NEWSLETTER

VDSS/ASDS Nr. 11/ Oktober 2019

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

INHALT

Jahrestreffen 2019 2
Forschung 3
Laufen für das Dravet-Syndrom ... 4
Kunst für Dravet in Basel 4

AGENDA

23.11.2019
Regionaltreffen Deutschschweiz

28.02.2020
Tag der Seltenen Krankheiten

21.03.2020
Regionaltreffen Deutschschweiz

09.05.2020
Nationales Dravet-Jahrestreffen

23.06.2020
Internationaler Dravet-Syndrom Tag

Liebe Mitglieder
Liebe Leserinnen und Leser

Am 15. November findet eine Vernissage der Künstlervereinigung FRONT OF BICYCLE statt. Wie die Basler Künstlerinnen und Künstler unsere Vereinigung unterstützen, wie in den letzten Monaten wieder zahlreiche Läuferinnen und Läufer für uns unterwegs waren und wie in London für das Dravet-Syndrom geforscht wird, können Sie auf den folgenden Seiten lesen.

Viel Spass bei der Lektüre wünsche ich Ihnen!

Renata Heusser Jungman
Vorstandspräsidentin & Kommunikationsverantwortliche

BUY'N' HELP

Einkaufen und helfen!

Kennen Sie die Online-Plattform Buy'n'help? Damit können Sie in über 500 Online-Shops einkaufen und gleichzeitig kostenlos spenden.
Wir empfehlen, www.buynhelp.ch gleich als Startseite im Browser einzustellen.

Mehr Informationen finden Sie auf *www.dravet.ch > Das können Sie tun > Online einkaufen & helfen*

Jahrestreffen im Zoo Zürich

Mit dem jährlich stattfindenden Treffen ermöglichen wir Familien und Betroffenen einen Austausch und den Kindern unbeschwerte Stunden.

Am 11. Mai 2019 fand im Zoo Zürich unser viertes nationale Dravet-Jahrestreffen statt. Familien aus der ganzen Schweiz verbrachten zusammen einen aufregenden Tag im Zoo. Wir danken der Stiftung Kinderhilfe Sternschnuppe, dass sie mit ihrer grosszügigen Unterstützung diesen Anlass möglich gemacht haben. Yvonne Zimmerli danken wir für die tollen Fotos.

Auch im 2020 organisieren wir wieder ein Treffen, zu welchem wir unsere Mitglieder, deren Familien, Verwandte und Freunde sowie unsere Freiwilligen herzlich einladen.

Save the date
Das Jahrestreffen 2020 wird am Samstag, 9. Mai 2020 von ca. 10:30-17:00 Uhr in der Waldvilla Cheserholz, Eggenwil (AG) stattfinden. Mehr Informationen werden wir demnächst auf unserer Website publizieren.

In den Medien

Das Glück des Moments
Lelia hat bis zu 30 epileptische Anfälle pro Woche. Ihre Mutter sagt, sie hat durch ihre Tochter viel gelernt.

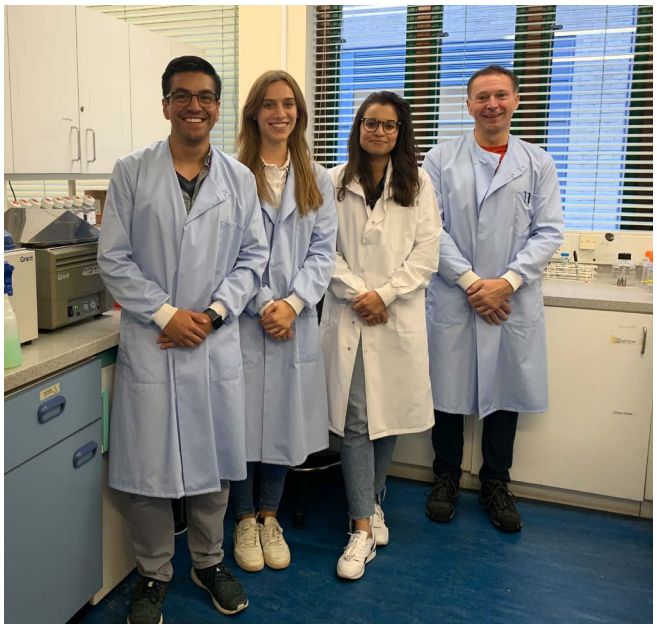
www.dravet.ch › In den Medien

Im Beobachter von Ende September 2019 ist ein Portrait von Lelia und ihrer Mutter Debora Mero erschienen. Darin erzäht unser Miglied Debora über italenisches Essen, das Glück des Momentes und die strikte Routine.

