ASRIMM

Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuroMusculaires

nous entre

Journal de l'Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuroMusculaires

Automne 2025

Loisirs :
Retour sur notre été et prochain séjour à Ténérife

Initiative sur l'inclusion :
où en est-on un an après ?

Téléthon :
Pleins feux sur l'édition 2025

Dossier thématique

Du laboratoire au patient : de la recherche fondamentale à la thérapie II

SOMMAIRE

5 **ÉDITORIAL**
Par Monika Kaempf, Directrice

6 **DOSSIER THÉMATIQUE**
DU LABORATOIRE AU PATIENT :
DE LA RECHERCHE FONDAMENTALE À LA THÉRAPIE

Etat des lieux des nouveautés en pédiatrie

Adultes : Nouveaux traitements

Entretien : Le dépistage néonatal de la SMA

SMA : le médicament Evrysdi bientôt disponible en comprimés

15 **ASRIMM**

Loisirs : Retour sur notre été et prochain séjour à Ténérife

Formation CHUV-HUG : les maladies de Charcot-Marie-Tooth

Fundraising :

- L'ASRIMM est lauréat de la Nuit du Bien Commun
- Retrouvez-nous sur les plateformes héroslocaux et Swissdonations

21 **DÉFENSE D'INTÉRÊT**

Initiative pour l'inclusion : où en est-on un an après ?

24 **TELETHON**

Pleins feux sur l'édition 2025

26 **CONSULTATIONS NEUROMUSCULAIRES**

Sans les patients, [la recherche]
n'est que de la connaissance.
Sans les patients, il n'y a pas de progrès.

Professeure Lisa Horvath, directrice de l'Institut de recherche Chris O'Brien Lifehouse, Australie, février 2025.

ÉDITORIAL

Chères lectrices, chers lecteurs,

Nous sommes heureux de vous retrouver pour ce nouveau numéro, riche en récits et en actualités.

Notre dossier thématique, consacré cette année au parcours « du laboratoire au patient », met en lumière les étapes-clés nécessaires à la recherche et à la mise sur le marché de nouvelles thérapies. Un chemin exigeant, souvent complexe, mais porteur d'avancées majeures. Après avoir exploré la recherche fondamentale, les essais cliniques et dressé l'état des lieux de la recherche pour les maladies sans traitements, nous faisons dans cette édition le point sur les nouveautés en pédiatrie et pour les adultes. Ce tour d'horizon est complété par un article sur le dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale (SMA), intégré au test néonatal en Suisse depuis mars 2024.

Ce numéro reflète aussi la richesse de la vie de notre association. Vous découvrirez un retour en images et en émotions sur notre été 2025, ainsi qu'un compte-rendu de notre formation annuelle à l'intention des professionnels de santé, cette fois consacrée à la maladie de Charcot-Marie-Tooth, toujours en collaboration avec le CHUV et les HUG. Nous avons en outre la joie de partager deux belles nouvelles : notre sélection comme lauréat de la Nuit du Bien Commun, grand rassemblement de levée de fonds organisé à Genève début octobre, et notre arrivée sur les plateformes Héroslocaux et Swissdonations, qui ouvrent de nouvelles perspectives pour soutenir nos actions.

Enfin, nous revenons sur un chantier central : l'initiative pour l'inclusion. Un an après le dépôt des signatures, où en sommes-nous ? Puisque le contre-projet proposé par le Conseil fédéral est loin de prendre en compte la réalité des personnes concernées par le handicap en Suisse, que faire ? Nous faisons le point avec le comité pour l'inclusion.

Et parce qu'aucun de ces projets ne pourrait voir le jour sans la mobilisation collective, nous nous réjouissons aussi de retrouver l'énergie unique du Téléthon, les 5 et 6 décembre 2025. Grâce à l'engagement de ses bénévoles et à la générosité de toutes celles et ceux qui y participent, ce grand rendez-vous solidaire nous permet chaque année de poursuivre notre mission auprès des familles concernées.

Nous espérons que ces pages nourriront vos réflexions et vos conversations, et qu'elles vous transmettront un peu de ce qui nous anime chaque jour : la curiosité d'apprendre, le courage d'agir et la joie de se retrouver. Ensemble – autour d'un dossier, d'un projet ou d'un simple moment partagé – nous avançons plus loin et plus fort. Merci d'être à nos côtés, votre présence et votre engagement font toute la différence.

Bonne lecture !

Monika Kaempf, Directrice

association.asrimm

association_asrimm

asrimm

Retrouvez toutes nos actualités sur : **www.asrimm.ch/blog**

Du laboratoire au patient : de la recherche fondamentale à la thérapie

Comment les médicaments se retrouvent-ils sur le marché ? Pourquoi certains traitements sont-ils disponibles à l'étranger et pas en Suisse ? Qu'est-ce qu'un essai clinique, et qui peut y participer ? Quels sont les traitements disponibles pour les maladies neuromusculaires les plus répandues ?

Voici quelques-unes des questions auxquelles nous avons tenté de répondre lors de notre journée à thème du 5 avril, qui a rassemblé des spécialistes du domaine médical et de l'industrie pharmaceutique. Dans ce dossier, nous vous proposons un compte-rendu des interventions des Dr. David Jacquier et Alex Vicino, respectivement sur les traitements pédiatriques et adultes, ainsi qu'un article sur le dépistage de la SMA, intégré depuis 2024 au test néonatal en Suisse.

Etat des lieux des nouveautés en pédiatrie

Compte-rendu basé sur l'intervention du Dr David Jacquier, Médecin hospitalier, DFME, Service de pédiatrie, Neuroréhabilitation pédiatrique, CHUV

Les maladies neuromusculaires pédiatriques sont majoritairement d'origine génétique et peuvent se manifester de manière très variable, allant de formes sévères et précoces à des atteintes plus modérées, avec un impact limité sur la motricité ou la fonction respiratoire. L'intervention du Dr. Jacquier s'est donc concentrée sur les principales maladies et les nouveautés en matière de diagnostic et thérapies.

Préambule : classification et physiopathologie

Les maladies neuromusculaires peuvent toucher différents niveaux :

- La moelle épinière : atteinte des corps cellulaires des motoneurones.
- Le nerf périphérique : atteinte de la conduction nerveuse jusqu'au muscle.
- La jonction neuromusculaire : perturbation de la transmission nerveuse au muscle.
- Le muscle : atteinte directe du tissu musculaire.
- Le tissu conjonctif et osseux : certaines maladies affectent l'os ou la peau et peuvent simuler des myopathies « classiques ».

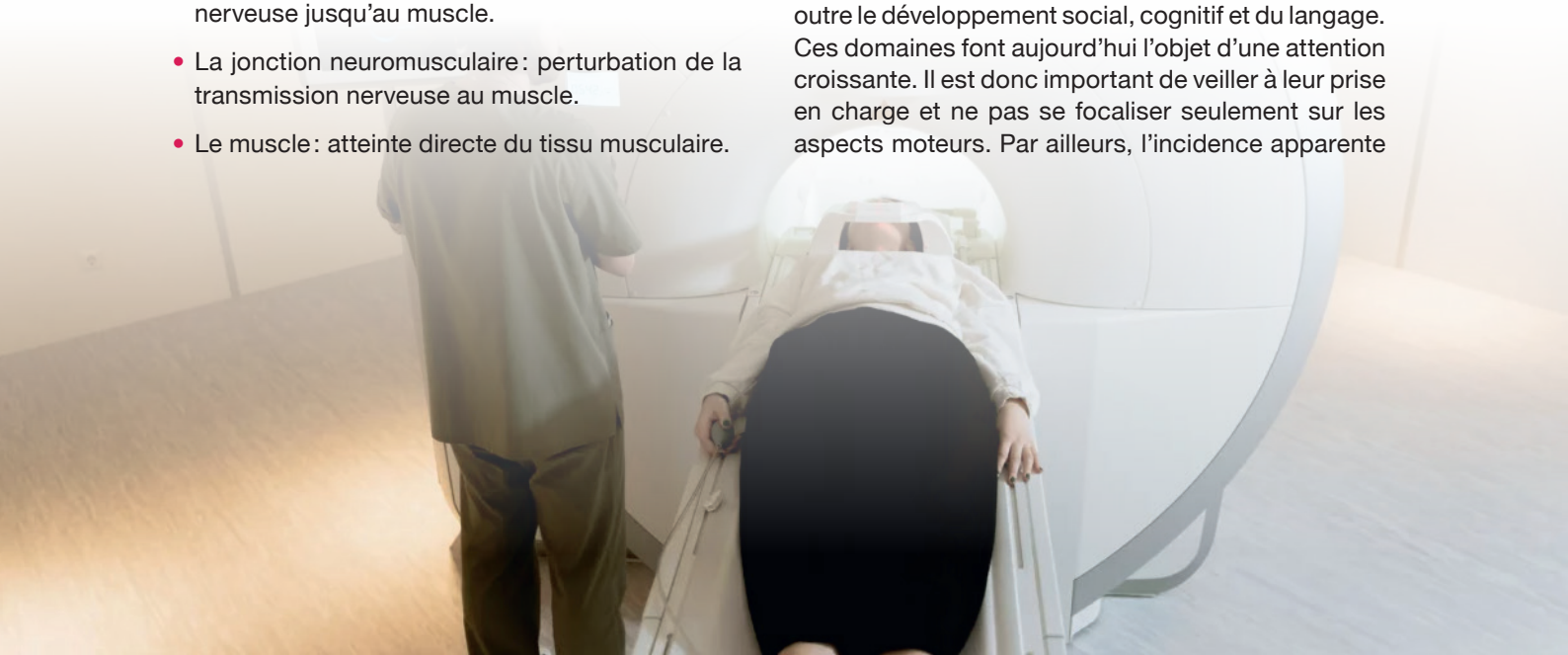
La distribution des muscles et leur « architecture » influencent la manifestation clinique : même si tous les muscles portent la même mutation génétique, certains muscles serons plus affectés que d'autres en raison de leur forme, leur fonction, leur croissance. Certaines maladies, comme certaines dystrophies musculaires ou neuropathies, ont des atteintes multi-systémiques incluant le cœur, la respiration, la vision, l'audition et le système digestif.

