

B L A C K S W A N F O U N D A T I O N

Fondation Suisse pour la Recherche sur les Maladies Orphelines

Swiss Foundation for Research on Orphan Diseases

RAPPORT ANNUEL - ANNUAL REPORT

2012

BLACKSWAN FOUNDATION

Table des matières - Table of contents

Editorial du président	1
La Fondation en résumé	2
The Foundation in brief	2
La Recherche	3
The Research	4
Activities 2012	5
La Fondation en action	9
The Foundation in action	9
Rapport Financier 2012 / Financial report 2012	10
Informations	15
Remerciements / Acknowledgment	15
Réseau / Network	15
Contacts et coordonnées bancaires / Contacts and bank details	15
Donations	15
Membres de la Fondation / Members of the Foundation	16
Conseil de Fondation / Board of Directors	16
Conseil consultatif Bénévole / Volunteer Advisory Board	16
Comité Scientifique / Scientific Advisory Board	16

Editorial du président

L'année 2012 aura été celle qui a vu le début de plusieurs actions d'envergures pour promouvoir (Le premier congrès international de recherche sur les maladies rares et orphelines) et soutenir (Help Pain, WWANTED, "Les Soupes de ma mère") la recherche sur les maladies rares et orphelines.

Ces actions ont été possible grâce à l'infatigable volonté et temps mis à disposition de la part des bénévoles que j'ai eu la chance de rencontrer et qui s'engagent aux côtés de la Fondation et aussi des généraux donateurs, amis et connaissances qui ont cru en moi et qui ont pris à cœur notre cause.

L'année 2012 a permis d'étendre notre réseau international dans lequel la Fondation est bien reçue et reconnue et de concretiser des partenariats importants, notamment avec Eurordis (l'alliance maladies rares européenne) et E-Rare (projet de collaboration transnationale de la commission européenne pour soutenir la recherche sur les maladies rares).

Nous avons pu continuer à sensibiliser l'opinion publique avec comme conséquence celle de trouver des personnes généreuses qui nous ont permis de financer nos premiers projets, notamment un projet à l'université de Lausanne sur la Narcolepsie et les troubles du sommeil. Bien sûr la route est encore longue, mais nous avons plein d'idées et de projets, comme la création d'une plateforme en ligne qui permettra le transfert de connaissance scientifique et optimiser le peu de ressources disponibles à la recherche combiné à la possibilité de financement participatif (crowd funding) pour récolter des fonds destiné à des projets prometteurs pour améliorer la qualité de vie de nos patients et peut être même les sauver.

Je vous remercie du fond du cœur pour votre soutien et pour que tout cela soit encore une réalité, nous avons besoin de votre aide.

Olivier Menzel



La Fondation en résumé

La Fondation BLACKSWAN est une Fondation Suisse pour le soutien de la recherche sur les Maladies Rares et Orphelines. La politique Suisse actuelle, bien qu'étant celle d'un pays à la pointe de la recherche et ayant sur son sol les plus grandes entreprises pharmaceutiques mondiales, n'a aucun plan gouvernemental de soutien concernant la recherche des Maladies Orphelines.

Une maladie est dite orpheline lorsqu'il n'y a aucun traitement ou recherche médicale. Car ce sont des maladies oubliées et négligées par les grandes entreprises pharmaceutiques ainsi que par les institutions publiques et privées de soutien à la recherche, mais également très peu connues par le public. Pourtant bien que dites rares, 500'000 personnes souffrent de ces maladies en Suisse ce qui représente 7% de la population, et 35 millions en Europe.

La mission principale de la Fondation BLACKSWAN est de récolter des soutiens financiers qui seront entièrement reversés à des projets de recherche sur les maladies rares et orphelines après évaluation par un comité scientifique international. Une autre mission de la Fondation est celle de promouvoir la connaissance de maladies rares et orphelines auprès du public.

