NEWSLETTER

VDSS / ASDS

Nr. 8 April 2018

INHALT

Verleihung des EPI-Preises 2017 2
Eltern-Fortbildungen 3
Talk-Abend mit Carolina Müller-Möhl 3
Ruedi rennt 4
Jahrestreffen / Neues 5
Forschung 6
Unsere neuen Merkblätter sind da 7

AGENDA

10.04.2018
Unser 6. Geburtstag
19.05.2018
Regionaltreffen Romandie
27.05.2018
Ruedirennt Charity Event in Chur
09.06.2018
Nationales Dravet Jahrestreffen
23.06.2018
Internationaler Dravet Syndrom Tag
05.10.2018
Tag der Epilepsie
10.11.2018
Regionaltreffen Deutschschweiz

Liebe Leserinnen und Leser

Immer noch viel zu wenig wird anerkannt, welche immense Arbeit Mütter und Väter täglich leisten. Sind besondere Umstände wie z.B. ein beeinträchtigtes Kind im Spiel, ist die Arbeit umso intensiver, während Zeitmangel und aufgebrauchte Energiereserven innerhalb der Familie den Raum für gelebte Wertschätzung limitieren.

Umso mehr hat es mich gefreut, dass Renata Heusser Jungman der EPI-Preis 2017 für ihr Engagement verliehen wurde und sie den bezeichnenden Titel «Tigermama» von den Medien erhielt. Durch ihre unermüdliche Arbeit als Kämpferin für vom Dravet Syndrom Betroffene erhielt sie den Preis, den sie in meinen Augen mehr als nur verdient hat. Herzliche Gratulation, liebe Renata, im Namen aller Freiwilligen der Vereinigung, betroffenen Familien sowie Müttern und Vätern!

Ines Neeracher
Kommunikation und Freiwilligenkoordination

Verleihung des EPI-Preises 2017

Alle zwei Jahre vergibt die Schweizerische Epilepsie-Stiftung diesen Preis für konkrete, innovative Leistungen oder Projekte in der Schweiz, die zur Verbesserung der Lebensqualität oder Integration von Menschen mit Epilepsie in Familie, Beruf oder Freizeit beigetragen haben. Renata Heusser Jungman wurde vom 7-köpfigen Juryteam einstimmig als Gewinnerin des Preises 2017 bestimmt.

Marco Beng, CEO der Schweizerischen Epilepsie-Stiftung, überreicht Renata Heusser Jungman den EPI-Preis 2017

Am 4. November 2017 wurde der EPI Preis 2017 an Renata Heusser Jungman verliehen. Sie erhielt diese Auszeichnung als Anerkennung für ihr unermüdliches Engagement rund um das Dravet Syndrom, von welchem sie durch die Erkrankung ihres Sohnes Romeo direkt betroffen ist. Vor sechs Jahren, am 10. April 2012, gründete sie mit anderen Eltern die «Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz» und ist als Vorstandspräsidentin deren treibende Kraft. Renata Heusser Jungman vollbringt tagtäglich einen immensen Spagat zwischen Familie mit einem behinderten und einem gesunden Kind, Berufstätigkeit und der zusätzlichen Vereins- und Öffentlichkeitsarbeit.

Der Preis wurde ihr von Marco Beng, dem CEO der Schweizerischen Epilepsie-Stiftung, im Rahmen des Patiententages 2017 übergeben.
Link zum Artikel:
www.swissepi.ch > aufgaben-und-projekte > epi-preis

Im Namen des Vorstands, aller Freiwilligen der Vereinigung sowie aller Betroffenen, Freunden und Bekannten gratulieren wir dir, liebe Renata, von Herzen und bedanken uns für die Wertschätzung seitens der EPI Stiftung, der EPI-Suisse sowie der Schweizerischen Epilepsie-Liga.

Lesen Sie den Artikel im Tagesanzeiger vom 4.11.2017:
«Die Tigermama»
Lesen Sie den Artikel in der NZZ vom 20.11.2017:
«Romeo und seine unermüdliche Mutter»
Lesen Sie online in der NZZ vom 20.11.2017:
«Romeo wird wohl für immer Kind bleiben»

Alle genannten Zeitungsartikel sind auch auf unserer Homepage zu finden: **www.dravet.ch > Dravet Syndrom > In den Medien**

Eltern-Fortbildungen

Anfangs Jahr luden wir gemeinsam mit Epi-Suisse und dem Angelman Verein Schweiz zu zwei gut besuchten Elternfortbildungen ein.

Rund 30 Mitglieder der drei Vereine haben am Abend des 1. Februar 2018 im Zentrum Karl der Grosse in Zürich den spannenden Ausführungen von Daniel Schilliger, Rechtsanwalt von Procap, zugehört und den Abend mit ihren interessanten Fragen bereichert.