Les innovations thérapeutiques

1. Amélioration du diagnostic et suivi

L'imagerie par IRM musculaire permet désormais d'évaluer la progression de la maladie et la réponse au traitement, réduisant la nécessité de biopsies musculaires invasives. La compréhension des mécanismes génétiques s'améliore également, facilitant des diagnostics précoces et précis.

Certaines maladies neuromusculaires, comme la dystrophie musculaire de Duchenne, affectent en outre le développement social, cognitif et du langage. Ces domaines font aujourd'hui l'objet d'une attention croissante. Il est donc important de veiller à leur prise en charge et ne pas se focaliser seulement sur les aspects moteurs. Par ailleurs, l'incidence apparente



accrue de troubles neurodéveloppementaux tels que les troubles de l'attention, les troubles d'apprentissage ou les troubles du spectre autistique pourrait résulter d'un mélange de facteurs environnementaux et spécifiques à certaines maladies.

2. L' amyotrophie spinale (SMA) : un exemple d'innovation

L'amyotrophie spinale (SMA) est une maladie génétique autosomique récessive touchant les motoneurones de la moelle épinière. Elle est causée par l'absence du gène SMN1, responsable de la production de la protéine SMN, essentielle à la survie des motoneurones. Le gène homologue SMN2 produit seulement une fraction fonctionnelle de cette protéine. Le nombre de copies de SMN2 influence la sévérité de la maladie : plus il y a de copies, moins les symptômes apparaissent tôt.

Il y a plusieurs formes cliniques, selon une classification presque « historique » tant les nouveaux médicaments ont changé le cours de la maladie :

- Type 1 : début avant 6 mois, forme sévère, affectant majoritairement les jambes.
- Type 2 : début entre 6 et 18 mois.
- Type 3 : début dans l'enfance tardive ou adolescence.
- Type 4 : début à l'âge adulte.

A l'heure actuelle, trois médicaments existent, qui ciblent tous la production de protéine SMN :

- Nusinersen (Spinraza®) : administration intrathécale répétée qui améliore l'efficacité des copies du gène SMN2
- Risdiplam (Evrysdi®) : administration orale quotidienne qui améliore l'efficacité des copies du gène SMN2
- Onasemnogene abeparvovec (Zolgensma®) : thérapie génique intraveineuse unique, apportant l'équivalent d'une copie fonctionnelle du gène SMN1

> *« l'accent mis sur la motricité peut occulter l'importance du jeu et du développement normal »*

L'efficacité de ces traitements est maximale lorsqu'ils sont administrés avant l'apparition des symptômes, d'où l'importance du dépistage néonatal. En Suisse, la SMA est incluse dans le dépistage néonatal depuis mars 2024, permettant un traitement précoce et améliorant significativement le développement moteur.

Le Zolgensma, médicament « le plus cher au monde » utilisé contre la SMA.

Les recherches se concentrent également sur le renforcement musculaire, par exemple grâce aux inhibiteurs de la myostatine qui favorisent la croissance musculaire. Ces approches combinatoires visent à protéger les motoneurones tout en améliorant la fonction musculaire.

Malgré les avancées, plusieurs défis demeurent :

- Déterminer le meilleur médicament selon l'âge, la sévérité et le nombre de copies de SMN2
- Évaluer les effets secondaires à long terme et la tolérance sur plusieurs décennies
- Prendre en compte les manifestations multisystémiques des maladies neuromusculaires
- Suivre le développement cognitif et langagier des enfants traités précocement

L'expérience suisse montre que la mise en réseau des centres neuromusculaires pédiatriques et la collaboration avec les autorités, les assurances et les laboratoires pharmaceutiques sont essentielles pour un suivi efficace et l'adoption des innovations thérapeutiques.

3. Les dystrophinopathies : des résultats encourageants mais très variables

La dystrophie musculaire de Duchenne est la forme la plus fréquente mais aussi la plus sévère des dystrophinopathies, les dystrophies musculaires qui résultent d'une diminution voire déficience endystrophine, une protéine essentielle à la transmission de la force dans le muscle et à la protection des fibres musculaires. La dystrophine agit comme un « ressort » reliant la membrane musculaire aux protéines contractiles internes, et son absence entraîne une fragilité musculaire et une souffrance cellulaire marquée. Les mutations affectant la dystrophine, codée sur le chromosome X, touchent principalement les garçons, tandis que les femmes porteuses peuvent présenter des symptômes musculaires ou cardiaques variés. Il existe une forme moins sévère et plus rare de dystrophinopathie, la dystrophie musculaire de Becker.

Le suivi de ces patients nécessite une approche multidisciplinaire incluant la surveillance cardiaque, osseuse et musculaire. Les marqueurs biologiques comme la créatine kinase (CK) permettent de détecter une souffrance musculaire avant l'apparition de faiblesse clinique.

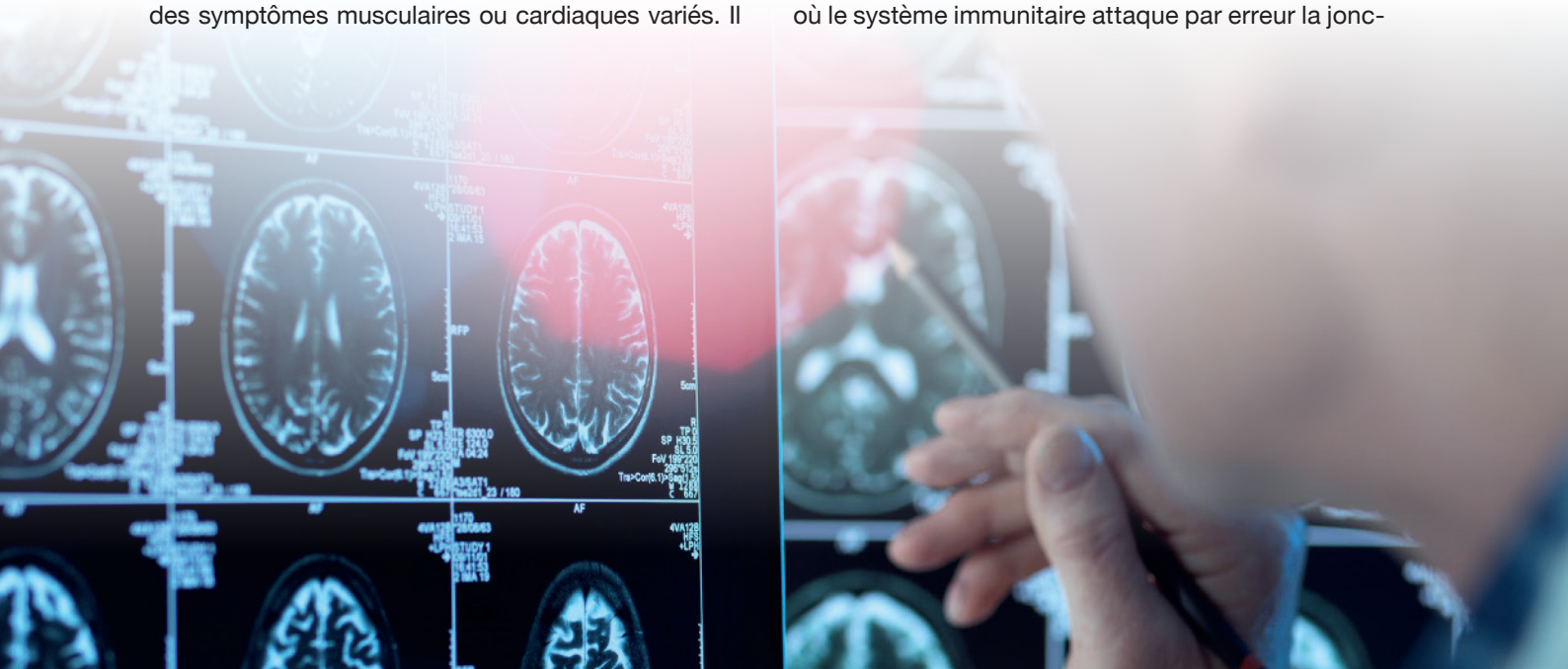
Les traitements actuels de la dystrophie musculaire de Duchenne reposent principalement sur les corticostéroïdes, tels que la prednisone, qui ralentissent le déclin moteur et protègent les fonctions cardiorespiratoires et osseuses. Toutefois, leur usage est associé à des effets secondaires, notamment la prise de poids et la fragilité osseuse. Le vamorolone, nouveau corticostéroïde en développement, vise à offrir une efficacité comparable avec moins d'effets secondaires, bien que son approbation et son coût posent encore des défis.

D'autres stratégies thérapeutiques ciblent directement la dystrophine. Le saut d'exon permet de « masquer » certains exons afin de produire une dystrophine fonctionnelle même en présence de mutations. La thérapie génique, utilisant des vecteurs viraux pour délivrer une version réduite de la dystrophine, est également en cours de développement, mais son application reste limitée aux profils génétiques adaptés et aux patients sans anticorps contre le vecteur viral.