The Foundation in brief

Orphan diseases are largely ignored by private and public funders and although considered rare, it is estimated that as many as 500'000 Swiss citizens and 35 million Europeans may suffer from one of these disorders (6-8% of the Swiss and of the European population). Switzerland has no public funding policy for rare and orphan diseases at the moment, in spite of being a leader in biotechnology and pharmaceutical research.

The BLACKSWAN Foundation is a Swiss foundation created to contribute to the development of research on rare and orphan diseases in Switzerland and worldwide. The principal mission of the BLACKSWAN is to collect funds that will be entirely devoted to research projects. These projects are selected by a scientific committee composed by internationally recognised experts. Another important objective of the Foundation is to improve the public understanding of these disorders promoting information campaigns on rare diseases.

Since April 2010 the BLACKSWAN Foundation is officially inscribed in the Swiss commercial register. The Foundation is supervised by the competent authority at the Swiss Federal Department of Home Affairs (FDHA) and recognised as a public utility Foundation. The Foundation meets the legal criteria for tax exemption.

La Recherche

L'avancée de la recherche sur les maladies rares se heurte à deux difficultés:

l'exigence scientifique : pas de programme de recherche car un nombre insuffisant de malades recensés ne permettant pas une validation scientifique des résultats du travail de recherche

l'exigence commerciale : jugées non rentables, ces pathologies intéressent peu les laboratoires

- La recherche va donc se situer sur plusieurs plans:
- la recherche fondamentale
- la recherche clinique
- les essais thérapeutiques

La recherche sur les maladies rares et orphelines présente un intérêt très important. Car les maladies rares peuvent servir de modèle pour les maladies plus communes et par voie de conséquence avoir des effets sur une importante population. Pour que cette recherche puisse être optimale, il est nécessaire qu'elle soit développée avec la collaboration des spécialistes du monde entier et qu'elle associe le plus grand nombre possible de patients. Cette mise en commun permet un échange de compétences pluridisciplinaires et de bonnes pratiques.

Pour motiver l'industrie à entrer dans ce marché restreint, la législation européenne Règlement numéro 141/2000 lui offre la possibilité de développer des marchés de « niche », particulièrement intéressants pour les petites et moyennes entreprises. Quand bien même cette politique a permis le développement de médicaments orphelins, leur nombre reste très limité et la plupart des maladies rares ne bénéficient daucun traitement efficace.

Il est impératif de renforcer les liens entre les universités et l'industrie afin que celle- ci puisse au mieux capitaliser les résultats de la recherche académique pour les concrétiser en nouveaux outils diagnostiques et thérapeutiques.

The Research

Research in rare and orphan diseases faces two major hurdles:

Epidemiology: low number of subjects/patients.

Financial constraints: these diseases are considered economically uninteresting.

Therefore, research focuses on:

- Basic research
- Clinical research
- Therapeutic trials

Research on rare and orphan diseases is important because can serve as a model to understand more common diseases and consequently help a larger population. To be optimal, research on rare diseases should be developed in collaboration with specialists from around the world, thereby including the greatest number of patients. This combined effort allows for an exchange of multidisciplinary expertise and best practices.

To motivate members of the industry to enter this small market, EU Regulation No. 141/2000 provides the opportunity to develop market “niche”, particularly interesting for small and medium enterprises. Even though this policy has enabled the development of orphan drugs, most rare diseases are still without effective treatment.

It is therefore imperative to strengthen links between universities and industry to capitalize on the results of academic research by using them to develop new diagnostic and therapeutic tools.

Activities 2012

The RE(ACT) Congress - The First International Congress on Research of Rare and Orphan Diseases

The BLACKSWAN Foundation, in collaboration with the Gebert Rüf Stiftung (Basel) organised the First International Congress on Research of Rare and Orphan Diseases to promote research on rare and orphan diseases among the general public, industry and policymakers as well as to provide a forum for researchers to meet and pool their knowledge. The underlying objective is to tackle the key issues that need to be addressed if we are to see new and promising therapies and treatments rapidly delivered to patients all around the world.

