, den wissenschaftlichen Austausch und die Zusammenarbeit zu fördern sowie junge Studienabgänger*innen zu ermutigen, sich in diesen Forschungszweig zu spezialisieren. Die Stiftung unterstützt ferner das am Inselspital geführte Register für NMD-Patienten. Um eine qualifizierte Versorgung der Patienten und ihrer Angehörigen sowie die Weiterbildung der spezialisierten Pflegekräfte sicher zu stellen, arbeitete sie an der Bildung von 7 Muskel-Referenzzentren in der ganzen Schweiz mit. Die FSRMM beteiligt sich auch aktiv und finanziell an den Workshops des „European Neuro Muscular Center“. Ferner leistete die Stiftung substantielle Beiträge an zwei Start-ups, um die Entwicklung erster Wirkstoffe zu ermöglichen.

Die Schweiz verfügt heute an mehrere Standorten über ausgewiesene Fachleute im Bereich der neuromuskulären Krankheiten. Im Verbund mit Wissenschaftlern aus der ganzen Welt wurden wesentliche Fortschritte erzielt und es sind erste Wirkstoffe zu ihrer Behandlung auf dem Markt. Mit der Unterstützung unserer grosszügigen Geldgeber wird die FSRMM sich auch in Zukunft für ein noch besseres Verständnis der Mechanismen dieser Krankheiten und die Entwicklung von Wirkstoffen einsetzen – getreu unserem Motto: Handeln statt verzweifeln.

ALAIN PFULG, RECHTSANWALT, PRÄSIDENT DER STIFTUNG

DIE ZIELE

UNSERER FORSCHUNGSFÖRDERUNG

ZIEL 1

GRUNDLAGEN-
FORSCHUNG

ZIEL 2

DIE ENTWICKLUNG
NEUER
THERAPIEANSÄTZE

ZIEL 3

DER AUSBAU DER
MEDIZINISCHEN
INFRASTRUKTUR

ZIEL 4

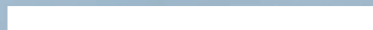
DIE ENTWICKLUNG
VON BESSEREN
DIAGNOSTISCHEN
WERKZEUGEN

ZIEL 5

DIE UNTERSTÜTZUNG
VON PILOT- UND
KLINISCHEN STUDIEN

ZIEL 6

DIE FÖRDERUNG DES
AUSTAUSCHS UND
DER ZUSAMMENARBEIT



ZIEL 1 GRUNDLAGENFORSCHUNG

Die meisten seltenen Muskelerkrankungen sind genetischen Ursprungs. Fehler oder Defekte eines Gens führen zu fehlerhaften oder fehlenden Proteinen im Körper. Je nach Funktion und Rolle dieser Eiweiße sind bestimmte biologische Prozesse beeinträchtigt, was oft zu einer Reihe weiterer Probleme führt, die das Krankheitsbild einer Muskelkrankheit letztlich bestimmen. Ähnlich wie das Fehlen eines einzelnen «Zahnes» an einem Zahnrad, kann dies zu beträchtlichen Fehlern in einer grossen Produktionsmaschine führen. Daher ist es entscheidend, die verantwortlichen Gendefekte zu finden und die falsch laufenden Prozesse zu identifizieren. Nur so kann man erkennen, auf welchen Ebenen es möglich ist, den Schaden zu begrenzen und mögliche Ursachen zu beheben. Die Grundlagenforschung liefert dazu das Wissen. Auf der Grundlage dieser wissenschaftlichen Erkenntnisse können therapeutische Lösungsansätze entwickelt werden.

ZIEL 2 DIE ENTWICKLUNG NEUER THERAPIEANSÄTZE

Sind einmal die verantwortlichen Gene und die beeinträchtigten Prozesse identifiziert und geklärt, beginnt die Suche nach möglichen Therapieansätzen. Dies können entweder Wirkstoffe sein, die den falsch laufenden Prozess wieder in die richtige Richtung rücken, oder Therapien, die den Gendefekt an seinem Ursprung korrigieren. Der erste Ansatz ist einfacher, bringt zwar keine Heilung, lindert aber die Symptome und verbessert so die Lebensqualität und -erwartung betroffener Menschen. Der zweite Ansatz ist weitaus komplexer, verspricht aber eine meist vollständige Heilung der Krankheit. Aktuell wird in zwei Richtungen geforscht:

1. Die Gentherapie, mit welcher der Gendefekt durch spezifische Moleküle überbrückt oder gesunde Gene mittels Vektoren eingeschleust werden. Gentherapien werden spezifisch für jede Mutation entwickelt und sind jeweils nur für eine bestimmte Patientengruppe geeignet.
2. Die Zelltherapie, mit welcher die vorhandenen Stammzellen im Körper mit gesunden Spenderzellen angereichert werden oder die körpereigenen Stammzellen entnommen, im Labor repariert und wieder eingeführt werden.

ZIEL 3 DER AUSBAU DER MEDIZINISCHEN INFRASTRUKTUR

Bei seltenen Krankheiten verfügen Haus- und Spitalärzte nur selten über hinreichende Erfahrung. Für die Behandlung betroffener Menschen ist es deshalb wichtig, spezialisierte Zentren in erreichbarer Distanz zu haben. Diese Zentren sollten in der Lage sein, Patientinnen und Patienten interdisziplinär zu betreuen und so alle Aspekte der chronischen und degenerativen Krankheit zu berücksichtigen. Für klinische Studien (s. Ziel 5) ist es zudem entscheidend, dass alle Betroffenen mit ihren Mutationen und Behandlungen einheitlich erfasst und für nationale und internationale klinische Studien zugänglich sind.