Les recherches médicamenteuses récentes visent à moduler l'inflammation, réduire la fibrose et stimuler la régénération musculaire. Des molécules comme le givinostat cherchent à limiter la fibrose et favoriser la synthèse de nouvelles cellules musculaires.

4. La myasthénie auto-immune et les avancées thérapeutiques

La myasthénie auto-immune (MAI) est une maladie où le système immunitaire attaque par erreur la jonc-



tion entre les nerfs et les muscles, appelée jonction neuromusculaire. Cette jonction est essentielle pour que nos muscles se contractent rapidement et de manière contrôlée. Normalement, les nerfs libèrent des petites molécules appelées acétylcholine, qui activent les récepteurs musculaires pour provoquer la contraction. Dans la MAI, certains anticorps bloquent ces récepteurs ou touchent d'autres protéines importantes, ce qui perturbe la communication nerve-muscle et entraîne une fatigue musculaire variable, parfois imprévisible d'un jour à l'autre.

Le diagnostic repose principalement sur l'observation clinique. Chez les enfants, il peut être délicat : certains symptômes, comme le double vision ou la fatigue musculaire, peuvent être difficiles à identifier. Des tests complémentaires, tels que l'électrophysiologie, permettent de confirmer la maladie, mais leur réalisation en pédiatrie demande des experts spécialisés.

La prise en charge de la MAI vise avant tout à contrôler les symptômes et à améliorer la qualité de vie, la guérison peut ne pas être l'objectif principal. Pour certains patients, notamment lorsque les symptômes se limitent aux yeux et sont peu gênants, il n'est pas toujours nécessaire d'utiliser des immunosuppresseurs puissants. La pyridostigmine, par exemple, augmente la quantité d'acétylcholine disponible et améliore la transmission nerveuse. D'autres médicaments peuvent réduire l'activité du système immunitaire et la production des « mauvais » anticorps, mais leur utilisation doit être soigneusement équilibrée avec les risques infectieux et autres effets secondaires. L'accent est de plus en plus mis sur une approche personnalisée, en discutant avec chaque famille pour adapter le traitement au quotidien de l'enfant.

La recherche avance également vers des thérapies plus ciblées, capables d'éliminer uniquement les anticorps responsables de la maladie, sans affaiblir le reste du système immunitaire. Ces innovations, qui incluent également des dispositifs technologiques comme les exosquelettes ou la stimulation musculaire, visent à améliorer la mobilité et la qualité de vie, même si elles restent pour l'instant peu accessibles en routine clinique pour les enfants.

Autres développements

Ces avancées ne se limitent pas à la dystrophie musculaire de Duchenne. Dans la dystrophie myotonique de type 1, par exemple, des répétitions génétiques anormales perturbent plusieurs gènes, entraînant des atteintes musculaires, endocriniennes et oculaires. Les nouvelles thérapies, telles que les oligonucleotides antisens, visent à moduler ces répétitions pour restaurer un fonctionnement normal des gènes affectés.

Les essais cliniques progressent, mais la variabilité naturelle de la maladie et la réponse différente aux traitements rendent l'évaluation de l'efficacité complexe.

Pour d'autres maladies rares, comme certaines dystrophies musculaires liées au collagène 6, des essais cliniques sont en cours. La coordination des registres nationaux de patients est essentielle pour identifier qui pourrait bénéficier des nouvelles thérapies et préparer leur administration, notamment pour les traitements géniques qui nécessitent une organisation complexe.

5. Au-delà des traitements médicaux, des progrès à faire au niveau sociétal

Les maladies neuromusculaires posent des défis pour la vie quotidienne et l'inclusion sociale. Il s'agit de garantir un accès adapté à l'école, aux loisirs, aux transports et au travail, tout en favorisant les innovations technologiques pour faciliter l'autonomie des patients.

Ainsi, la prise en charge d'une maladie ne se limite pas à la prise de médicaments : elle combine recherche médicale, prise en charge individualisée et efforts pour améliorer la qualité de vie des patients, et dans le cas d'enfants en particulier, de la famille. L'espoir est grand que les progrès actuels permettront, dans un futur proche, de proposer des traitements toujours plus efficaces et mieux ciblés. Mais nous avons aussi besoin d'une vraie politique d'inclusion à différents niveaux, pour intégrer pleinement les besoins des personnes concernées au quotidien.

Adultes : Nouveaux traitements

Compte-rendu basé sur l'intervention du Dr. Alex Vicino, MSc, MD, unité Nerf-Muscle – Service de Neurologie, CHUV

1. Les défis des maladies rares

Le traitement des maladies neuromusculaires présentent plusieurs défis :

- Peu de spécialistes : en Suisse, il y a moins de dix spécialistes dans ce domaine. Ces pathologies sont complexes et nécessitent une formation très spécialisée.
- Faible nombre de patients : contrairement aux maladies fréquentes comme la grippe, certaines

maladies rares touchent seulement quelques dizaines de personnes. Cela rend l'observation statistique difficile et rend chaque donnée précieuse.

- Collaboration essentielle : médecins, chercheurs, associations de patients et patients eux-mêmes travaillent ensemble pour avancer dans la recherche et améliorer la prise en charge.

La rareté des maladies rend également la recherche clinique complexe : les symptômes peuvent fluctuer ou évoluer très lentement, ce qui rend difficile l'évaluation de l'efficacité des traitements sur de courtes périodes.

2. L'importance des consentements et des registres

Pour mener à bien la recherche, il est impératif de pouvoir enregistrer et analyser les données des patients de manière anonymisée. En Suisse, les centres de référence (Lausanne, Genève et trois hôpitaux universitaires en Suisse alémanique) disposent de consentements généraux permettant l'utilisation des données cliniques pour la recherche. Cela permet non seulement d'améliorer les diagnostics et la formation des jeunes médecins, mais aussi de préparer le terrain pour les recherches futures, en analysant rétrospectivement l'évolution des maladies.

3. La myasthénie grave : une maladie avec de multiples symptômes

La myasthénie grave est une maladie neuromusculaire où la communication entre le nerf et le muscle est perturbée. Cette jonction neuromusculaire fonctionne grâce à un neurotransmetteur, l'acétylcholine, qui transmet l'influx nerveux pour déclencher la contraction musculaire. Dans la myasthénie, des anticorps attaquent cette jonction, bloquant la transmission et provoquant fatigue musculaire et faiblesse. Les symptômes peuvent toucher les yeux, les bras, les jambes ou les muscles respiratoires, et fluctuent souvent dans le temps, ce qui rend parfois long le diagnostic.

Le traitement vise à calmer l'auto-immunité sans affaiblir complètement le système immunitaire. Plusieurs options existent :

- Médicaments oraux comme l'azathioprine ou le mycophénolate, qui réduisent l'activité des globules blancs.
- Traitements plus récents, tels que les anticorps monoclonaux ciblant spécifiquement certaines parties du système immunitaire.
- Traitements d'urgence ou intensifs : cortisone, immunoglobulines intraveineuses, échanges plasmatiques.
- Intervention sur le thymus (une glande immunitaire parfois résiduelle) pour limiter la production d'anticorps.

Des registres multicentriques sont en cours de création en Suisse pour suivre la tolérance et l'efficacité réelle des traitements.

4. Les myopathies génétiques : des perspectives intéressantes mais à confirmer

Les myopathies génétiques touchent directement le muscle à cause de mutations dans l'ADN. L'ADN contient les instructions pour produire des protéines,

et toute erreur dans ce code peut entraîner des protéines défectueuses. Dans des maladies comme la dystrophie myotonique de type 1 ou maladie de Steinert, les anomalies génétiques perturbent la transcription et la production de protéines, provoquant :

- Faiblesse musculaire ciblée (mains, pieds, épaules, visage, diaphragme)
- Troubles de l'excitabilité musculaire (myotonie)
- Complications systémiques : cataracte précoce, troubles cardiaques, digestifs ou hormonaux
- Fatigue, résultant de mécanismes périphériques et centraux

La recherche sur ces maladies explore notamment les thérapies géniques, visant à corriger l'ARN produit à partir des gènes défectueux. Ces études sont encore en phase précoce, centrées sur la tolérance et la sécurité des traitements.

5. La dystrophie facio-scapulo-humérale : un exemple d'interaction entre génétique et immunologie

La dystrophie facioscapulohumérale (FSHD) est la deuxième dystrophie musculaire la plus fréquente chez l'adulte. Anciennement appelée maladie de Dejerine, elle a été décrite à Paris il y a plusieurs décennies.

Le gène impliqué dans la FSHD est D4Z4, dont la partie terminale joue un rôle crucial pour bloquer l'activation de la protéine DUX4. Cette protéine est indispensable au tout début du développement embryonnaire : elle participe à la formation des tissus, à l'organisation des organes et à l'activation correcte du système immunitaire. Cependant, une fois la vie embryonnaire passée, DUX4 doit rester inactive, car sa réactivation est toxique pour les muscles.

Dans la FSHD, la partie terminale de D4Z4 est trop courte pour contrôler efficacement DUX4. La protéine s'active de manière anormale, entraînant dégénérescence musculaire et inflammation locale, parfois déclenchée par des facteurs hormonaux, comme la ménopause chez les femmes.

La FSHD se manifeste principalement par :

- Affaiblissement des muscles du visage et des omoplates.
- Faiblesse des releveurs de pieds, pouvant entraîner des troubles de la marche.
- Atteinte modérée d'autres organes, comme l'audition ou la vue, et inflammation musculaire légère.

La progression est généralement lente, mais peut comporter des déclins brusques lorsque le muscle dépasse son seuil de compensation. En pratique, un déficit n'est ressenti que lorsque plus de 80 % de la fonction musculaire est compromise.