Almost 300 people took part in the first RE(ACT) Congress in Basel on the Novartis Campus to discuss research into rare diseases and the development of active substances to treat them. What made the congress unique was the interdisciplinary collaboration. Scientists from different disciplines – stem cell researchers, geneticists, biochemists, clinicians and pharmacists – exchanged information with patient organisations (POs). In Switzerland about 500,000 people are affected by a rare disease.

The podium was taken, among others, by world leading researchers such as Prof. James R. Lupski, a pioneer in the field of genomic disorders, and Prof. Alain Fischer, a pioneer in gene therapy. The unique feature at the RE(ACT) Congress was that specialists from different fields of research came together to address these diseases and treatments across the boundaries of their own disciplines.

The subject of rare diseases does not only concern researchers, however, because it takes more than good research to achieve medical advances. What is especially important in the case of rare diseases is cooperation between patient organisations and research teams. For many rare diseases, there is nowadays a dedicated patient organisation. “They are often indispensable for research on a rare disease”, explained Nick Sireau, himself the father of a child with a rare disease and founder of a POs. “Indispensable, for example, when it is a question of identifying and networking affected patients.” Maria Mavris from the European PO Eurordis took the same line: “Many patients with a rare disease are isolated. They do not know anyone in the same situation.” POs can help break through the isolation.

The cooperation between patients and researchers has already led to many a breakthrough, for example when comes to identifying a gene that is responsible for the rare disease. Most rare diseases are genetic in origin, which means that family trees are often consulted to find the gene responsible. Researchers can determine from the family trees how the gene is passed on through generations, who is affected and, in a next step, exactly what gene is involved.

The discovery of the gene marks an important milestone, but decades may pass before a medicine is developed. The next step is to look for active substances and then test them in a clinical study. Here, too, POs play an important role, because they often have worldwide contacts with affected patients who are prepared to take part in studies. And these patients in turn often know their disease better than the doctor does. “But the most important and also the most difficult task of a PO for a rare disease is to collect as much money as possible”, says Sireau. Money that is needed to start research projects. This takes many years of research and in the initial phase the money for this is often collected and made available by POs.



Help Pain

Une action de solidarité pour les maladies orphelines

Le 28 février 2012, lors de la journée mondiale des maladies rares et pour soutenir ce grand combat, la Fondation BLACKSWAN avec Les Pains Paillasse, et les Lions Clubs s'unissent et lancent une action de grande envergure.

Les maladies rares touchent aujourd'hui 1 personne sur 15. 500'000 personnes en sont atteintes en Suisse. Alors pour que chacun se sente concerné par cette thématique, l'action cible un produit du quotidien, un aliment de base : le pain, vendu au profit de ceux qui souffrent.

A partir du samedi 23 février, le Pain Paillasse a pu peut s'acheter dans un emballage spécial, majoré de 1 CHF en faveur de la Fondation BLACKSWAN. Menée avec le soutien des Lions Clubs de Suisse, cette action a permis d'attirer l'attention de la population sur une cause qui n'a pas toujours les faveurs de la communauté médicale, même si aujourd'hui 8'000 maladies rares sont recensées, un chiffre en perpétuelle croissance.

Le samedi 9 mars, les Lions Clubs étaient présents dans la rue afin d'aider à vendre le HELP PAIN partout en Suisse Romande.



Action “J'ai (fait) un don”

But: Rendre le don sympathique

Au travers d'une plate-forme Internet www.wwanted.ch, La fondation BLACKSWAN offre la possibilité à chacun de devenir un ambassadeur. En faisant l'acquisition du T-shirt « j'ai un don – j'ai fait un don » chaque personne devient ambassadeur et affiche avec originalité son attachement à la cause.

Pourquoi wwanted.ch ?

wwanted.ch. Le dédoublement de consonne "W" n'est pas une erreur. Il représente l'infime différence que le génome peut comporter en donnant naissance à une maladie rare.