ZIEL 4 DIE ENTWICKLUNG VON BESSEREN DIAGNOSTISCHEN WERKZEUGEN

Das genaue Erfassen und Dokumentieren von physiologischen und anatomischen Veränderungen im Verlauf der Krankheit ist extrem wichtig. Diagnostische Messinstrumente helfen, individuell angepasste Behandlungen anzubieten, die Wirksamkeit von Therapien zu überprüfen und diese allenfalls anzupassen.

ZIEL 5 DIE UNTERSTÜTZUNG VON PILOT- UND KLINISCHEN STUDIEN

Für die Entwicklung eines neuen Medikamentes sind nach der präklinischen Forschungsphase im Labor klinische Studien an gesunden (Phase I) respektive betroffenen Menschen (Phase II und III) erforderlich. Ohne zuverlässige Daten zur Sicherheit und Wirkung kann kein Medikament zugelassen werden.

Die Phase I dient dazu, die Aufnahme eines Wirkstoffes im menschlichen Körper zu messen, seine Verfügbarkeit im Kreislauf zu bestimmen und erste Verträglichkeitsdaten zu sammeln. Studien in der Phase I erfolgen in der Regel an gesunden Probanden und beinhalten keine Kontrollgruppe.

In der Phase II werden erste Daten zur Wirksamkeit und zur Verträglichkeit bzw. Medikamentensicherheit gesammelt sowie der Zusammenhang zwischen Dosis und Wirkung geprüft. An diesen Studien nehmen in der Regel nur von der jeweiligen Krankheit betroffene Menschen teil. Phase-II-Studien haben manchmal eine Kontrollgruppe.

Die Phase III soll schliesslich den Unterschied der Wirkung und Sicherheit eines Medikamentes gegenüber Placebos statistisch belegen. Dazu werden mehr Teilnehmende benötigt, die mittels Ein- und Ausschlusskriterien rekrutiert werden, um ein bestmögliches Resultat zu garantieren. Phase-III-Studien sind doppelt verblindet, d.h. weder der behandelnde Arzt noch die Teilnehmenden wissen, ob sie den Wirkstoff oder ein Placebo erhalten.

Nur mit positiven Resultaten aus der Phase III, in seltenen Fällen bereits aus der Phase II, kann bei den Arzneimittelbehörden die Zulassung eines Medikamentes beantragt werden. Die Kosten für klinische Studien sind meist sehr hoch und benötigen eine sorgfältige Koordination der involvierten Prüfärzte und Spitäler. Aufgrund der geringen Anzahl möglicher Teilnehmer sind Studien mit seltenen Krankheiten besonders schwierig zu rekrutieren. Aus diesem Grund dauern sie meist deutlich länger als Studien mit häufigen Erkrankungen.

Pilotstudien sind Studien mit wenigen Patienten, um eine mögliche Wirkung im Voraus zu evaluieren, Messmethoden und -grössen auszuprobieren und Darreichungsformen zu testen. Meistens werden Pilotstudien mit Wirkstoffen durchgeführt, die schon für andere Krankheiten zugelassen und deren Sicherheit und Verträglichkeit bereits bekannt sind.

ZIEL 6 DIE FÖRDERUNG DES AUSTAUSCHES UND DER ZUSAMMENARBEIT

In der Forschung und ganz besonders bei den seltenen Krankheiten ist die internationale Zusammenarbeit sehr wichtig. Nur so können neue Erkenntnisse schnell verbreitet und diskutiert werden. Der Austausch von Wissen und Kompetenzen gewährleistet, dass Therapieansätze laufend validiert und weiterentwickelt werden können.

FORSCHUNGS PROJEKTE

2025

ZIEL 1

GRUNDLAGENFORSCHUNG

PROJEKT «BERSINI» . STIPENDIUM PHILIPPE FERREYROLLES

Biofabrikation eines menschlichen Muskelmodells zur Untersuchung von Veränderungen in der Muskelmikroumgebung bei Dystrophien

Muskelfibrose ist eine Gemeinsamkeit genetischer Muskelerkrankungen und altersbedingter Veränderungen der Muskeln. Ausserdem erschwert sie die Effektivität von Therapien, die das Fortschreiten von Muskelschäden verlangsamen sollen. Dabei wird der Einfluss des Gefässsystems oft übersehen. Kapillaren, die Muskelfasern normalerweise versorgen, verlieren bei Fibrose ihre Funktion. In diesem Projekt möchte ich die Mechanismen untersuchen, die zu Gefässschädigungen und dem Verlust der Muskelfunktion führen. Dafür nutze ich ein mikroskaliertes Modell eines vaskularisierten menschlichen Muskels, das die fibrotische Umgebung der Duchenne-Muskeldystrophie nachbildet. Dieses Modell ermöglicht es, essenzielle Aspekte der Fibrose genauer zu analysieren, wie z.B. die gestörte Durchlässigkeit von Blutgefässen und die Ansammlung von Entzündungszellen. Ziel ist es, Behandlungsansätze zu entwickeln, die das Gefässsystem schützen und dadurch das Fortschreiten der Fibrose verlangsamen.

