

Newsletter 2014

2. Ausgabe / 09.2014



Der Newsletter der Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz

Liebe Vereinsmitglieder

Als aktive Vorstandsmitglieder ist es uns ein grosses Anliegen, dass sich alle Mitglieder der Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz im Rahmen unserer Vereinsaktivitäten wohlfühlen.

Mit dem Namen Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz können wir folgendes verbinden:

„Wir wollen die Lebensqualität von Dravet Kindern und der Betroffenen erhalten und das Alltagsleben vereinfachen“

Wir stehen somit in Kontakt mit allen Mitgliedern, Dravet Kindern, deren Eltern und Familien sowie Bezugspersonen, Fachleuten (Neurologen, Therapeuten,

Lehrer/innen etc.) und der Allgemeinheit.

Was uns besonders antreibt, ist die Entwicklung des Vereins und das Gelingen mit unserem Engagement alle mit einzubeziehen.

Herzliche Grüsse

Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz

In dieser Ausgabe:

Forschung: **Projekt Zebrafisch – Aktueller Stand Mausmodel**

Veranstaltungen: **Regionales Treffen am 01.11.2014 in Zürich - Familientreffen vom 31.7.2014 - Familienkonferenz 2015, Hamburg**

Diverses: **Stiftung Sternschnuppe**



Dr. Alexander D. Crawford (3.v.l.)



ZWEI SCHWERPUNKTE

Das Forschungsprojekt unter der Leitung von Dr. Crawford umfasst zwei Schwerpunkte

1. Die Überprüfung aller zugelassenen Arzneimittel / Wirkstoffe sowie Arzneimittel-/ Wirkstoffkombinationen auf ihr antiepileptisches Potential an Zebrafischen sowie im Anschluss an Dravet-Mäusen.
2. Die Erforschung inwieweit Zebrafische geeignet sind, die kognitiven Beeinträchtigungen des Dravet-Syndroms abzubilden, um an ihnen und an Dravet-Mäusen neuartige antiepileptische Arzneimittel und Arzneimittelkandidaten zu testen, die die kognitiven Beeinträchtigungen verhindern.

Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz unterstützt Zebrafischforschung

Wir freuen uns sehr, gemeinsam mit dem Dravet Syndrom e.V. Deutschland und der Dravet Syndrome Foundation Spain die Zebrafischforschung der Firma Theracule S.a.r.l. in Luxemburg für ein Jahr finanzieren zu können. Das von Dr. Alexander D. Crawford gegründete Unternehmen hat sich auf die personalisierte Erforschung im Pharmabereich spezialisiert. Im Vordergrund der Forschungsarbeiten stehen genetische Krankheitsbilder der Epilepsie sowie andere neurodegenerative Krankheiten.

Im Rahmen der Cannabidiol-Konferenz in Madrid hatten

wir die Gelegenheit Dr. Alexander Crawford persönlich kennenzulernen. Anhand von Bildern und Videos hat er gezeigt, wie bei den Zebrafischen die epileptische Aktivität bzw. Kognition gemessen wird.

Zebrafische sind robust und klein, vermehren sich schnell und haben die meisten wichtigen Organsysteme mit dem Menschen gemeinsam. Für die biomedizinische Forschung sind sie damit ideal geeignet, so z.B. für die Untersuchung der Ursachen von Krebs, Verhaltensstörungen oder für die Evaluierung möglicher Medikamente. Solche Experimente können Tierversuche mit Ratten oder

Mäusen ersetzen und sind dabei wesentlich schneller (siehe: http://www.kit.edu/kit/pi_2012_11446.php).

Bei den Dravet-Zebrafischen wird die Aktivität des SCN1a-Gens blockiert. Infolgedessen zeigen sie spontane epileptische Anfälle, Temperatursensibilität, Therapieresistenz gegenüber Antiepileptika, epileptische Aktivität im EEG und kognitive Beeinträchtigungen.

Wir werden über Dravet Syndrome Foundation Spain (sie haben den direkten Leistungsauftrag mit Theracule S.a.r.l.) in regelmäßigen Abständen schriftlich über den Fortschritt der Forschungsarbeit informiert. Dr. Alexander Crawford hat bei unserem Treffen zugesichert, dass wir sein Labor in Luxemburg auf Wunsch gerne besichtigen können.