La recherche se concentre sur la prévention de l'activation aberrante de DUX4 et sur la stimulation de la régénération musculaire. Parmi les stratégies explorées :

- Inhibition de la myostatine pour favoriser la croissance musculaire.
- Utilisation d'anti-inflammatoires ciblés pour limiter les effets secondaires de DUX4.

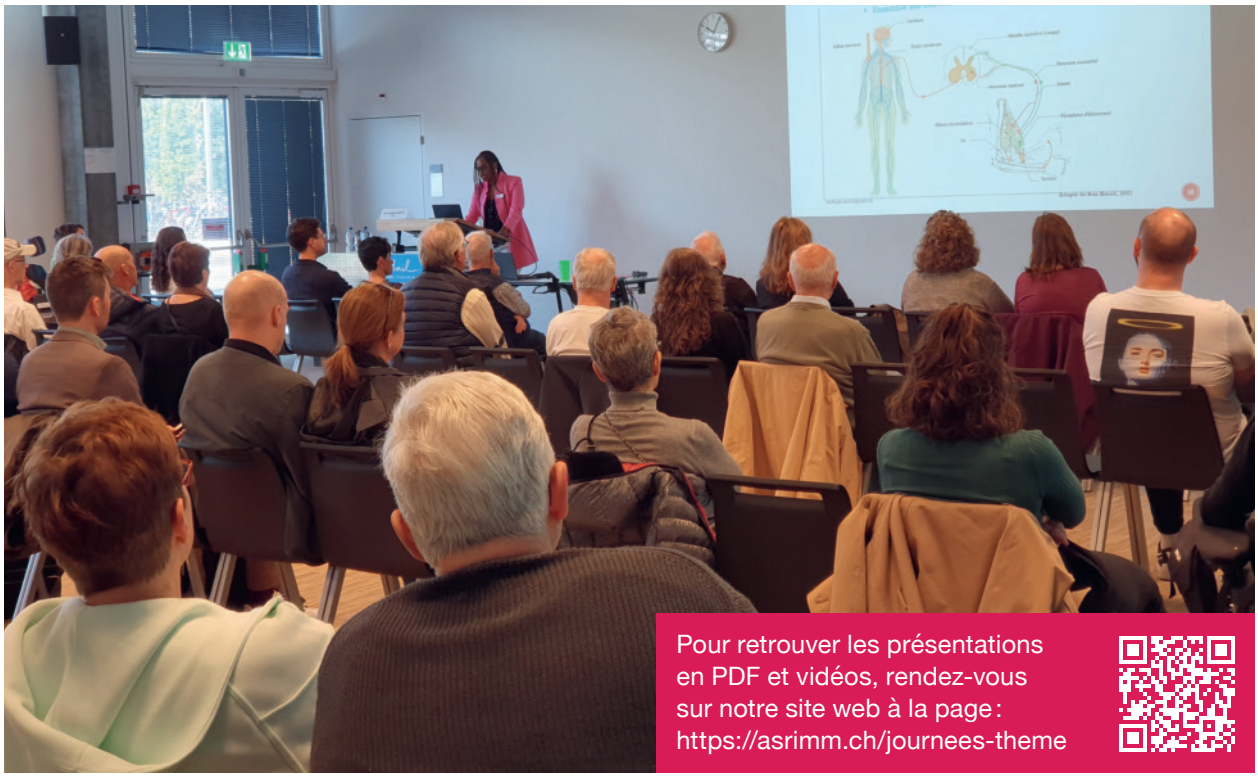
Des études récentes, comme l'étude Fortitude, montrent des résultats prometteurs, et des procédures accélérées permettent désormais de passer rapidement aux phases avancées des essais cliniques.

6. Prise en charge et conseils pratiques

La prise en charge d'une maladie neuromusculaire va bien au-delà des thérapies géniques ou médicamenteuses. L'activité physique, la santé mentale, le bien-être, la qualité de vie, l'accès à des moyens auxiliaires sont autant d'aspects à prendre en compte pour traiter et contrôler l'évolution des symptômes.

- Émotions et fatigue : le stress et les émotions influencent la fonction musculaire via le système neuromusculaire. Une gestion psychologique adaptée peut aider à stabiliser les symptômes.
- Activité physique : le mouvement reste bénéfique. Physiothérapie, renforcement contre gravité et sport adapté contribuent à maintenir la fonction musculaire et à réduire la fatigue. Il est toutefois conseillé d'éviter les charges excessives ou les situations à risque de chute.
- Sélectivité musculaire : certaines dystrophies touchent des muscles spécifiques. Dans la FSHD, ce sont principalement le visage, les omoplates et les releveurs de pieds. Des orthèses ou chaussures adaptées permettent de prévenir les blessures et les chutes.
- Accès aux soins spécialisés : la consultation initiale passe par le médecin traitant ou le neurologue. Un suivi régulier, souvent biannuel, est recommandé. Les patients peuvent participer à des registres et essais cliniques, ce qui est essentiel pour améliorer la recherche et la prise en charge.

Journée du 5 avril : retrouvez les présentations et vidéos en ligne



Pour retrouver les présentations en PDF et vidéos, rendez-vous sur notre site web à la page : https://asrimm.ch/journees-theme

Notre journée à thème du 5 avril a rassemblé des intervenants du CHUV, des HUG et de l'industrie pharmaceutique, ainsi qu'une soixantaine de participants.

Pour aller plus loin : Conférence « Comment la recherche aide – Du laboratoire à la thérapie »

16 NOVEMBRE

Dimanche 16 novembre, 15:00-17:00

Macolin (BE), Office fédéral du sport, Aula

Les chercheuses et chercheurs suisses en myologie invitent le public à découvrir leur travail. Ils partageront leurs recherches, depuis les bases fondamentales jusqu'au développement de nouvelles stratégies thérapeutiques, et présenteront les connaissances actuelles sur les maladies neuromusculaires.

La rencontre se poursuivra par un moment d'échanges et de convivialité avec les chercheuses et chercheurs présents, autour d'un apéritif.

Merci de vous inscrire avant le 9 novembre sur le site www.myosuisse.org/fr/inscription/ afin de nous aider à organiser l'espace et l'apéritif.

MYOSUISSE NETWORK

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

40 JAHRE ANS

Entretien : le dépistage néonatal de la SMA

Depuis le 1er mars 2024, l'amyotrophie spinale (SMA) est incluse dans la liste des maladies rares ou graves dépistées chez le nouveau-né par le test de Guthrie. Un ajout qui donne aux enfants concernés les meilleures chances de développement moteur quasi normal, puisque les dernières thérapies peuvent freiner voire arrêter la progression de la maladie si elles sont administrées avant l'apparition des symptômes.

Responsable du Laboratoire de dépistage néonatal suisse à l'Hôpital des enfants de Zurich et spécialiste FAMH en médecine génétique, la Dre Sc. Nat. Susanna Sluka nous explique comment se passe le test et fait le bilan après 18 mois d'inclusion au dépistage néonatal.

Dre Sluka, comment fonctionne ce dépistage ?

Les échantillons sont envoyés depuis toute la Suisse au Laboratoire de dépistage néonatal suisse de l'Hôpital des enfants de Zurich. Ils sont prélevés 72 à 96 heures après la naissance, à la maternité, dans une maison de naissance ou en ambulatoire par la sage-femme ou le pédiatre. Une petite quantité de sang est déposée sur du papier buvard et séchée. Cette méthode garde les prélèvements stables, et permet un envoi simple et direct par la poste. Au laboratoire, 7 à 9 personnes travaillent chaque jour à la gestion administrative des données des nouveau-nés et des expéditeurs, ainsi qu'à la réalisation des analyses de dépistage pour 11 maladies. Précisons encore que le dépistage n'est pas obligatoire ; tous les parents sont libres de le refuser.

Quand le dépistage néonatal pour les maladies graves ou rares a-t-il été introduit ?

Les premiers dépistages néonatals pour la phénylcétonurie et la maladie du sirop d'érable (leucinose) ont été réalisés dès 1965 dans le canton de Zurich. Depuis, le dépistage néonatal a été progressivement élargi en Suisse et au Liechtenstein (voir Steinmann & Baumgartner, 2022, en référence ci-dessous).

Qui décide quelles maladies sont incluses dans le dépistage néonatal ?

En Suisse, l'introduction d'un nouveau dépistage néonatal nécessite une autorisation de l'OFSP.

La demande est généralement préparée conjointement par une organisation pédiatrique spécialisée et le Laboratoire de dépistage néonatal Suisse, sous la forme d'un concept d'application.

neoscreening.ch

Pourquoi tous les échantillons sont-ils envoyés dans votre laboratoire à Zurich, au lieu d'être traités par les hôpitaux universitaires régionaux ?

L'analyse des gouttes de sang séché nécessite des méthodes et des appareils spécialisés, ainsi qu'un volume important d'échantillons, afin de maintenir un haut niveau d'expertise dans l'analyse et l'interprétation des résultats. Comme les maladies dépistées sont très rares, les recommandations internationales indiquent qu'un laboratoire de dépistage doit traiter au moins 50 000 échantillons par an. Le Laboratoire de dépistage néonatal suisse de Zurich est idéalement dimensionné, avec environ 80 000 naissances par an.

Que recherche-t-on exactement lors du dépistage de la SMA ?

Pour dépister un nouveau-né, nous vérifions la présence d'une délétion homozygote de l'exon 7 du gène SMN1. Environ 95 % des patients atteints de SMA peuvent être identifiés de cette façon.

Cela signifie toutefois que 5 % des patients ne sont pas détectés par ce dépistage, lorsqu'ils présentent une variante de séquence du gène SMN1 sur un allèle. Malheureusement, il n'existe actuellement aucune méthode de dépistage pour ces cas.