PROJEKTL EITUNG: DR. SIMONE BERSINI
STANDORT:
ENTE OSPEDALIERO CANTONALE DI LUGANO

GESAMTKOSTEN 2025 – 2027: CHF 185'000.--
PROJEKTKOSTEN 2025: 61'666.--

PROJEKT «HANDSCHIN»

Neue Faktoren für die Stabilisierung neuromuskulärer Synapsen

Die neuromuskuläre Synapse ist zuständig für Muskelkontraktion und demnach entscheidend für die Gesundheit der Skelettmuskulatur. In zahlreichen neuromuskulären Erkrankungen ist diese Verbindung gestört, wovon vor allem schnell kontrahierende Muskeln betroffen sind. Unsere Forschung hat gezeigt, dass neuromuskuläre Synapsen in langsam- und schnellkontrahierenden Muskeln unterschiedliche Faktoren produzieren. Bemerkenswerterweise werden diese Faktoren bei geschädigter Muskelinnervation schnellkontrahierender Muskeln – ein Kennzeichen vieler neuromuskulärer Erkrankungen – herunterreguliert. In Mausmodellen konnten wir zeigen, dass eine Reduktion dieser Faktoren in Muskeln ausreicht, um Veränderungen an der neuromuskulären Synapse und an schnellkontrahierenden Muskelfasern zu verursachen. Dies führt zu Einbussen in Griffkraft, Gang und Gleichgewicht, wie sie bei vielen neuromuskulären Erkrankungen auftreten. Wir wollen nun das therapeutische Potential dieser Faktoren erforschen, indem wir sie in Muskeln mit beeinträchtigter Synapse wiederherstellen und ihre Auswirkungen auf die neuromuskuläre Regeneration untersuchen. Zudem zielen wir darauf ab, die zugrundeliegenden Mechanismen zu entschlüsseln, um neue Therapieansätze für neuromuskuläre Erkrankungen zu entwickeln.

PROJEKTLÉITUNG:
PROF. CHRISTOPH HANDSCHIN
STANDORT: UNIVERSITÄT BASEL

GESAMTKOSTEN 2025 – 2026: CHF 196'944.--
PROJEKTKOSTEN 2025: CHF 96'541.--

PROJEKT «SANDERSON»

Molekulare Mechanismen der Störung der Signalübertragung bei Myasthenia gravis durch Kombinationen von Autoantikörpern

Myasthenia Gravis ist eine Autoimmunerkrankung, die auf einer gestörten Signalübertragung zwischen Nerv und Muskel beruht und deren Hauptsymptomatik schwache und schnell ermüdende Muskeln sind. In einem gesunden Organismus dienen Antikörper dem Schutz vor Krankheiten und werden von speziellen weissen Blutkörperchen, namens B Zellen, hergestellt. Charakteristisch für Autoimmunerkrankungen sind sogenannte Autoantikörper, das heisst Antikörper, die fälschlicherweise auf körpereigene Strukturen abzielen; bei Patienten mit Myasthenia Gravis binden sie an die Schnittstelle zwischen Muskeln und Nerven und behindern so die Reizweiterleitung. Dies löst die zuvor beschriebenen Symptome aus, jedoch ist bis heute nicht bekannt, wie die Autoantikörper die Signalübertragungs-Strukturen funktionsunfähig machen. Zur Beantwortung dieser Frage haben wir eine Methode entwickelt, um aus Blutproben von Patienten einzelne B Zellen zu isolieren, welche individuelle Autoantikörper produzieren. Auf gezüchteten menschlichen Muskel- und Nervenzellen werden wir nun die Bindung und Wirkung von einzelnen Autoantikörpern und von Kombinationen von Antikörpern mit der Muskel-Nerv-Verbindung untersuchen. Ein tieferes Verständnis dieser schädlichen Mechanismen bildet die Grundlage, um neue, wirksame Medikamente und Therapien entwickeln zu können.

PROJEKTLEITUNG: DR. NICHOLAS SANDERSON
STANDORT: UNIVERSITÄTSSPITAL BASEL

GESAMTKOSTEN 2023 – 2025: CHF 160'674.--
PROJEKTKOSTEN 2025: CHF 53'558.--



PROJEKT «CASTETS»

Pathologische Mechanismen bei VMA21-Mangel

Mutationen im VMA21-Gen sind für mehrere Krankheiten verantwortlich, darunter die autophagische Myopathie und eine angeborene Lebererkrankung. Die Mechanismen, die zur selektiven Schädigung der Muskeln oder der Leber bei diesen Patienten führen, sind nicht bekannt. Ziel des Projekts ist es, die Rolle von VMA21 in muskulärem und nicht-muskulärem Gewebe zu klären. Dazu werden zwei Mausmodelle entwickelt: beim einen wird das Gen VMA21 nur in den Muskeln ausgeschaltet, um zu verstehen, welche Rolle VMA21 in der autophagischen Myopathie spielt und wie falsch laufende Mechanismen korrigiert werden können. Beim zweiten Modell wird VMA21 in allen Geweben ausgeschaltet und untersucht, mit welchen Prozessen nicht betroffene Gewebe den Verlust ausgleichen. Das Projekt setzt die Basiskenntnisse, um langfristig therapeutische Strategien für VMA21-verbundene Pathologien zu entwickeln.