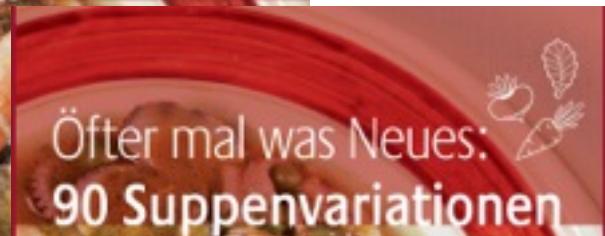


“Les soupes de ma mère”

En 2012 la Fondation BLACKSWAN publié le livre de recette de soupes “Les soupes de ma mère”. Ce livre est l’œuvre d’une fine cuisinière, Dany Piantedosi, qui en plus est la maman du président de la Fondation BLACKSWAN. Ce livre récolte plus de 90 recettes de soupes originales pour tout les temps et tout les gouts. Le cadeau utile parfait et/ou le cadeau d’entreprise à responsabilité sociale pour Noël par exemple.

Suite au succès de la première édition, uniquement en italien (“Non la solita minestra”, préface de l’actrice et écrivaine Italienne Anna Kanakis), il a été traduit en Français (“Les soupes de ma mère, préface de la comédienne Brigitte Rosset) et en Allemand (“Öfter mal was Neues: 90 Suppenvariationen”, préface de la présidente de ProRaris - L’alliance Maladies Rares Suisse, Esther Neiditsch).

Les bénéfices de la vente de ce livre seront entièrement reversés à la recherche sur les maladies rares.



La Fondation en action

2012

Projet sur les troubles du sommeil et la narcolepsie, à l'Université de Lausanne, Suisse. Grant: CHF 110'000. Le projet de recherche consiste à générer des cellules souches pluripotentes induites (iPSC) de souris et de fibroblastes humain pour enquêter sur la neurobiologie des neurones hypocrotine et de démontrer que la thérapie cellulaire peut être utilisée dans les cas de narcolepsie.

The Foundation in action

2012

Narcolepsy and Sleep disorders; University of Lausanne, Switzerland. Grant: CHF 110,000. The research project consists in to generate induced pluripotent stem cells (iPSCs) from mouse and human narcolepsy fibroblasts to investigate the neurobiology of hypocretin neurons and to show that cell-based therapy can be achieved in narcolepsy.

Rapport Financier 2012 / Financial report 2012



BLACKSWAN FONDAZIONE

Porza

* * * * *

RAPPORTO DELL'UFFICIO DI REVISIONE

ESERCIZIO 2012

Alba Servizi Fiduciari SA

Via Curti, 5 - CP 5117 - CH 6901 Lugano - Tel. +41/91.912.56.10 - Fax +41/91.912.56.17

Mail: info@albafiduciaria.ch - Web: www.albafiduciaria.ch



Lugano, 30 gennaio 2014

Spettabile
Assemblea dei soci della
Blackswan Fondazione
Via Cantonale 26
6948 Porza

**RAPPORTO DI REVISIONE
ESERCIZIO 2012**

Nella nostra qualità di Ufficio di controllo abbiamo verificato l'esattezza dei conti della vostra Fondazione, per l'esercizio chiuso al **31 dicembre 2012**.

Il Consiglio di Fondazione è responsabile dell'allestimento del conto annuale, mentre il nostro compito consiste nella verifica e nell'espressione di un giudizio in merito.

Abbiamo verificato le posizioni e le informazioni del conto annuale mediante procedure analitiche e di verifica a campione.

Abbiamo inoltre giudicato l'applicazione dei principi contabili determinanti, le decisioni significative in materia di valutazione, nonché la presentazione del conto annuale nel suo complesso. Siamo dell'avviso che la nostra verifica costituisca una base sufficiente per la presente nostra opinione.

La Fondazione chiude l'esercizio contabile 2012 con un avanzo di Chf 499.33.

Il patrimonio netto della fondazione, dopo la capitalizzazione del risultato d'esercizio, risulta un avanzo positivo per Chf. 23'937.60.