Maus Model

(DSF Spain), aktueller Stand

Mit der Erzeugung einer neuen Linie von Dravet Mäusen, bei denen die vorausgesetzte Knock-in Technologie angewandt wurde, macht das Jackson Laboratories (Maine, USA) gute Fortschritte. Der schwierigste Teil des Projektes war die Zusammensetzung der *Transgene DNA. Dies konnte glücklicherweise bereits erfolgreich umgesetzt werden. Nun sind Mäuse-Stammzellen vorhanden, welche die Transgene DNA tragen. Diese Stammzellen werden nun dazu verwendet, die ersten Mäuse-Embryos zu erzeugen. Das Projekt verläuft nach Zeitplan. Die erste Dravet Maus wird anfangs 2015 erwartet. Im Sommer 2015 sollten weitere Mäuse für das öffentlich zugängliche Lager erhältlich sein.



*Transgene DNA

Gentechnisch veränderte Organismen (GVO), auch **(GMO)** oder, (GEO), sind **Organismen**, deren **Erbanlagen** mittels **gentechnischer** Methoden gezielt verändert worden sind. Diese Methoden unterscheiden sich von **Kreuzen**, **Mutation**, **Rekombination** und anderen Methoden herkömmlicher **Züchtung**. Zur Genmodifikation zählen die gezielte Abschaltung einzelner Gene sowie das gezielte Einbringen art eigener oder artfremder Gene. GVOs, in die **Gene** aus anderen **Arten** eingeschleust wurden, werden auch als **transgene Organismen** bezeichnet, die eingeschleusten Gene als **Transgene**. So werden beispielsweise Gene zwischen verschiedenen Arten übertragen, um Tieren oder Pflanzen bestimmte Eigenschaften zu vermitteln, die mit herkömmlicher Züchtung nicht oder schwerer zu erreichen wären. (Wikipedia)

DRAVET-SYNDROM E.V.

FAMILIENKONFERENZ 2015



Vom 8. - 10. Mai 2015 organisiert die Dravet Syndrom e.V Deutschland auf dem Gelände des Werner Otto Instituts (Epilepsiezentrum) in Hamburg die nächste Familienkonferenz. Das Zentrum liegt direkt beim Flughafen. Es wird wieder sehr interessante Vorträge und Gesprächsgruppen

geben und eine professionelle Kinderbetreuung angeboten. Es sind alle interessierten Personen herzlich eingeladen, an dieser Konferenz teilzunehmen (auch Nicht-Mitglieder).

Da in diesem Zeitraum auch ein grosses Hafenfest in Hamburg stattfindet, empfehlen wir möglichst früh Flug und Hotel zu reservieren. Bei der Hotelauswahl ist die Dravet-Syndrom e.V Deutschland gerne behilflich: info@dravet.de.

Regionales Treffen

Am **1. November 2014** findet das nächste regionale Treffen in Zürich statt. Wir wollen uns zu einem gemeinsamen Abendessen treffen und hoffen, dass viele Eltern teilnehmen können. Angaben zu Ort und Zeit folgen in Kürze.

Familientreffen 2014

Am **31. Juli 2014** fand in La Tène am Neuenburgersee ein Familientreffen statt. Wir haben grilliert, gespielt und viel diskutiert. Erfahrungen und Anregungen wurden unter den Familien ausgetauscht. Wir freuen uns im nächsten Jahr auch neue Eltern begrüßen zu dürfen.

Lebensfreude für Kinder

Die Kinderhilfe Sternschnuppe erfüllt Wünsche und lässt Träume wahr werden. Für Kinder mit einer Krankheit, Behinderung oder einer schweren Verletzung holen sie einen Stern vom Himmel. Seit 1993 erfüllt sie Herzenswünsche von Kindern und finanziert Sternprojekte für Institutionen. Zudem offerieren sie Freizeitangebote für Familien mit betroffenen Kindern. Erfahren Sie mehr über diese wunderbare Stiftung aus dem beiliegendem Flyer. Die Stiftung Sternschnuppe hat grosszügigerweise unser nationales Familientreffen unterstützt. An dieser Stelle nochmals ein herzliches Dankeschön an die Stiftung Kinderhilfe Sternschnuppe! www.sternschnuppe.ch