PROJEKTLEITUNG: PROF. PERRINE CASTETS
STANDORT: UNIVERSITÄT GENÈVE

GESAMTKOSTEN 2023 – 2025: CHF 182'293.--
PROJEKTKOSTEN 2025: 63'720.--

DIE ENTWICKLUNG NEUER THERAPIEANSÄTZE

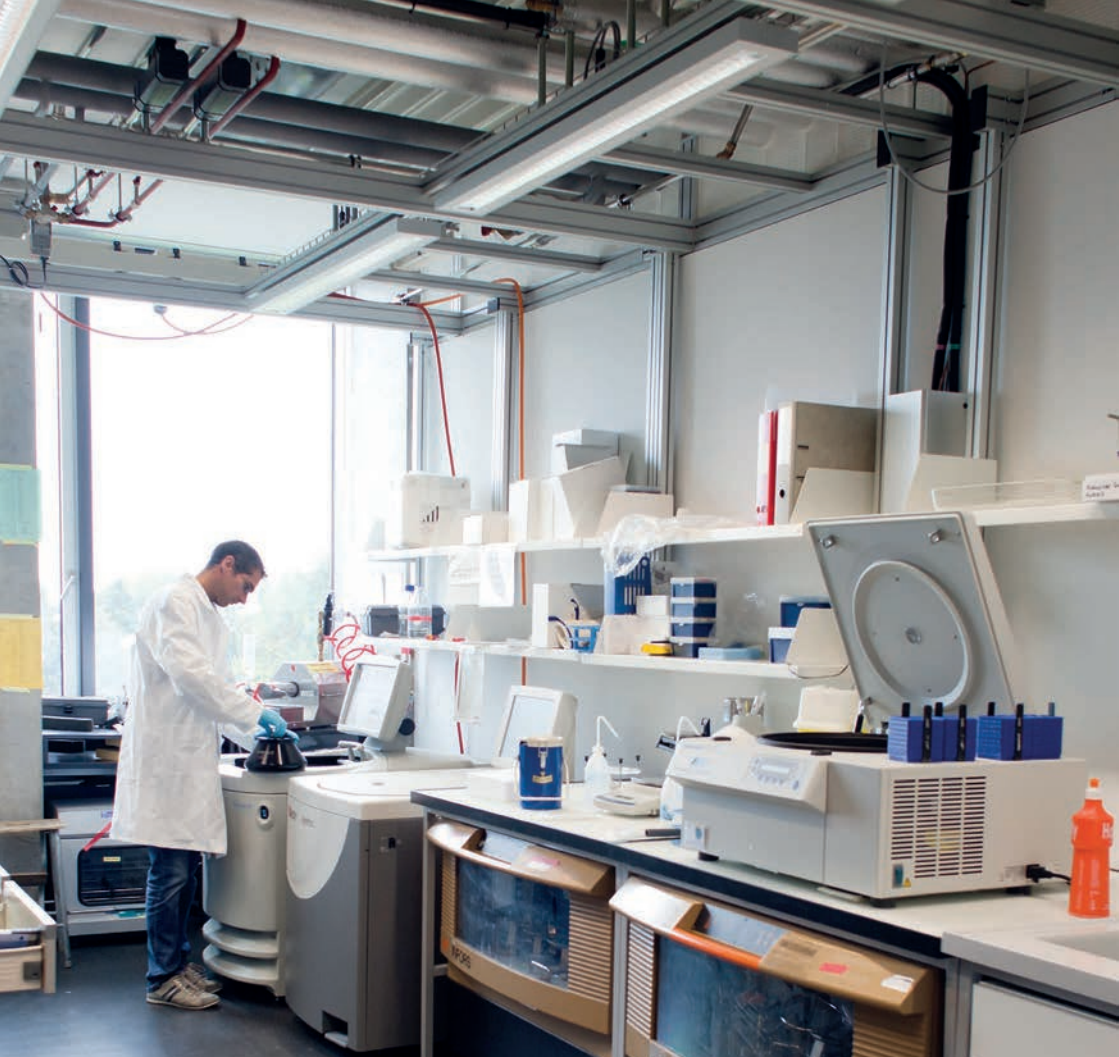
PROJEKT «ALLAIN-SINNREICH»

Wie MBNL1 an wiederholte RNA-Sequenzen bindet, um bessere Behandlungen für Myotone Dystrophie Typ I zu entwickeln

Die myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) ist eine häufige Form der Muskeldystrophie. Die Krankheit entsteht durch anormale Interaktionen zwischen dem Protein MBNL1 und wiederholten Abschnitten eines bestimmten RNAs. Dadurch bildet sich ein anormales Aggregat im Zellkern, welches verhindern, dass das Protein MBNL1 seine Hauptaufgabe – die Verarbeitung der RNA-Moleküle – nicht mehr richtig erfüllen kann. Dies führt zu Fehlern in der Zellfunktion. Das Sinnreich-Labor hat eine vielversprechende Substanz entdeckt, die diese Bindung teilweise aufhebt. Sie kann einige dieser Fehler korrigieren und verbessert Muskelprobleme in einem Tiermodell. Um besser zu verstehen, wie diese Substanz wirkt, arbeiten zwei Forschungsteams zusammen. Sie werden untersuchen, wie das Protein MBNL1 und die RNA miteinander interagieren; verstehen, wie sich diese pathologischen Aggregate bilden und klären, wie die Substanz diese Bildung auflöst. Dieses Wissen könnte dabei helfen, gezielte Medikamente für DM1 zu entwickeln und auch andere ähnliche Krankheiten zu behandeln.

