

RARE DISEASES – NEW APPROACHES

CHF 10 MILLIONEN FÜR SELTENE KRANKHEITEN – FORSCHUNGSPROJEKTE BRINGEN HOFFNUNG

Jedes Jahr stellt die GEBERT RÜF STIFTUNG mit ihrem Programm «Rare Diseases – New Approaches» CHF 2 Mio. bereit und investiert diese im Rahmen von Ausschreibungen für konkrete Forschungsprojekte, die einen nachhaltigen Beitrag zur Diagnose und Behandlung seltener Krankheiten leisten. Das Programm ist vorerst auf 5 Jahre angesetzt und leistet damit auch einen Beitrag für den Aufbau eines Kompetenz-Netzwerks in der Schweiz.

www.grstiftung.ch

PROJEKTE JAHRESAUSSCHREIBUNG 2009

Ein Projekt am UniversitätsSpital Zürich widmet sich der Diagnose und Behandlung einer seltenen Form von Neuropathie (Nervenschädigung), die zu Gefühlsstörungen und schwer heilenden Geschwüren vor allem an Händen und Füssen führt. Ein Team an der Universität Lausanne will die genetischen Hintergründe einer anderen Neuropathie-Form mit den modernsten und schnellsten Techniken ausleuchten. Mit den Erkenntnissen zu den genetischen Hintergründen der Charot-Marie-Tooth-Krankheit werden weitere Steinchen im Mosaik eingefügt. An der Universität Genf entwickelt ein Team Genests für Störungen der Geschlechtsentwicklungen. In einem Projekt an der Universität Basel werden, im Hinblick auf eine Medikamentenentwicklung, seltene Formen der Leukämie (Blutkrebs) untersucht. Die an der ETH Lausanne tätige Prof. van der Goot, erforscht die hyaline Fibromatose, eine seltene Tumor-Krankheit mit potenziell tödlichem Ausgang.

- Hereditary Sensory Neuropathy Type 1 – Pathomechanism and Therapie, Dr. Thorsten Hornemann, Universität Zürich
- Gene Hunting for Recessive Hereditary Peripheral Neuropathies by Recent and Highly-Parallel Technologies, Dr. Carlo Rivolta, Université de Lausanne
- Identification of New Factors Implicated in Genetic Gonadal Disorders, Dr. Serge Nef, Université de Genève
- Genetic Screening for Disease-Causing Mutations in Familial Polycythemia Using Next Generation DNA Sequencing, Prof. Dr. Radek Skoda, Universität Basel – Dieses Projekt wird von der UNISCIENTIA STIFTUNG finanziert.
- Towards Preventing Nodule Formation in Hyaline Fibromatosis Patients, Prof. Dr. Gisou van der Goot, EPFL

PROJEKTE JAHRESAUSSCHREIBUNG 2010

Ein Projekt am Friedrich Miescher Institut der Universität Basel widmet sich der Krankheit «Friedreich's Ataxia», einer degenerativen Erkrankung des zentralen Nervensystems, die oft in jungen Jahren beginnt und bis heute nur symptomatisch therapiert werden kann. Ein Team am Universitäts-Kinderspital Zürich will für Patienten mit dem angeborenen Immundefekt «Septische Granuloamatose CGD», die an ständig wiederkehrenden bakteriellen Infektionen und Pilzkrankheiten leiden, eine neue Behandlung mittels Gentherapie erforschen und anbieten. Ziel des Grundlagenprojekts des Humangenetikers Stylianos Antonarakis von der Université de Genève ist es, genetische Ursachen von seltenen rezessiven Krankheiten zu finden. Die «Spinale Muskelatrophie» ist ein Muskelschwund, der durch einen fortschreitenden Untergang von motorischen Nervenzellen im Vorderhorn des Rückenmark verursacht wird. Das an der Universität Basel angesiedelte Projekt will die Symptome dieser Krankheit lindern. Die «Lafora Krankheit» schliesslich, eine tödliche Form der Jugendepilepsie, wird durch abnormale Glykogen-Ablagerung im Gehirn verursacht. Mit dem Projekt an der ETH Zürich sollen die für die Ablagerungen verantwortlichen Mechanismen identifiziert werden, was einen wichtigen Schritt für die Entwicklung einer Therapie dieser tödlichen Krankheit darstellt.