Subordinatamente alla formalizzazione di quanto sopra, raccomandiamo di approvare il conto annuale a voi sottoposto.

Con la massima stima
Alba Servizi Fiduciari SA

Dir. Memmi Fava

Allegati:

- bilancio
- conto economico

Alba Servizi Fiduciari SA

Via Curti, 5 - CP 5117 - CH 6901 Lugano - Tel. +41/91.912.56.10 - Fax +41/91.912.56.17

Mail: info@albfiduciaria.ch - Web: www.albfiduciaria.ch

BILANCIO patrimoniale al 31.12.2012

Conto	Descrizione	Dare (CHF)	Avere (CHF)
ATTIVI			
10	Sostanza circolante		
100	<i>Mezzi liquidi</i>		
1020	Banca BSI c/ 414 AA	15'714.35	
1021	Banca BSI c/ 414 AB	157.00	
	<i>Totale Mezzi liquidi</i>	15'871.35	0.00
	Totale Sostanza circolante	15'871.35	0.00
11	Sostanza fissa		
1105	Mobilio e macchine ufficio	8'600.00	
1106	Hardware e Software	1'300.00	
	<i>Totale Sostanza fissa</i>	9'900.00	0.00
	Totale ATTIVI	25'771.35	0.00
PASSIVI			
20	Capitale di terzi		
200	<i>Debiti a breve termine</i>		
2000	Creditori		433.75
	<i>Totale Debiti a breve termine</i>	0.00	433.75
209	<i>Transitori</i>		
2090	Transitori passivi		1'400.00
	<i>Totale Transitori</i>	0.00	1'400.00
	Totale Capitale di terzi	0.00	1'833.75
21	Capitale proprio		
2150	Risultati riportati		23'438.27
2170	Risultato d'esercizio		499.33
	<i>Totale Capitale proprio</i>	0.00	23'937.60
	Totale PASSIVI	0.00	25'771.35
Totali a pareggio		25'771.35	25'771.35

CONTO economico dal 1.1.2012 al 31.12.2012

Conto	Descrizione	Dare (CHF)	Avere (CHF)
COSTI PER MATERIALE E MERCI			
	Totale COSTI PER MATERIALE E MERCI	0.00	0.00
COSTI D'ESERCIZIO			
41	ALTRI COSTI D'ESERCIZIO		
4220	Spese bancarie	437.23	
4260	Costi operazionali	6'396.37	
4400	Ammortamenti	4'075.87	
4700	Materiale ufficio e stampati	79.95	
4710	Spese libri ricette	26'274.58	
4730	Spese TforT	5'286.55	
4760	Spese di rappresentanza	538.10	
4771	Tasse, Fiduciaria, membership	1'178.65	
4802	Sito web e webmaster	6'269.23	
4810	Costi per congressi e convegni	1'301.39	
4830	RE(ACT) congress	39'627.33	
4900	Imposte	1'034.05	
	Totale Altri costi d'esercizio	92'499.30	0.00
	Totale COSTI D'ESERCIZIO	92'499.30	0.00
RICAVI D'ESERCIZIO			
60	Ricavi da vendite		
600	Ricavi da vendite		
6001	Registrazioni RE(ACT) congress	23'053.84	
6002	Donazioni RE(ACT) congress	20'807.55	
6003	Donazioni TforT	8'998.24	
6004	Donazioni libri ricette	27'840.00	
6006	Donazioni PayPal	2'500.00	
6007	Grants	140'000.00	
6008	Donazioni varie	149'799.00	
	Totale Ricavi da vendite	140'000.00	232'998.63
	Totale Ricavi da vendite	140'000.00	232'998.63
	Totale RICAVI D'ESERCIZIO	140'000.00	232'998.63
	<i>Risultato d'esercizio</i>	499.33	
	Totale a pareggio	232'998.63	232'998.63

Informations

Remerciements / Acknowledgment

Notre sincère gratitude s'adresse à tous nos généreux donateurs, sponsors, partenaires et bénévoles qui ont soutenu notre action.