PROJEKTLEITUNG: PROFS FRÉDÉRIC ALLAIN
UND MICHAEL SINNREICH
STANDORT: ETH ZÜRICH UND
UNIVERSITÄTSSPITAL BASEL

GESAMTKOSTEN 2025 – 2026: CHF 123'430.--
PROJEKTKOSTEN 2025: CHF 61'715.--



Die Forschungsförderung durch spezifische Stiftungen, wie der FSRMM, ermöglicht eine gezielte Unterstützung in Bereichen, die sonst möglicherweise zwischen Stuhl und Bank fallen würden.

MICHAEL HENGARTNER, ETH-RAT PRÄSIDENT,
AN DER FSRMM STIPENDIENVERGABE 2023



PROJEKT «LAUMONIER»

Funktionelle Eigenschaften und epigenetische Signatur von menschlichen Muskelstammzellen

Muskelstammzellen (MuSC) sind ein vielversprechendes therapeutisches Ziel zur Behandlung bestimmter Krankheiten der Skelettmuskulatur. Ihre Vermehrung *in vitro*, ein notwendiger Schritt für eine mögliche klinische Anwendung, reduziert jedoch ihr Regenerationspotenzial erheblich. Wir haben gezeigt, dass menschliche MuSCs, die *in vitro* erzeugt wurden, nach der Transplantation ein hohes Regenerationspotenzial behalten. Darüber hinaus haben wir kürzlich zwei Zustände in dieser Population menschlicher MuSC identifiziert, die durch die Expression des Transkriptionsfaktors Pax7 unterschieden werden. MuSC mit einer hohen Expression von Pax7 befinden sich in einem tieferen Ruhezustand und haben ein größeres regeneratives Potenzial. Beide Zustände werden durch spezifische epigenetische Modifikationen (DNA-Methylierungsgrad und Chromatinveränderungen) bestimmt, die verschiedene Regionen um die betroffenen Gene herum betreffen. In diesem Projekt schlagen wir vor, mit spezifischen Techniken die genetischen Regionen zu analysieren, die am ehesten zur Aktivierung und Genexpression neigen. Wir hoffen, dadurch wichtige Prozesse aufzudecken, die während des Übergangs von ruhenden zu aktivierten MuSC ablaufen und welche die MuSC-Unterpulationen mit unterschiedlichem Pax7-Expressionsgrad unterscheiden. Diese Ergebnisse werden wichtige Perspektiven eröffnen, um gezielt in die Regulierung der menschlichen MuSC einzugreifen und deren potenziellen Einsatz bei der Behandlung von Muskelerkrankungen zu ermöglichen.

PROJEKTLEITUNG: DR. THOMAS LAUMONIER
STANDORT: UNIVERSITÄT GENÈVE

GESAMTKOSTEN 2024 – 2026: CHF 183'900.--
PROJEKTKOSTEN 2025: CHF 61'260.--

DAS HABEN WIR ERREICHT:

Wir haben einen spezifischen therapeutischen Ansatzpunkt im Muskel identifiziert, dessen Behandlung den übermässigen Kalziumeinstrom, wie er bei der Tubulus-Aggregat-Myopathie auftritt, reduzieren kann.

FSRMM STIPENDIUM 2022 – 2023: AMADO CARRERAS SUREDA

PROJEKT «EMMANOULIDIS» . STIPENDIUM PAUL PETTAVINO

Unstrukturierte Proteine als therapeutische Ziele für die amyotrophen Lateralsklerose

Dieses Projekt befasst sich mit der Studie des komplizierten Zusammenspiels zwischen genetischen Mutationen und zellulärer Dysfunktion, und entwickelt innovative Strategien, um die Bildung von schädlichen Proteinaggregaten bei der amyotrophen Lateralsklerose (ALS) zu stören. ALS-assoziierte Mutationen induzieren die Bildung von intrazellulären Eiweiss-Klumpen durch einen Prozess, der als „Flüssig-Flüssig-Phasentrennung“ bezeichnet wird. Die Studie wird versuchen, spezielle Peptide und kleine Moleküle zu entwickeln, welche die an der Phasentrennung beteiligten spezifischen Protein-Interaktionen beeinträchtigen und die Bildung der toxischen Klumpen verhindern. Die Ergebnisse dieser Studie werden dazu beitragen, unser Verständnis von ALS zu verbessern und möglicherweise den Weg für neue therapeutische Ansätze zur Minimierung der Auswirkung zu öffnen.

PROJEKTLEITUNG:
DR. LEONIDAS EMMANOULIDIS
STANDORT: ETH ZÜRICH

GESAMTKOSTEN 2024 – 2025: CHF 140'000.--
PROJEKTKOSTEN 2025: CHF 70'000.--

DER AUSBAU DER MEDIZINISCHEN INFRASTRUKTUR

Die zwei folgenden Projekte werden gemeinsam mit den Patientenorganisationen Schweizerische Muskelgesellschaft, Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires und Associazione Malattie Genetiche Rare unterstützt.

PROJEKT «CARE-NMD-CH»

Die Patientenversorgung in den Myosuisse-Zentren

Das Projekt Care-NMD-CH entwickelte ein Konzept für die optimale ambulante Betreuung von neuromuskulären Patient:innen und deren Angehörigen durch Care-Managerinnen. Acht Care-Managerinnen wurden geschult und versorgen Betroffene und Angehörige als Teil des interprofessionellen Teams in den neuromuskulären Zentren. Ihre Tätigkeiten werden derzeit evaluiert, um die Umsetzung und den Mehrwert des erweiterten Betreuungsangebots zu untersuchen.