Y a-t-il un risque de faux positifs ou faux négatifs ? Quels sont les pourcentages ?

Comme pour tout dépistage, des faux positifs et faux négatifs sont possibles. Mais le test de dépistage de la SMA montre d'excellentes performances : en 18 mois de pratique, un seul faux positif a été relevé sur environ 120 000 dépistages. Aucun faux négatif n'a été constaté durant cette période, mais statistiquement, il est très probable que des cas de nouveau-nés présentant des variantes de séquence du gène SMN1, non détectables par le dépistage actuel, se révèlent dans les mois ou années à venir.

Combien d'enfants ont été détectés positifs depuis 2024 ?

Dans ces 18 premiers mois, 14 nouveau-nés atteints de SMA ont été adressés à un centre clinique régional compétent, suite à un dépistage positif.

Comment les parents sont-ils informés des résultats ?

En cas de résultat positif, notre laboratoire informe immédiatement le centre neuromusculaire pédiatrique référent pour la région de l'enfant. Ce centre contacte ensuite les parents, et prend en charge l'examen clinique et diagnostique du nouveau-né.

Quelle est la prochaine étape pour les parents en cas de résultat positif ?

Après avoir été informés par téléphone, les parents sont généralement invités à se rendre le jour même avec leur enfant au centre neuromusculaire pédiatrique régional. Là, ils reçoivent des explications détaillées, un examen clinique du nouveau-né est réalisé, et un prélèvement sanguin est effectué pour confirmer la SMA par analyse génétique.

Cette analyse sert à :

- confirmer le résultat du dépistage,
- déterminer le nombre de copies du gène SMN2, qui guide la prise en charge clinique.

Comment la Suisse se situe-t-elle face aux autres pays européens pour la détection de la SMA ?

En Europe, le dépistage néonatal de la SMA est désormais quasi généralisé, et la Suisse offre ainsi des conditions identiques à celles de ses pays voisins pour la détection précoce et le traitement pré-symptomatique. Dans certains pays, toutefois, les ressources financières et la disponibilité des outils diagnostiques et thérapeutiques ne sont pas toujours suffisantes, ce qui empêche malheureusement l'implémentation d'un dépistage de la SMA.

Référence scientifique :

Steinmann, B., Baumgartner, M. «"...Drei Blutstropfen per Fersenpiks" Das Neugborenen-Screening in der Schweiz (1965-2020) Rückblick und Ausblick». Humangenetik und Anthropologie heute, 2022.

PDF ...Drei Blutstropfen per Fersenpiks disponible en ligne : (en allemand)

SMA : le médicament Evrysdi bientôt disponible en comprimés

Développé par Roche Pharma Suisse, le médicament Evrysdi est utilisé dans le traitement de l'amyotrophie spinale (SMA). Il se présente actuellement sous forme de solution buvable devant être préparée par un professionnel de santé puis conservée au réfrigérateur, dans un flacon contenant l'équivalent de 11 jours de traitement. Cela est évidemment contraignant pour le patient, notamment en cas de voyage.

Le 10 juin 2025, Roche Pharma a reçu de Swissmedic l'approbation pour une version d'Evrysdi sous forme de comprimés 5mg en boite de 28, à conserver à température ambiante. Ce nouveau mode d'administration du traitement est en cours de validation par l'OFSP, afin qu'il puisse être inclus sur la liste des spécialités et ainsi remboursé par les assurances. Le processus devrait aboutir d'ici la fin de l'année.

À noter que cette version en comprimés sera disponible pour les adultes et les enfants de plus de 2 ans et 20 kg. La solution buvable restera accessible, notamment pour les nouveau-nés, mais aussi pour laisser aux autres patients le choix du mode d'administration.

Loisirs : Retour sur notre été 2025

Par Anna-Victoria Kaeslin, Responsable Loisirs

L'été est toujours une saison attendue avec impatience : les journées s'allongent, et l'envie d'évasion devient irrésistible… C'est le moment idéal pour se retrouver, partager des découvertes, rire ensemble et créer des souvenirs inoubliables. Cet été 2025 n'a pas fait exception : petits et grands ont pu profiter de séjours riches en aventures, en amitié et en joie de vivre.

Séjour adultes – L'aventure à Lou Bastidou du 21 au 28 juin 2025

Sous un ciel radieux, le séjour des adultes s'est déroulé à Lou Bastidou, un charmant village de vacances situé près de Cuers, en France. Le lieu, doté d'une piscine parfaitement adaptée, a été une invitation au repos et à la détente.

Pour commencer la semaine en beauté, le groupe a savouré un délicieux brunch dans la ville portuaire de Toulon avant de visiter le Musée national de la Marine. Un vrai festin digne d'un équipage, qui a donné le ton à cette semaine placée sous le signe de la convivialité ! Après cela, comment résister à l'envie de flâner le long du port, de chiner quelques souvenirs dans les petites boutiques touristiques et de siroter un verre en terrasse au bord de l'eau ?

Les journées suivantes ont été rythmées par des escapades à Saint-Tropez et Marseille, avec en point d'orgue une magnifique balade en bateau dans les calanques. Les falaises majestueuses et l'eau turquoise donnaient l'impression d'être dans un film… mais cette fois-ci, c'était bien réel !

Entre deux excursions, les participants ont exploré le marché local de Pierrefeu, profité des soirées animées à Hyères-les-Palmiers, et certains se sont même offert une escapade glamour à Cannes. Le tapis rouge ? Peut-être bien que l'ASRIMM y a laissé son empreinte… mais il fallait être là pour le savoir !

Un autre moment fort fut la visite de la parfumerie Fragonard, à Grasse, où chacun a pu se glisser dans la peau d'un « nez » et créer son propre parfum aux notes citronnées. Une expérience originale et ludique qui a permis à chacun de repartir avec un souvenir personnalisé.

Ce séjour en France a été une parenthèse magique, remplie de découvertes et de rires. Merci à l'ASRIMM pour sa confiance et pour avoir rendu possible cette aventure inoubliable !

Camp enfants du 19 au 26 juillet 2025 – Dans la région du lac de Constance à Berlingen

Quelques semaines plus tard, ce sont les enfants et adolescents qui se sont retrouvés au Ferienhotel Bodensee de Berlingen pour une semaine de vacances au bord du lac. Et qui dit été dit baignades : la piscine a connu un franc succès, surtout avec son bain chaud extérieur et ses jeux pour les plus jeunes.

Les activités ont été variées et passionnantes. À Romanshorn, le groupe a découvert le musée Autobau Erlebnisweg, où un passionné de voitures de collection a su captiver petits et grands. Les enfants, et surtout Olivier, n'ont pas résisté à l'envie de photographier presque toutes les voitures !

À Schaffhouse, la fameuse balade bleue en bateau, tout près des chutes du Rhin, a émerveillé tout le monde. Quelques éclaboussures ont ajouté une touche de fraîcheur et beaucoup de rires.

Pendant que certains s'initiaient au karting au Tempodrum de Winterthur, d'autres se sont rendus au zoo de Rapperswil. Maeva, grande passionnée d'animaux, a parcouru chaque recoin avec enthousiasme, allant à la rencontre de tous les pensionnaires, dont un éléphant particulièrement amical.

Le Technorama, quant à lui, a stimulé la curiosité des jeunes grâce à ses nombreuses expériences interactives. Et comme les vacances sont aussi faites pour se faire plaisir, le déjeuner de nuggets végétariens et de frites a fait l'unanimité : parfois, un peu de « malbouffe » fait du bien !

Les enfants ont aussi choisi de passer une journée tranquille sur place, simplement pour profiter les uns des autres. Car au fond, ce qui compte le plus pour eux, c'est le lien, le partage et l'amitié.

Les soirées ont été tout aussi mémorables, rythmées par des éclats de rire et des jeux. Le traditionnel « Loup-Garou » a connu un grand succès, tout comme un Cluedo géant imaginé par l'équipe d'accompagnants, avec une mise en scène théâtrale qui a enchanté les participants.

Ce camp a une nouvelle fois prouvé combien ces moments de convivialité et de découverte sont précieux. Nous sommes heureux de les offrir aux enfants et impatients d'en vivre beaucoup d'autres.

Un grand merci à nos sponsors pour leur soutien à l'organisation de nos activités de loisirs !

Fondation Telethon Action Suisse, Denk an Mich, Fondation Pierre et Andrée Haas, Fondation Emmanuelle et Marie-Thérèse Glutz de Reding, Fondation du Centre Patronal

Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires
Rue Galilée 15, Y-Parc, 1400 Yverdon-les-Bains

T. 024 420 78 00 - F. 024 420 78 04 - info@asrimm.ch

Demande d'adhésion

Civilité

Nom Prénom

Adresse complète

Code postal Canton

Tél. privé Tél. portable

Email Date de naissance

Profession

Avez-vous déjà été membre de l'ASRIMM ? ☐ Oui ☐ Non

Etes-vous atteint(e) d'une maladie neuro-musculaire ?

☐ Oui ☐ Non

Etes-vous parent d'un enfant mineur atteint de maladie neuro-musculaire ?

☐ Oui, nom et prénom de l'enfant : _____

☐ Non

Date de naissance de l'enfant : _____

Diagnostic si connu (merci de joindre une attestation de diagnostic.) : _____

Statut de membre selon votre situation personnelle :

☐ **Membre actif, sympathisants et professionnels physiques** **CHF 50.–**

- ☐ Les membres actifs sont des personnes physiques atteintes de maladies neuro-musculaires ou de maladies rares apparentées, ainsi que leurs parents, leurs proches ou leur représentant légal.
- ☐ Les sympathisants sont des personnes qui souhaitent soutenir l'association.
- ☐ Les professionnels individuels sont par exemple un ergothérapeute, un médecin ou une infirmière qui souhaite soutenir l'association sans que son institution ne devienne membre à titre collectif.