- Towards a better mechanistic understanding of Friedreich's Ataxia, Ass. Prof. Dr. Marc Bühler, Friedrich Miescher Institute, Basel
- Role of macroautophagy in CGD and correction of the defect, PD Dr. Janine Reichenbach, Universitäts-Kinderspital Zürich
- Consanguinity and rare recessive disorders, Prof. Dr. Stylianos Antonarakis, Université de Genève
- Rescue of dysfunctional RNA processing in spinal muscular atrophy through PGC-1-alpha, Prof. Dr. Christoph Handschin, Universität Basel
- Novel mechanisms causing Lafora disease, Dr. Oliver Köttling, ETHZ

RARE DISEASES – NEW APPROACHES

10 MILLIONS DE FRANCS POUR LES MALADIES RARES – PROJETS DE RECHERCHE PORTEURS D'ESPOIR

Dans le cadre de son programme «Rare Diseases – New Approaches», GEBERT RÜF STIFTUNG investit chaque année CHF 2 millions dans des projets de recherche sélectionnés sur la base d'un appel à projets. Ces projets contribuent durablement à améliorer le diagnostic et le traitement des maladies rares. Dans un premier temps, le programme est prévu pour une durée de 5 ans; il permet également la mise en place d'un réseau de compétences en Suisse.

www.grstiftung.ch

L'APPEL À PROJETS 2009

Un projet conduit dans le cadre de l'Hôpital universitaire de Zurich porte sur le diagnostic et le traitement d'une forme rare de neuropathie (maladie du système nerveux périphérique), qui entraîne un déficit sensitif et la formation d'ulcères difficilement curables, principalement aux mains et aux pieds. Un autre projet réalisé par une équipe de l'Université de Lausanne s'efforce de mettre à jour au moyen de technologies très performantes les aspects génétiques d'une autre forme de neuropathie. Deux autres projets menés par des chercheurs des Hôpitaux Universitaires de Genève et de Bâle portent l'un sur des formes rares de leucémie (cancer du sang), l'autre sur des anomalies du développement sexuel. Madame la professeure van der Goot, de l'Ecole Polytechnique Fédérale de Lausanne, poursuivra ses recherches dans le domaine de la fibromatose hyaline, une maladie rare dont l'issue peut être fatale.

- Hereditary Sensory Neuropathy Type 1 – Pathomechanism and Therapie, Dr. Thorsten Hornemann, Universität Zürich
- Gene Hunting for Recessive Hereditary Peripheral Neuropathies by Recent and Highly-Parallel Technologies, Dr. Carlo Rivolta, Université de Lausanne
- Identification of New Factors Implicated in Genetic Gonadal Disorders, Dr. Serge Nef, Université de Genève
- Genetic Screening for Disease-Causing Mutations in Familial Polycythemia Using Next Generation DNA Sequencing, Prof. Dr. Radek Skoda, Universität Basel – Ce projet est financé par la UNISCIENTIA STIFTUNG.
- Towards Preventing Nodule Formation in Hyaline Fibromatosis Patients, Prof. Dr. Gisou van der Goot, EPFL

L'APPEL À PROJETS 2010

Un projet de l'Institut Friedrich Miescher de l'Université de Bâle se consacre à l'ataxie de Friedreich. Cette maladie rare est une affection dégénérative du système nerveux central qui se déclare généralement pendant l'enfance et dont le traitement n'est à ce jour que symptomatique. Une équipe de l'Hôpital pédiatrique universitaire de Zurich souhaite mener une recherche liée à la thérapie génique et proposer un nouveau traitement aux patients souffrant de granulomatose septique CGD, un déficit immunitaire congénital responsable d'infections bactériennes et fongiques récurrentes. Dans un projet de recherche fondamentale, le spécialiste de génétique humaine Stylianos Antonarakis de l'Université de Genève souhaite mettre en évidence les causes génétiques des maladies rares récessives. L'atrophie musculaire spinale est une forme d'atrophie musculaire provoquée par la perte progressive des neurones moteurs de la corne antérieure de la moelle épinière. Le projet mené par des chercheurs de l'Université de Bâle cherche à soulager les symptômes de cette maladie. Le cinquième projet retenu concerne la maladie de Lafora, une forme d'épilepsie juvénile à issue fatale. Elle est causée par des dépôts anormaux de glycogène dans le cerveau. Une équipe de l'EPF de Zurich va chercher à identifier les mécanismes responsables de ces dépôts, étape indispensable avant le développement d'un traitement ciblé contre cette maladie mortelle.

- Towards a better mechanistic understanding of Friedreich's Ataxia, Ass. Prof. Dr. Marc Bühler, Friedrich Miescher Institute, Basel
- Role of macroautophagy in CGD and correction of the defect, PD Dr. Janine Reichenbach, Universitäts-Kinderspital Zürich
- Consanguinity and rare recessive disorders, Prof. Dr. Stylianos Antonarakis, Université de Genève
- Rescue of dysfunctional RNA processing in spinal muscular atrophy through PGC-1-alpha, Prof. Dr. Christoph Handschin, Universität Basel
- Novel mechanisms causing Lafora disease, Dr. Oliver Köttling, ETHZ

Pour en savoir plus: www.grstiftung.ch