Our sincere gratitude goes to all those generous donors, sponsors, partners and volunteers who have supported our action.

Réseau / Network

Affiliés à / Affiliation

- ProRaris - alliance Suisse maladies rares / [Swiss rare disease alliance](http://www.proraris.ch) (www.proraris.ch)
- EURORDIS - alliance européenne des organisations de patients / [European alliance of patient organizations](http://www.eurordis.org) (www.eurordis.org)

Contacts et coordonnées bancaires / Contacts and bank details

BLACKSWAN Foundation

Via Cantonale 26

CH-6948 Porza

contact@blackswanfoundation.ch

Facebook: <https://www.facebook.com/Blackswan.Foundation>

Twitter: <http://twitter.com/BLACKSWANFound>

Foursquare: <https://foursquare.com/blackswanfound>

Youtube: <http://www.youtube.com/blackswanfoundation>

Donations

En ligne / Online

www.blackswanfoundation.ch (paiement sécurisé en ligne par carte de crédit ou avec PayPal / [secure payment by credit card or PayPal](#))

Don par bulletin de versement / Give by using orange BVR

CCP: 69-50-1 En faveur de / [In favour of BLACKSWAN Foundation](#)

Compte / Account: A127414AAIBAN: CH39 0846 5000 A127 414A A

Par virement bancaire / By bank transfert

BLACKSWAN Foundation, BSI SA, CH-6900 Lugano

IBAN: CH39 0846 5000 A127 414A A

SWIFT-BIC: BSILCH22

Clearing: 8465

Donation par SMS (uniquement en Suisse) / Donation by SMS (Switzerland only)

Donation par SMS au 339: BSF suivi du montant. Par exemple: pour un don immédiat de CHF 100, envoyez BSF 100 au 339.

Donation by SMS to 339:BS followed with an amount. For example: for an immediate donation of 100 CHF, send BS 100 to 339.

Membres de la Fondation / Members of the Fondation

Conseil de Fondation / Board of Directors

Président et Fondateur / President and Founder

DR OLIVIER MENZEL, PhD - Vuarrens

Membres / Members

VINCENZO PIANTEDOSI, BSI SA - Lugano

MASSIMO RICCARDI, Studio Legale Riccardi - Lugano

Conseil consultatif Bénévole / Volunteer Advisory Board

CHIARA CIRIMINNA SWANN, Lausanne, Switzerland

YANN VAUCHER, Geneva, Switzerland

Comité Scientifique / Scientific Advisory Board

Présidente / President

PROF BARBARA WILDHABER MD, PD; Children's Hospital, Geneva, Switzerland

Membres / Members

PROF STYLIANOS E. ANTONARAKIS MD, PhD; Head of the Dept. of Medical Genetics and Development, Geneva, Switzerland

DR JACQUES BIRRAUX MD; Children's Hospital, Geneva, Switzerland

PROF BRUNO DALLA PICCOLA MD; Scientific Director of Pediatric Hospital Bambino Gesù, Rome, Italy

DR CELIA DELOZIER-BLANCHET PhD; Director of Clinical Services, University of California, USA

DR MARISA JACONI PhD, MER; University of Geneva, Switzerland

PROF STANISLAS LYONNET MD, PhD; Professor of Genetics, University of Paris - Hospital Necker, France

PROF MARTIN MEULI MD; Head of Department of Pediatric Surgery University Hospital of Zurich, Switzerland

DR MICHAEL NICOLAS PhD; University of Lausanne, Switzerland

PROF ALEXANDRE REYMOND PhD; University of Lausanne, Switzerland

DR PATRICK SALMON Pharm., PhD; University of Geneva, Switzerland

PROF HAMISH S. SCOTT PhD; University of Adelaide, Australia

PROF ETIENNE SOKAL MD; Head of the Pediatric Gastroenterology - Hepatology Unit, Catholic University of Leuven, Belgium