☐ **Membre famille** **CHF 70.–**

Le membre famille est constitué d'un ou deux parents et/ou 1 ou plusieurs enfants mineurs avec au moins une des personnes atteintes de maladies neuro-musculaires ou de maladies rares apparentées.

☐ **Membre collectif** **CHF 200.–**

Les membres collectifs sont des personnes physiques ou morales qui reconnaissent et soutiennent les buts de l'Association.

Toutes les informations fournies restent strictement confidentielles.

Votre demande d'adhésion sera traitée sous 30 jours. En cas d'acceptation, une cotisation annuelle vous sera demandée. Par votre signature, vous confirmez avoir pris note de nos statuts, et à accepter et promouvoir les but de l'Association.

Le paiement de la cotisation doit être effectué sous 30 jours afin de valider la confirmation d'adhésion.

Merci de renvoyer la demande par courrier, au secrétariat, ou par mail à info@asrimm.ch.

Lieu et date Signature

2026 : un séjour adultes inédit à Ténérife !

Oui, vous avez bien lu ! En 2026, l'ASRIMM vous propose de vous envoler vers le soleil des Canaries. Les inscriptions sont ouvertes !

Enfilez vos plus belles lunettes de soleil et imaginez-vous partir à la découverte de nouveaux paysages balnéaires : balades et repas au bord de la mer, détente à la piscine, activités typiques de la région et tout cela avec une équipe chaleureuse, voilà le programme de notre séjour « Sous le soleil de Tenerife », rires et bonne humeur en sus !

Vous avez envie de vous offrir une bouffée d'oxygène dans un lieu paradisiaque ? Alors inscrivez-vous d'ici au 13 novembre 2025. Attention, les places sont limitées !

Prix pour une semaine : 700 CHF pour les membres, 850 CHF pour les non-membres

Vendredi 3 juillet au samedi 11 juillet 2026

Toutes les infos et inscriptions ici :

Formation CHUV-HUG : les maladies de Charcot-Marie-Tooth chez l'enfant et l'adulte

Le 25 septembre 2025 a eu lieu la 4e édition de notre conférence sur les maladies neuromusculaires en collaboration avec le CHUV et les HUG.

Pour cette édition hébergée par le CHUV, les maladies de Charcot-Marie-Tooth étaient à l'honneur. Le public, composé de professionnels de santé mais aussi de personnes concernées en présentiel et en visioconférence, a pu bénéficier de l'expertise des Drs Joël Fluss (HUG) et David Jacquier (CHUV) pour la partie pédiatrique. Les Drs Alex Vicino (CHUV) et Agustina Lascano (HUG) ont respectivement couvert la présentation clinique et physiopathologie chez l'adulte, et la thérapie génique.

Ce panorama était accompagné du témoignage de deux patients, offrant deux perspectives différentes : celle d'un jeune adulte et celle d'une maman d'un enfant concerné.

L'ASRIMM remercie chaleureusement les intervenants ainsi que le CHUV et les HUG pour leur soutien dans l'organisation de cette conférence et se réjouit déjà de l'année prochaine.

Retrouvez les présentations de cette journée sur : www.asrimm.ch/journees-theme

Fundraising : L'ASRIMM est lauréat de la Nuit du Bien Commun

Le 8 octobre, l'ASRIMM aura l'honneur de participer à La Nuit du Bien Commun, une grande soirée de levée de fonds organisée au Bâtiment des Forces Motrices, à Genève.

Le concept est aussi simple qu'efficace : chaque association sélectionnée dispose de trois minutes pour convaincre un parterre de donateurs potentiels de soutenir son projet. Plus l'enthousiasme et la mobilisation autour de notre cause seront grands, plus nous aurons de chances de récolter une part significative des dons de la soirée.

Depuis sa création, il y a huit ans, ce format a déjà permis de lever plus de 25 millions de francs suisses au profit de 525 projets associatifs en France et en Europe.

Grâce à cet événement, nous espérons faire rayonner l'ASRIMM et donner aux personnes concernées par les maladies neuromusculaires la visibilité et le soutien qu'elles méritent !

Retrouvez-nous sur les plateformes héroslocaux et Swissdonations

Depuis ce mois d'octobre 2025, l'ASRIMM figure sur les plateformes de crowdfunding héroslocaux, une initiative de la Banque Raiffeisen, et Swissdonations.

Via ces deux plateformes, nous espérons toucher davantage de donateurs potentiels et augmenter la visibilité de notre association et des maladies neuromusculaires.

N'hésitez pas à en parler autour de vous !

RAIFFEISEN
Heroslocaux
+ SWISS
DONATIONS

ASRIMM

Aux côtés des personnes concernées par les maladies neuromusculaires et leurs familles. Dans toute la Suisse romande. Depuis 1977.

Soutenez nos activités!

- Conseil social
- Loisirs adaptés
- Aides financières
- Conférences
- Groupes d'entraide

Faites un don:

Banque: PostFinance SA, 3030 Berne
IBAN: CH28 0900 0000 1001 5136 6
N° de CCP: 10-15136-6
BIC/SWIFT: POFICHBEXXX
En faveur de: ASRIMM, Rue Galilée 15, 1400 Yverdon-les-Bains
Motif de paiement: Don

TWINT

ASRIMM

Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuroMusculaires

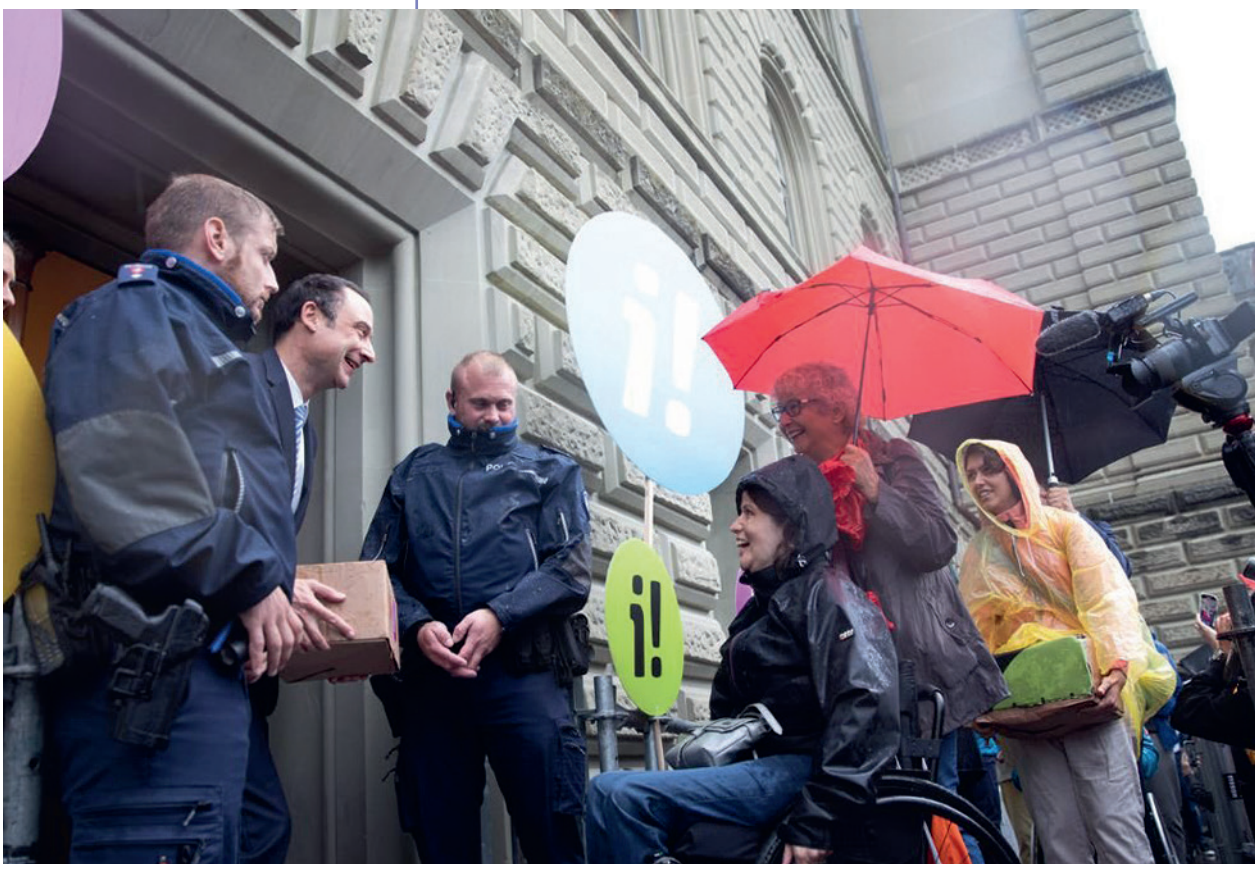
DÉFENSE D'INTÉRÊT

Retrouvez l'ensemble des projets proposés par le Conseil fédéral sur le site de la Confédération :

Initiative pour l'inclusion : où en est-on un an après ?

Le 5 septembre 2024, le comité pour l'initiative pour l'inclusion déposait les 107'910 signatures au Palais fédéral à Berne, l'aboutissement d'un long travail de terrain pour les initiants et les associations de personnes concernées par le handicap qui avaient porté la récolte, dont l'ASRIMM. Une victoire, certes, mais surtout le début d'un processus politique jonché d'obstacles… Un an après une entrée en fanfare sous la coupole, qu'en est- il de l'initiative pour l'inclusion? Faisons l'état des lieux.