Am Samstag, 10. März 2018 fand im Rehabilitationszentrum in Affoltern am Albis (Kinderspital Zürich) der Elterntag «Herausforderndes Verhalten bei Kindern mit Beeinträchtigung» statt. Eine tolle, motivierte Gruppe von Müttern und Vätern bekam von den zwei herausragenden und humorvollen Kursleiterinnen, Yildiz Ünver und Anita Stooss, viel Wissen und neue Anregungen mit auf den Weg, wie in entsprechenden Situationen zu reagieren wäre. An selbst mitgebrachten Beispielen konnten die Anwesenden ausgiebig üben. Es war ein sehr kurzweiliger, lehrreicher und auch lustiger Tag. Wir danken allen, die diesen Tag mitgestaltet und zu dem gemacht haben, was er geworden ist. •••

Ein grosses Dankeschön dem Lions Club Zürich City

Talk-Abend mit Carolina Müller-Möhl

Dank des Engagements des Lions Club Zürich City, insbesondere dessen Präsidentin Nadine Abi Aad, fand am 26. März eine spannende Veranstaltung zu Gunsten der Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz statt. Vor dem Genuss des leckeren Abendessens im Zunfthaus zur Zimmerleuten stand Carolina Müller-Möhl der Moderatorin Anna Maier sowie den Gästen Red und Antwort.

Frau Müller-Möhl ist eine engagierte und kommunikative Frau, Investorin und Philantropin. Neben der Leitung der von ihr gegründeten Müller-Möhl Group und Müller-Möhl Foundation engagiert sie sich in über einem Dutzend Verwaltungs-, Stiftungs- und Beiräten. Gesellschaftspolitisch stark macht sich Carolina Müller-Möhl für die Themen Bildung, Vereinbarkeit von Beruf und Familie, Förderung des Wirtschaftsstandortes Schweiz und Philanthropie.

Ein herzliches Dankeschön an Carolina Müller-Möhl, dem Lions Club Zürich City, Nadine Abi Aad, Anna Maier sowie allen Gästen für den anregenden Abend sowie die grossherzige Spendenbereitschaft!

Anna Brunner

Ruedi rennt in Chur für das Dravet Syndrom. Rennen Sie mit?

Ruedi Frehner, Initiant und Namensgeber der Ruedirennt Charity Läufe, hat seine Passion Laufen mit der Unterstützung von sozial benachteiligten Menschen verbunden und organisiert seit 2011 verschiedene Läufe in der ganzen Schweiz. Für den ersten Lauf durch Chur hat er sich bereit erklärt, unter anderem die Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz zu unterstützen, wofür wir ihm herzlich danken.

Läuferinnen und Läufer - auch werdende - aufgepasst: Am Sonntag, 27. Mai 2018 findet der «Ruedirennt Charity Event» in Chur zum ersten Mal statt. Ob als Halb-, 1/4-, 1/8-Marathon oder als Halbmarathon-Stafette, in der Kategorie Kinder oder Special Olympics Unified (für Menschen mit einem Handicap), es hat für fast jede und jeden eine passende Kategorie.

Der Charity Lauf durch die älteste Stadt der Schweiz soll – wie alle Ruedirennt Events – durch Spenden und Startgelder letztendlich Menschen zu Gute kommen, welche auf Unterstützung angewiesen sind.

Der Organisator des «Ruedirennt Charity Events» unterstützt die Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz, in dem er uns die Höhe jeder Anmeldegebühr als Spende überweist. Je mehr Läufer/innen für das Dravet Syndrom rennen, desto mehr Spenden erhalten wir!

Also nichts wie los! Laufschuhe aus dem Schrank holen, Freunde mobilisieren und anmelden auf www.ruedirennt.ch. Dann unbedingt eine E-mail an reto.conrad@dravet.ch mit Name(n) sowie Teilnahme-Kategorie(n) schicken, damit wir beim Organisator die Spende einfordern und auch einen Treffpunkt für ein Gruppenbild vereinbaren können. Falls Sie noch kein Dravet-Laufshirt besitzen, kann dieses via Webformular bestellt werden.
www.dravet.ch > Das können Sie tun > Laufen für das Dravet Syndrom > Bestellformular

Hoffentlich bis am 27. Mai 2018 in Chur! •••

Ruedi Frehner und Reto Hunziker in Aktion

Ausblick auf ein musikalisches Jahrestreffen 2018

Die Erinnerungen an das letztjährige Jahrestreffen mit Gesang, Clowns und Kutschenfahrt sind noch frisch und schon kündigt sich bereits das nächste Jahrestreffen an: es wird im Zeichen der Musik stehen und wir freuen uns sehr auf viele bekannte und neue Gesichter.