PROJEKTLÉITUNG: PROF. VERONIKA WALDBOTH
STANDORT: ZÜRCHER HOCHSCHULE
ANGEWANDTE WISSENSCHAFTEN

PROJEKTDAUER: 2020 – 2025
BEITRAG FSRMM: CHF 15'660.--





PROJEKT «PATIENTENREGISTER»

Erfassung von nationalen Patientendaten

Das Schweizer Register für neuromuskuläre Erkrankungen (Swiss-Reg-NMD) erfasst Patientendaten für die Forschung und Entwicklung möglicher Therapieansätze und ist Teil eines internationalen Registers. Dadurch können Patientinnen und Patienten gezielt über klinische Studien informiert und wenn die Kriterien erfüllt sind, in eine Studie eingeschlossen werden. Die Daten des Patientenregisters ermöglichen zudem die Erfassung der Therapieerfolge, der genetischen Mutationen, der Pflegestandards und das Studium des natürlichen Krankheitsverlaufes (siehe zum Beispiel Projekt „Klein“ auf Seite 18). Die Finanzierung des Registers, anders als beim Schweizer Register seltener Krankheiten, wird nicht vom Bund getragen und ist weiterhin auf Spenden und Sponsorenbeiträge angewiesen.

PROJEKTLEITUNG: SWISS-REG-NMD
STANDORT: INSELSPITAL BERN

PROJEKTDAUER: LAUFEND, JÄHRLICH
BEITRAG FSRMM 2025: CHF 23'000.--

PROJEKT «KLEIN» . STIPENDIUM PAUL PETTAVINO

Charakterisierung des Krankheitsverlaufs und der Einhaltung von Behandlungsstandards in der Schweizer Duchenne-Muskeldystrophie- und Dystrophinopathie-Kohorte

Dieses Projekt widmet sich der Analyse der Dystrophinopathie-Kohorte aus dem Schweizer Register für neuromuskuläre Erkrankungen, um ein besseres Verständnis dafür zu gewinnen, wie neue Behandlungen für Erkrankungen wie Duchenne- und Becker-Muskeldystrophie (DMD und BMD) Patienten helfen können. Die Studie untersucht den Schweregrad der Erkrankung (Duchenne-, Intermediate-, Becker-Typ), den Verlauf der Krankheit (motorische, kardiale, respiratorische, gastrointestinale und knochenbezogene Aspekte) sowie die Einhaltung der aktuellen Versorgungsstandards, wie den Einsatz von Steroiden oder die Einführung einer Beatmungsunterstützung. Zudem werden regionale Unterschiede in der Versorgung betrachtet. Im Hinblick auf die Einführung neuer krankheitsmodifizierender Therapien (DMTs), die vielversprechende Verbesserungen bei körperlichen Funktionen gezeigt haben, werden die Ergebnisse dieser Studie genutzt, um aktuelle Behandlungsansätze mit realen Daten von Patienten, die DMTs erhalten, zu vergleichen. Dadurch sollen wichtige Erkenntnisse gewonnen werden, um die zukünftige Versorgung und Behandlungsmethoden weiter zu optimieren.

PROJEKTLEITUNG:
PROF. DR. MED. ANDREA KLEIN
STANDORT: INSELSPITAL BERN

GESAMTKOSTEN 2025 – 2027: CHF 202'722.--
PROJEKTKOSTEN 2025: CHF 67'574.--

DAS HABEN WIR ERREICHT:

Unsere Ergebnisse zeigen, dass bei der kindlichen ALS ein Überschuss an Sphingolipiden gebildet wird, weil der Mechanismus, der ihre Produktion normalerweise reguliert und verlangsamt, nicht ordnungsgemäss funktioniert.

FSRMM STIPENDIUM 2021 – 2023: MUSEER A. LONE





DAS HABEN WIR ERREICHT:

Diese Studie hat neue Wege zur Steuerung der Muskelregeneration durch TGF-beta Proteine aufgedeckt, die als Therapie bei verschiedenen Muskelerkrankungen zum Einsatz kommen könnten.

FSRMM STIPENDIUM 2021 – 2024: MICHAEL BACHMANN

DIE ENTWICKLUNG VON BESSEREN DIAGNOSTISCHEN WERKZEUGEN

ZIEL 4

PROJEKT «BRIEL»

Analyse immunologischer Liquor-Biomarker bei Amyotropher Lateralsklerose

Das Ziel dieses Projekts ist es, spezifische Biomarker für die amyotrophe Lateralsklerose (ALS) zu identifizieren, die bei der Früherkennung, Diagnose und Behandlung der Krankheit helfen können. Mit solchen Biomarkern könnten Diagnosen schneller gestellt, Therapien gezielter eingesetzt und Krankheitsverläufe besser überwacht sowie vorhergesagt werden. Dazu vergleichen wir Biomarkerprofile von ALS-Patienten mit denen von Patienten mit anderen neurodegenerativen Erkrankungen wie Alzheimer, primären Tauopathien oder Lewy-Körper-Krankheiten sowie mit gesunden älteren Personen. Zusätzlich untersuchen wir Unterschiede in den Biomarkerprofilen von ALS-Patienten in verschiedenen Krankheitsstadien. Ein weiteres Ziel ist es, mithilfe des ALS-Registers zu prüfen, ob es Zusammenhänge zwischen Lebensstilfaktoren, Biomarkern und der Krankheit gibt. Insgesamt nehmen 110 Personen an der Studie teil, darunter 35 mit diagnostizierter ALS. Für die Analysen verwenden wir Blutproben und zerebrospinale Flüssigkeit. Die Untersuchung erfolgt mit einer hochempfindlichen Immunodosierung, der über 120 Biomarker im Zusammenhang mit Neurodegeneration und Entzündungen messen kann. Dieses Projekt könnte wichtige Erkenntnisse für eine verbesserte Diagnostik und Behandlung von ALS liefern.