> *Une victoire, certes, mais surtout le début d'un processus politique jonché d'obstacles*



Monique Wittwer

Le dépôt des signatures, un moment marquant après des mois de récolte pour les initiants.

Un contre-projet décevant

Le 23 décembre 2024, soit deux mois après validation du dépôt de l'initiative, le Conseil fédéral a annoncé qu'il proposerait un contre-projet indirect. Celui-ci a finalement été annoncé le 25 juin 2025, sous la forme d'une nouvelle loi-cadre sur l'inclusion des personnes en situation de handicap, d'une modification de la loi sur l'assurance-invalidité et de l'intégration de la loi sur l'institution de promotion de l'intégration des personnes invalides (LIPPI) dans la nouvelle loi-cadre.

Cette proposition est assortie d'une procédure de consultation permettant aux initiants de réagir au projet et qui se terminera le 16 octobre 2025.

La proposition du Conseil fédéral a été jugée unanimement insatisfaisante par le comité et les associations portant l'initiative, qui lui ont opposé trois critiques principales :

- Une définition du handicap qui exclut près de trois quarts des personnes concernées.
- Un accent mis uniquement sur le logement, alors que des domaines fondamentaux pour une société inclusive comme l'éducation, le travail, la culture, les loisirs, ou encore les transports sont absents
- Un manque d'action concrète en faveur de l'autonomie résidentielle (droit à choisir son lieu de vie), sans remise en cause du modèle institutionnel.

De manière plus globale, les initiants ont en outre déploré que « le projet ne précise ni les obligations de la Confédération, ni celles des cantons », et ne comporte majoritairement pas de mesures concrètes et juridiquement contraignantes, ce qui empêcherait de facto les personnes en situation de handicap de faire valoir leurs droits en cas de discrimination.

Revenant sur la Convention des droits des personnes handicapées de l'ONU (CDPH), pourtant ratifiée par la Suisse en 2014, les initiants ont rappelé que la convention prévoyait la création d'un organisme de monitoring indépendant, permettant de surveiller l'application de la convention. Or, le projet du Conseil fédéral n'en prévoit pas.

> *La proposition du Conseil fédéral a été jugée unanimement insatisfaisante*

« Dans l'ensemble, le contre-projet n'apporte aucune amélioration significative pour les personnes en situation de handicap. Il ne répond pas aux revendications légitimes portées par l'Initiative pour l'inclusion. Si l'objectif est véritablement de répondre à cette initiative, le projet doit être considérablement amélioré» ont conclu les initiants dans une lettre du 8 septembre 2025 adressée à Elisabeth Baume-Schneider, Cheffe du Département de l'Intérieur.

Des cartes postales, pour dire ce qui doit changer

Afin de faire entendre la voix des personnes concernées par le handicap et de toutes celles soutenant l'initiative, les initiants ont lancé en septembre 2025 une action «carte postale». Chacun était invité à dire ce qu'il ou elle souhaitait voir changer en Suisse grâce à l'initiative pour l'inclusion, au moyen d'une carte postale transmise par la suite au Conseil fédéral.

Au total, ce sont plus de 800 cartes postales qui ont été renvoyées au comité et transmises par ce dernier au Département de l'intérieur le 29 septembre 2025 sur la Place fédérale.

Parmi les envois, on retrouve de nombreux points ignorés par le projet du Conseil fédéral: les transports, l'accessibilité, le droit à l'autodétermination, à ne pas être discriminé-e sur la base du handicap, au travail et à l'école… Preuve que le projet ne fait définitivement pas écho aux préoccupations des citoyens et citoyennes concernées par le handicap (ce qui représente tout de même, 1,9 million de personnes!)

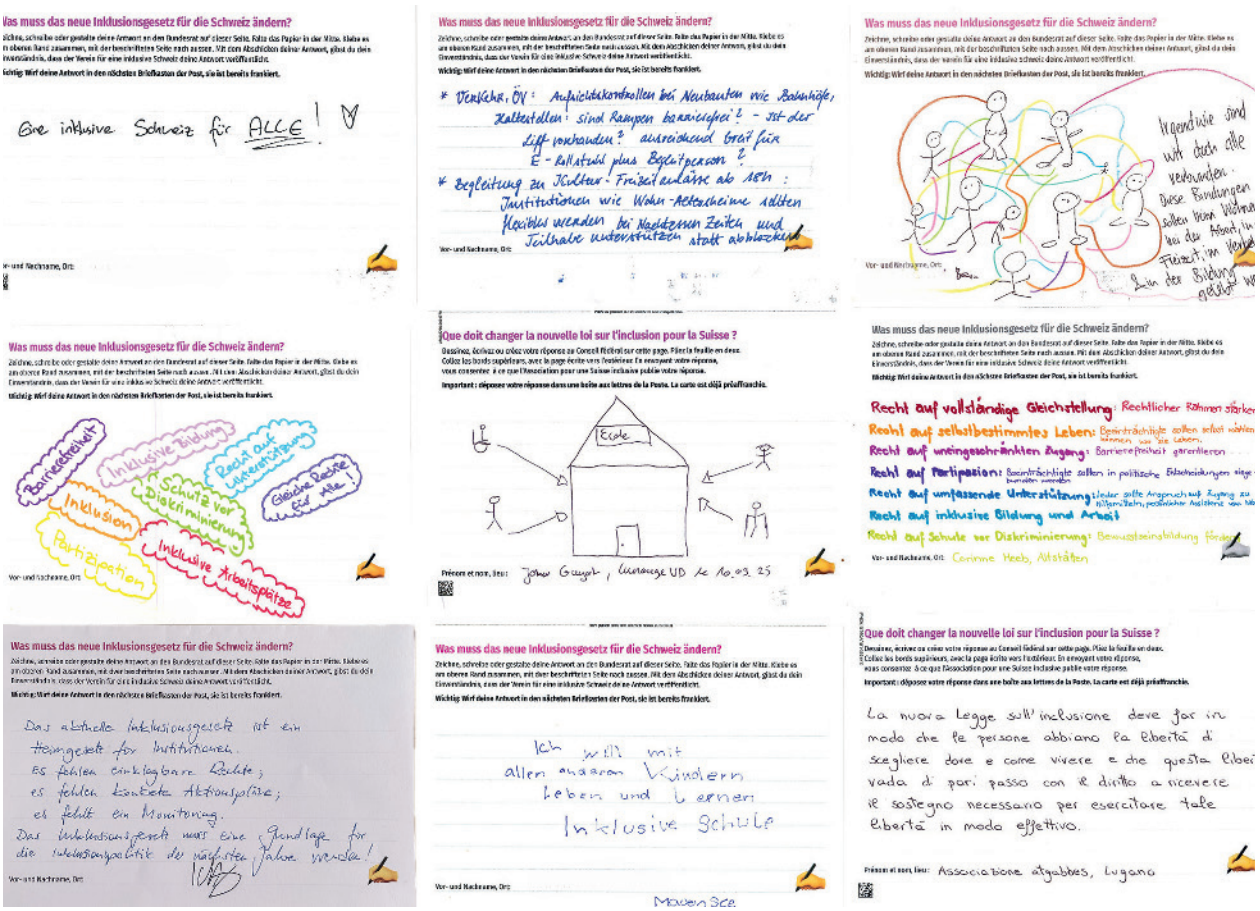
Un chemin encore long

Une fois la procédure de consultation actuelle terminée, le 16 octobre, le projet sera soumis à une deuxième phase de consultation, cette fois-ci par les offices. Les différents offices fédéraux, comme celui des assurances sociales (OFAS), donneront leur avis.

Le Département fédéral de l'intérieur devra ensuite retravailler toutes les prises de position, et produire un contre-projet finalisé, qui sera soumis au Parlement au printemps 2026, marquant l'ouverture de la phase parlementaire.

La route vers les urnes est donc encore longue pour l'initiative pour l'inclusion… Si nous pouvons nous réjouir du chemin accompli, il faudra davantage de mobilisation pour remporter la bataille de l'opinion publique et faire en sorte que l'inclusion devienne enfin une priorité pour nos autorités.

Suivez toutes les actualités autour de l'initiative via le site web et les réseaux sociaux du comité pour l'initiative pour l'inclusion: www.initiative-inclusion.ch



Florilège parmi les 800 réponses reçues lors de l'action «carte postale» menée en septembre 2025 par le comité Initiative pour l'inclusion.

Découvrez notre famille ambassadrice 2025

Line, 8 ans, vit à Rueyres-St-Laurent (FR) avec ses parents Aurélie et Olivier et son petit frère Martin. Entre école, chant choral, zumba et vie à la ferme, elle est joyeuse, parfois timide, avec un caractère bien trempé. Elle nous fait d'ailleurs un peu penser à Mia, l'héroïne de nos livres jeunesses ;)

Comme son prédécesseur, Romain, elle est atteinte d'une Amyotrophie spinale de type 2. En discutant avec Line, sa maman, on se rappelle que le parcours médical avec une maladie neuromusculaire reste hasardeux. Et qu'il s'agit encore bien trop souvent de rencontrer LA bonne personne au bon moment. Convaincus que leur petite Line ne se développait pas comme elle le devait, ses parents ont vu leurs inquiétudes confirmées par l'ostéopathe et le physiothérapeute, qui ont tous deux recommandé de consulter un spécialiste. Line est désormais suivie à Berne dans un centre de référence et bénéficie d'un traitement depuis ses 18 mois.