Fanny Zambaz

AGENDA

10.04.2018
Unser 6. Geburtstag
19.05.2018
Regionaltreffen Romandie
27.05.2018
Ruedirennt Charity Event in Chur
09.06.2018
Nationales Dravet Jahrestreffen
23.06.2018
Internationaler Dravet Syndrom Tag
05.10.2018
Tag der Epilepsie
10.11.2018
Regionaltreffen Deutschschweiz

Wie jedes Jahr organisieren wir ein fröhlich-buntes Treffen, zu welchem alle unsere Mitglieder, deren Familien, Grosseltern, Onkel, Tanten, Göttis, Gottis, Freunde und unsere Freiwilligen herzlich eingeladen sind. Dieses jährlich stattfindende Treffen ermöglicht den Familien und Betroffenen einen regen Austausch und den Kindern ein paar unbeschwerte Stunden.

Es wird am Samstag, 9. Juni 2018 auf dem Landgasthof Rütihof bei Gränichen (AG) von 10:30 bis ca. 17:00 stattfinden.
www.derruetihof.ch

Wir freuen uns über eure/Ihre zahlreiche Teilnahme und natürlich auch darauf, neue Gesichter kennenzulernen. •••

Neues

Nachwuchs in der Dravet-Familie

Mit neuen Sujets sind wir ins Jahr gestartet: die 6 Figuren von Kindern und Jugendlichen begleiten unsere Vereinigung in Zukunft auf unserem Weg, sei es im Internet oder in gedruckter Form.

Zu finden sind sie bereits auf den aktuellen WebStamps sowie auf den neuen Haftnotizen (Post-its), welche im Webshop bestellt werden können. Sie können gespannt sein, wo unsere Kinder in Zukunft noch auftauchen werden! Wir danken dem Illustrator Urs Quaiser, der diese Figuren für uns entworfen und sie uns geschenkt hat, von Herzen.

Kombinierte Translations-Transkriptions-RNA-Therapie von SCN1A-Haploidinsuffizienz

Wir freuen uns, dass wir aufgrund einer Ausschreibung der «Gruppo Famiglie Dravet Onlus» (Italien) ein neues Forschungsprojekt mitfinanzieren konnten. Das Projekt «Combined transcriptional-translational RNA therapy of SCN1A haploidinsufficiency» wird von uns und fünf weiteren europäischen Dravet-Organisationen, alle Mitglieder der Dravet Syndrome European Federation (DSEF), finanziert. Gemeinsam unterstützen wir diese wissenschaftliche Arbeit mit dem Ziel, die Lebensqualität von Menschen mit dem Dravet Syndrom zu verbessern. Ein herzliches Dankeschön an alle Spenderinnen und Spender, die dieses neue Projekt möglich machten.

Antonello Mallamaci

Antonello Mallamaci, SISSA, Triest, Italien

Jedes Gen in unserem Körper gibt es in doppelter Ausführung. Unglücklicherweise ist bei einer genetischen Erkrankung eine der beiden Kopien defekt und es entsteht somit ein nichtfunktionierendes Proteinprodukt. In Nervenzellen kann eine ungenügende Anzahl eines funktionellen Proteins zu schweren Symptomen wie Epilepsie und anderen neuropathologischen Zuständen führen. Dies trifft speziell beim Dravet Syndrom zu, bei dem der Verlust einer gesunden Kopie des SCN1A-Gens die Hauptursache für die schwerwiegenden Symptome ist. Das SCN1A-Gen kodiert für einen spezifischen Neuronenkanal, welcher die elektrische Aktivität in unserem Hirn limitiert. Auch mit den heute verfügbaren Methoden ist es leider nicht möglich, diese genetischen Defizite im postnatalen Hirn auszugleichen.

Wir möchten dieses Problem lösen, indem wir mit der gesunden Kopie des Gens arbeiten. Wir möchten die Synthese seiner mRNA und der Proteinprodukte (respektive Translation und Transkription) stimulieren, um ein genügend hohes Level an funktionalem Protein zu bekommen. Dies soll dank einer Kombination innovativer und selektiver RNA-basierter Wirkstoffe erreicht werden, welche kürzlich in unserem Lab entwickelt wurden. Auf diesem Weg wird versucht, ein ausreichendes Level von funktionierenden Proteinen wiederherzustellen: eine «kleine Aktivierungs-RNA» (saRNA), ein «RNA-programmierbares Enzym» (genannt NMHV) sowie eine weitere künstliche RNA die zur Gruppe der SineUp RNAs gehört. Unsere ersten Ergebnisse in Maus Modell zeigen, dass diese Wirkstoffe die Transkription und Translation des SCN1A-Gens fördern und somit das Protein-Level mit der funktionierenden Gen-Kopie wiederherstellen können. Dies lässt uns vermuten, dass eine ähnliche Vorgehensweise die SCN1A-Defizite bei Dravet-Patienten beheben könnte.