PROJEKTLEITUNG: DR. MED. NILS BRIEL
STANDORT: UNIVERSITÄTSSPITAL ZÜRICH

GESAMTKOSTEN 2025: CHF 33'000.--
PROJEKTKOSTEN 2025: CHF 33'000.--

DIE FÖRDERUNG DES AUSTAUSCHES UND DER ZUSAMMENARBEIT

PROJEKT «ENMC WORKSHOPS»

Forschung fördern durch themenspezifische Workshops

Das in Holland ansässige European Neuromuscular Center (ENMC) wurde von Patientenorganisationen mit dem Ziel gegründet, die Erforschung von Muskelkrankheiten zu fördern. Dabei reichen Fachleute Gesuche für einen Workshop über relevante, aktuelle Themen im Bereich neuromuskulärer Krankheiten ein, welche von einem wissenschaftlichen Komitee begutachtet werden. Im Durchschnitt werden 8 –10 Workshops pro Jahr bewilligt, die Organisation und Finanzierung übernimmt ENMC. Das ENMC legt viel Wert auf die Beteiligung von Betroffenen bei jedem Workshop, damit ihre Bedürfnisse in der Forschung und der Entwicklung berücksichtigt werden, und damit die Ergebnisse und Neuigkeiten auch auf lokalen Ebenen verbreitet werden. Zusätzlich hat das ENMC zwei Programme lanciert, um die neue Generation zu unterstützen: das Early Career Programme ermöglicht jungen Forscher*innen und Kliniker*innen, an Workshops bei Interesse teilzunehmen und das eigene Netzwerk zu erweitern. Das Mentoring Programme bietet künftigen Leaders eine massgeschneiderte Stärkung der eigenen Fähigkeiten durch freiwillige, etablierte Fachpersonen. Das ENMC finanziert die Workshops und die Programme mit Mitgliederbeiträgen und Sponsoring. Die FSRMM ist seit 1993 Mitglied und ist im Vorstand vertreten.

PROJEKTLEITUNG: ENMC
STANDORT: BAAR, HOLLAND

PROJEKTDAUER: LAUFEND, JÄHRLICH
BEITRAG FSRMM 2025: 33 000 EUR



PROJEKT «SWISS MEETING ON MUSCLE RESEARCH»

Zweijährliche Konferenz der Muskelforscher in der Schweiz

Der wissenschaftliche Austausch fördert die Forschung und trägt wesentlich zum Fortschritt bei. Für die FSRMM hat eine geeignete Plattform in der Schweiz eine hohe Priorität, damit die Qualität der unterstützten Projekte gestärkt und die gute Zusammenarbeit der involvierten Forscher in der Schweiz gewährleistet werden kann. Seit 1994 organisiert die FSRMM alle zwei Jahre eine Konferenz der Muskelforscher in der Schweiz und trägt die gesamten Kosten für Unterkunft und Verpflegung. Heute dauert das Treffen drei Tage und versammelt rund 90 Forscherinnen und Forscher. Das nächste Meeting findet im November 2025 statt.

PROJEKTLEITUNG: FSRMM
STANDORT: MAGGLINGEN

PROJEKTKOSTEN 2025: CHF 30'000.--

POLYMYALGIA RHEUMATICA

Seit 2019 engagiert sich die FSRMM auch für die Förderung der Schweizer Forschung über Polymyalgia rheumatica, eine rheumatische Krankheit, welche Schmerzen im Schulter- und Beckenbereich und Grippeähnliche Symptome verursacht. Sie betrifft meistens Erwachsene, die älter als 65 Jahre sind. Die Krankheit wird derzeit mit Kortison behandelt, kann aber in manchen Fällen in die schwierigere Riesenzellarteriitis übergehen. Dank dem Nachlass von Dr. Sven Widgren, fördert die FSRMM Forschungsprojekte in der Schweiz, die zu einem besseren Verständnis der Krankheit führen und diagnostische und therapeutische Mittel verbessern. Die fachliche Beurteilung der Projektanträge wird neu von der Vasculitis Association Switzerland (VASAS) übernommen, bei der wir uns herzlich bedanken.

PROJEKT «CHRIST»

Analyse der Proteinzusammensetzung im Serum bei Polymyalgia rheumatica und Riesenzellerarteriitis

Die Identifizierung einer arteriellen Entzündung bei Patienten mit Polymyalgia rheumatica (PMR) kann herausfordernd sein, da lokalisierte Symptome einer Gefässentzündung (Riesenzellerarteriitis, GCA) häufig fehlen. Ziel unserer Studie ist es, die Unterschiede und Gemeinsamkeiten der Entzündungsmerkmale zwischen PMR und GCA anhand von Serumproteinprofilen zu untersuchen. Die Ergebnisse dieses Forschungsprojekts haben das Potenzial, die immunologischen Mechanismen dieser Pathologien aufzudecken. Krankheits-spezifische Mechanismen der Krankheiten könnten genutzt werden, um diagnostische Marker zu identifizieren, während die Erforschung gemeinsamer immunologischer Signalwege als Ansatzpunkte für neue Therapien dienen könnten.