Nous sommes heureuses d'avoir rencontré la famille Pittet grâce à notre outil de récolte en ligne Ma Collecte. Aurélie et Line ont cartonné l'an dernier, en récoltant plus de 11'000.–. La famille a été tellement touchée par cet élan du coeur de tous les participants! C'est avec enthousiasme qu'ils ont tous accepté de devenir les visages et les voix du Téléthon 2025 et nous leur en sommes très reconnaissantes.

L'occasion pour nous de vous rappeler que Ma Collecte est à votre disposition pour mobiliser votre réseau depuis chez vous et faire rayonner l'action du Téléthon encore plus loin. **Vous êtes nos meilleurs porte-paroles!**

Notre table ronde aura lieu le mercredi 26 novembre. Le thème retenu cette année, en lien avec le parcours de la famille Pittet: «Ressources: pourquoi certains patients et leurs familles restent en marge de l'information?». Nous ne manquerons pas de vous informer de l'horaire et du lieu au travers de nos réseaux sociaux et de la newsletter de l'ASRIMM. Et comme l'année dernière, vous pourrez suivre l'évènement en direct sur notre chaîne YouTube.

telethonsuisse
telethon_action_suisse
telethonsuisse
telethon_action_suisse

Y-Parc, Rue Galilée 15
1400 Yverdon-les-Bains
Tél. 021 808 88 77
www.telethon.ch
info@telethon.ch

La plus grande fresque Lego du monde pour le Téléthon!

C'est à l'initiative de Brickmasters.ch, vainqueurs de l'émission Lego Masters France sur M6 en 2022, qu'est né ce projet fou : battre le record du monde de la plus grande fresque Lego (détenu par la ville de Brest en 2024), tout en soutenant une cause solidaire.

Les 6 et 7 décembre 2025, à la salle des Îles à Yverdon, petits et grands construiront ensemble une fresque géante de **24 mètres de long sur 2 mètres de haut**, composée de **300'000 briques Lego**. Elle représentera les lieux emblématiques du Nord vaudois, avec le soutien de l'**ADNV** (Association pour le développement du Nord vaudois), partenaire principal, et de la Ville d'Yverdon.

Nous accompagnons cette aventure depuis ses débuts et c'est une grande joie de voir les élans de solidarité se multiplier autour de ce projet. Plusieurs centaines de visiteurs sont attendus tout au long du week-end et, pour les recevoir dans les meilleures conditions, **nous avons besoin de vous et de nombreux bénévoles** : pour l'accueil, la buvette, l'encadrement des constructeurs ou encore la logistique. Que vous soyez disponible une heure ou une journée entière, n'hésitez pas à nous contacter, nous avons forcément un rôle adapté à vous confier.

Dans tous les cas, nous vous donnons rendez-vous les 6 et 7 décembre à Yverdon pour prendre part à ce moment exceptionnel.

Le troisième tome des aventures de Mia

Tout juste sorti des presses de l'imprimerie Cavin-Baudat à Grandson, notre nouveau livre vous emmène en Valais sur les terres majestueuses de la vache d'Hérens, avec Bijou, la vache affectueuse.

Mia adore passer ses vacances à la ferme de Tonton Gabriel et Tata Annie. Là-bas, elle retrouve tous les animaux qu'elle aime, surtout Bijou, une vache au grand coeur avec qui elle se sent bien et qui la comprend. Nous nous réjouissons de vous faire découvrir cette nouvelle aventure.

Notre premier tome, Mia et Lilly la belette perdue, a été **sélectionné pour la Bataille des livres**, un projet qui invite les élèves romands à découvrir la littérature jeunesse à travers des activités ludiques et pédagogiques. Grâce à ce programme, le Téléthon entre dans les classes francophones avec un ouvrage différent et porteur de sens. Une tournée des auteurs aura lieu en mars 2026, avec la participation de Sophie Evard.

Enfin, notre partenariat avec les librairies Payot est renouvelé pour une année supplémentaire. C'est en février 2026, en résonnance avec la journée des maladies rares, que nos livres seront mis à l'honneur dans toutes les librairies de Suisse romande et nous en sommes ravies.

Nous offrons avec plaisir un exemplaire de «Bijou la vache affectueuse» aux membres de l'ASRIMM. Contactez-nous par mail à info@telethon.ch avec votre adresse postale ou appelez-nous au 021 808 88 77. Il vous sera livré en avant-première courant octobre, vous pourrez ainsi l'apprécier et en parler autour de vous.

CONSULTATIONS NEUROMUSCULAIRES

VAUD (CHUV)

Adultes

Pre MER Dre Marie Théaudin
Unité Nerf-Muscle
CHUV – Service de neurologie
Bâtiment hospitalier 07/300
Rue du Bugnon 46
1011 Lausanne
☎ +41 21 314 11 90

Dr Alex Vicino
Unité Nerf-Muscle
CHUV – Service de neurologie
Bâtiment hospitalier 07/300
Rue du Bugnon 46
1011 Lausanne
☎ +41 21 314 11 90
dnc.secretariat07@chuv.ch

Dr Stefano Carda
CHUV – Service de neuroréhabilitation
Hôpital Nestlé
Av. Pierre Decker 5
1011 Lausanne
☎ +41 21 314 15 56
stefano.carda@chuv.ch

Pour prendre rendez-vous :
Mme Josée Marie Ringuet
Infirmière de coordination
Rdv le mardi et le jeudi de 08h à 16h
☎ +41 21 314 48 51
☎ +41 79 556 57 68

Pédiatrie

Dr David Jacquier
Chef de clinique
CHUV – Policlinique de pédiatrie
Bâtiment hospitalier 11.509
Rue du Bugnon 46
1011 Lausanne
☎ +41 21 314 52 24 (Bureau)
david.jacquier@chuv.ch

Madame Sabina Rainy
Infirmière de coordination
mercredi
☎ +41 21 314 52 24 (Bureau)
Rdv mercredi et vendredi,
9 h–12 h

GENÈVE (HUG)

Enfants et adolescents

CC Dr Joel Fluss
Médecin-adjoint agrégé
Neurologie pédiatrique FMH
Hôpital des Enfants
Rue Willy-Donzé 6
1211 Genève 14
☎ +41 22 372 45 72
joel.fluss@hcuge.ch

Pour prendre rendez-vous :
M. Jardinier
Infirmier de coordination
Rdv en général le vendredi :
☎ +41 79 55 30 211
laurent.jardinier@hcuge.ch

Adultes

Dr A. Lascano
Médecin adjointe agrégée
HUG - Consultation neuromusculaire
Service de neurologie
Département des neurosciences cliniques
Gabrielle-Perret-Gentil 4
1205 Genève

Pour prendre rendez-vous :
☎ +41 22 372 83 18
cnm@hcuge.ch

Conseils & informations

Comité
Mme Pamela Ruga
Présidente

M. Sébastien Kessler
Vice-Président

Membres
Mme Cathy Feldman
Mme Catherine Rouvenaz
M. Laurent Von Gunten
M. Enrico Zuffi

Directrice
Monika Kaempf
☎ +41 24 420 78 00
monika.kaempf@asrimm.ch
Lundi au jeudi

Coordinatrice administrative
Irina Grandjean
☎ +41 24 420 78 00
irina.grandjean@asrimm.ch
Lundi au vendredi

Finances et Fundraising
Lionel Capt
lionel.capt@asrimm.ch

Médecin-conseil
Dre Murielle Dunand
Médecin spéc. FMH en neurologie
Place de Cornavin 14
1201 Genève

Service Social

Assistantes sociales
Camille da Conceição
(VD/VS)
☎ +41 79 121 77 25
camille.daconceicao@asrimm.ch
Lundi, mercredi et jeudi

Carole Stankovic-Helou
(VD, Arc lémanique et GE)
☎ +41 79 120 68 95
carole.stankovic@asrimm.ch
Lundi, mardi et jeudi

Marie-Eve Monbaron
(BE/FR/JU/NE)
☎ +41 79 606 85 57
marie-eve.monbaron@asrimm.ch
Lundi, mardi et jeudi

Communication
Delphine Bezençon
☎ +41 24 420 78 00
delphine.bezencon@asrimm.ch
Lundi et mardi

Loisirs
Anna Victoria Kaeslin
☎ +41 79 120 66 64
annavictoria.kaeslin@asrimm.ch
Lundi, mardi matin et jeudi

Pour information

ZURICH
Schweizerische Muskelgesellschaft
Kanzleistrasse 80 - 8004 Zurich
☎ +41 44 245 80 30
Fax +41 44 245 80 31
info@muskelgesellschaft.ch

TESSIN
Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana
Via A. Martinoli 1A
6512 Giubiasco
☎ +41 79 129 90 59
info@malattierare.ch

Notre journal est VOTRE journal :

Nous sommes en attente de vos articles, vos photos, vos dessins, vos récits, vos réactions, vos courriers, vos poèmes, vos histoires… Si l'envie vous prend, vous pouvez envoyer votre matériel à l'adresse suivante : **info@asrimm.ch**

ou par courrier postal à : **ASRIMM, Rue Galilée 15, 1400 Yverdon-les-Bains**

IMPRESSUM

Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuroMusculaires

ASRIMM
Rue Galilée 15
CH – 1400 Yverdon-les-Bains
CCP 10-15136-6
☎ +41 24 420 78 00
www.asrimm.ch

Rédaction resp. : ASRIMM

Mise en page et impression : Cavin-Baudat, Grandson

ASRIMM

Association Suisse Romande Intervenant
contre les Maladies neuroMusculaires

Rue Galilée 15
CH – 1400 Yverdon-les-Bains
☎ +41 24 420 78 00
www.asrimm.ch
CCP 10-15136-6
IBAN : CH28 0900 0000 1001 5136 6