Bevor jedoch die Anwendung auf menschliche Nervenzellen übertragen werden kann, müssen folgende vier Schlüsselfragen geklärt werden: (1) Reicht die Stimulation der mRNA und der Protein-Synthese tatsächlich aus, um ausreichend Protein-Produkte in Nervenzellen mit nur einer funktionierenden SCN1A-Kopie herzustellen? (2) Funktioniert die angestrebte SCN1A-Stimulation – bereits In vitro getestet – auch genügend gut im lebenden Hirn? (3) Beeinflussen oder «stören» diese SCN1A -stimulierenden Wirkstoffe andere Gene? (4) Entsprechen diese Wirkstoffe der feinen physiologischen SCN1A-Regulation? Antworten auf diese vier Fragen zu finden ist das Hauptziel unseres Projektes.

Die Fragen 1, 3 und 4 werden wir In vitro angehen, in Kulturen aus neuronalen Zellen der Maus mit nur einer funktionierenden SCN1A-Kopie, welche instruiert ist, unsere «therapeutischen RNAs» mittels viralen Vektoren zu produzieren. Die Frage 2 werden wir In vivo mittels jungen Mäusen mit einem SCN1A-Defizit behandeln, deren Nervenzellen mit Hilfe von intravenös verabreichten viralen Vektoren dazu angeregt werden sollen, solche RNA zu generieren.

Die Durchführung dieser Studie soll die notwendigen Grundlagen schaffen, um eine solche Therapie bei Menschen mit einer SCN1A-Mutation wie auch bei anderen Epilepsieformen, bedingt durch einen genetischen Defekt, anwenden zu können. •••

Weitere Informationen zum Projekt unter:
www.dravet.eu > Scientific Projects und **www.sissa.it > News**

Unsere neuen Merkblätter sind da

Die beiden neuen Merkblätter richten sich an Eltern von Kindern im Vorschul- und Schulalter bis zum Eintritt ins Erwachsenenalter und beinhalten allerlei Informationen rund um die Themen Schule, Beruf, Finanzierung und Wohnen.

Ursula Hoher

Der Alltag ist für alle Beteiligten immer wieder herausfordernd und anstrengend. Viele Entscheide müssen gefällt werden und viele Situationen erfordern spezielle Massnahmen. Jedes Kind ist anders, und die Krankheit manifestiert sich bei jedem Kind unterschiedlich. Deshalb ist es immer schwierig, generelle Empfehlungen abzugeben. Und doch gibt es einige Themen und Termine, welche beim Heranwachsen des Kindes nicht in Vergessenheit geraten sollten, da sie die Zukunft des Kindes in schulischer, beruflicher oder finanzieller Hinsicht stark beeinflussen können.

Wir haben versucht, die Erfahrung betroffener Eltern und unser Wissen darüber in zwei Merkblättern zu den Themen «Mein Kind kommt in die Schule» und «Mein Kind wird erwachsen» zusammenzufassen. •••

«Mein Kind kommt in die Schule»
beinhaltet Informationen rund um den Start der obligatorischen Schulzeit (ab Kindergarten).

«Mein Kind wird erwachsen»
richtet sich an Eltern von Kindern zwischen 13 und 20 Jahren und beinhaltet die Themen Berufsbildung, Finanzierungsfragen und Wohnsituation.

Die Merbklätter können hier heruntergeladen werden:
www.dravet.ch > Service > Downloads

DRAVET Association Syndrome de Dravet Suisse
Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz
Associazione Sindrome di Dravet Svizzera

NEWSLETTER ABONNIEREN

Newsletter Nr. 8 • April 2018
Ines Neeracher (Redaktion) • Reto Conrad, Renata Heusser Jungman, Antonello Mallamaci, Ines Neeracher (Texte) • Marie-Thérèse Page Pinto, Judith Sieber (Übersetzungen) • Sibylle Frehner-Herzog (Grafik/Layout).
Bildnachweis: Johanna Bossart, Anna Brunner, www.ruedirennt.ch, Fanny Zambaz, Ursula Hoher

Association Syndrome de Dravet Suisse • Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz • Associazione Sindrome di Dravet Svizzera
Adresse: Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz, 8000 Zürich • info@dravet.ch • www.facebook.com/dravetch • www.dravet.ch
Spendenkonto 85-599491-3