PROJEKTLEITUNG: DR. MED. LISA CHRIST
STANDORT: INSELSPITAL BERN

GESAMTKOSTEN 2025 – 2026: CHF 124'634.--
PROJEKTKOSTEN 2025: CHF 92'456.--

PROJEKT «PIETERS»

Ein neues Target für die Behandlung von Polymyalgia rheumatica

Unser Labor hat einen bislang unbekanntem Signalweg entdeckt, der entscheidend für die Auslösung autoentzündlicher Immunaktivität ist. In unseren Untersuchungen haben wir kleine Moleküle identifiziert, die diesen Signalweg hemmen und sich in mehreren Modellen von Autoimmunerkrankungen als hochwirksame Immunsuppressoren erwiesen haben. Gleichzeitig bleibt die allgemeine Funktionalität des Immunsystems erhalten, wodurch die Kontrolle über mikrobielle Krankheitserreger und Tumore gewährleistet bleibt. In der vorgeschlagenen Forschung wollen wir testen, ob diese Moleküle die derzeit Standardbehandlung mit Steroiden, mit Nebenwirkungen verbunden, ersetzen könnten.

PROJEKTLEITUNG: PROF. JEAN PIETERS
STANDORT: UNIVERSITÄT BASEL

GESAMTKOSTEN 2025: CHF 107'164.--
PROJEKTKOSTEN 2025: CHF 107'164.--

PARTNER + GÖNNER



Paul Pettavino Fellowship
Philippe Ferreyrolles Fellowship



David Bruderer Stiftung, Uitikon

SWF Stiftung für wissenschaftliche Forschung, Zürich

Wir danken unseren Partnern und Gönnern sowie den Stiftungen und Privaten, die namentlich nicht genannt werden wollen.

SPENDEN

Sie können direkt auf folgenden Konten spenden:

Bankkonto mit IBAN Nr. CH58 0076 9016 4217 0089 6

→ QR-Einzahlungsscheine können beim Sekretariat bestellt werden
(Adresse s. Rückseite)

→ Spenden bis 500 CHF sind online möglich unter www.fsrmm.ch

Zuwendungen/Spenden an die Stiftung können im Rahmen der steuerlichen Bestimmungen von den Steuern abgezogen werden.

ZAHLEN + FAKTEN

1987 – 2025



207

PROJEKTE

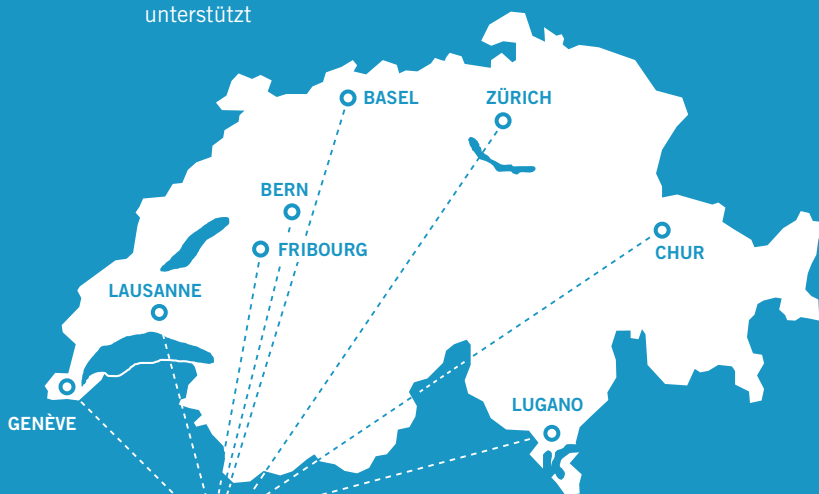
unterstützt



44

FACHTAGUNGEN + WORKSHOPS

unterstützt oder finanziert



8



UNIVERSITÄTEN + SPITÄLER

mit Forschungsprojekten
unterstützt



34

MIO. CHF

in die Forschung investiert

KONTAKT & INFORMATIONEN

SCHWEIZERISCHE STIFTUNG FÜR DIE ERFORSCHUNG DER MUSKELKRANKHEITEN

Chemin des Saules 4B . CH-2013 Colombier

www.fsrm.ch

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

EHRENAMTLICHE STIFTUNGSRÄTE

Alain Pfulg, Rechtsanwalt, Präsident, Bern

Prof. Markus A. Rüegg, Vize-Präsident, 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 Thalman, Wohlen

Laurent van Gunten, Neuchâtel

WISSENSCHAFTLICHE BEIRÄTE

Prof. Markus A. Rüegg, Präsident, Universität Basel

Prof. Matthias Chiquet, Universität Bern

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

Prof. Bernhard Wehrle-Haller, Universität Genf

Prof. Dr. med. Eliane Roulet-Perez, Universität Lausanne

EHRENPRÄSIDENT UND GRÜNDER

Dr. h.c. Jacques Rognon, Colombier

IMPRESSUM:

Fotografie: Vera Markus

Konzeption & Design: Barbara Kuberczyk Kommunikationsdesign

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