Gentherapiebehandlung des Dravet-Syndroms

Wir wollen eine Therapie entwickeln, welche die dem Dravet-Syndrom zugrundeliegende Genmutation behandelt und nicht nur die Symptome.

Von Dr. Rajvinder Karda MRes PhD, Research Associate und Simon N. Waddington, Professor of Gene Therapy, Institute for Women's Health, University College London



Für das Dravet-Syndrom zugelassene Medikamente behandeln bis heute nur die Symptome wie z.B. Krampfanfälle, sie bringen jedoch keine Heilung. Unser Ziel ist es, eine Gentherapie zu entwickeln, welche die dem Dravet-Syndrom zugrundeliegende Genmutation behandelt und nicht nur dessen Symptome. Mit diesem Ansatz möchten wir nicht nur die Anfälle verhindern, sondern auch Schlafstörungen, Bewegungsstörungen und orthopädische Probleme. Zudem möchten wir die geistige Entwicklung verbessern.

Wir danken der Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz für ihren Beitrag zu einem unserer Forschungsprojekte. Das unterstützte Projekt entwickelt eine Therapie für sämtliche Formen des Dravet Syndroms, denen eine Mutation des SCN1A Gens zugrunde liegt. Wir sind uns bewusst, dass die Entwicklung einer Therapie vom Labortisch bis zur Behandlung eines Patienten ein langer Weg bedeutet, manchmal dauert dieser Jahre. Die Unterstützung der Schweizer Patientenorganisation motiviert uns und wir sind dankbar dafür.

Unser Team fokussiert auf die Entwicklung von vorklinischen Gentherapien für das Dravet-Syndrom. Kürzlich haben wir eine neue RNA-Gentherapiebehandlung entwickelt, die einen auf einem adeno-assoziierten Virus basierenden Vektor nutzt. Diese RNA (anti-NAT) erhöht die endogene Entwicklung der Wildform (ursprüngliche Form des Gens ohne Mutation) (1). Wir haben diesen AAV9-anti-NAT-Vektor synthetisiert und produziert. Der Vektor wurde in vitro an primären heterozygoten neuronalen Zellen getestet. Es konnte ein signifikanter Anstieg des endogenen SCN1A-Ausdrucks sieben Tage nach der Übertragung festgestellt werden. In einem nächsten Schritt möchten wir die Sicherheit und die Wirksamkeit dieses AAV9-Virus Vektors am Dravet-Mausmodell testen.

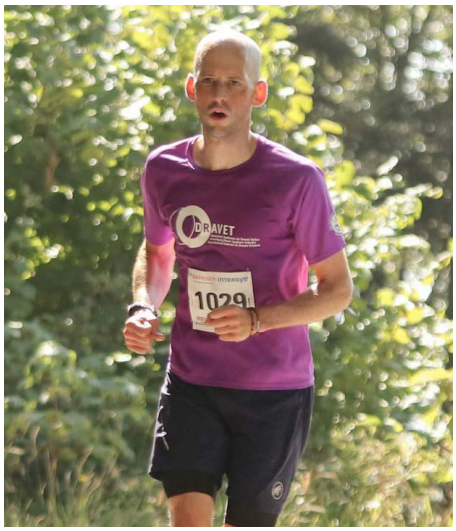
1. Hsiao, J. et al. Upregulation of Haploinsufficient Gene Expression in the Brain by Targeting a Long Non-coding RNA Improves Seizure Phenotype in a Model of Dravet Syndrome. EBioMedicine 9, 257–277 (2016).

GEFAHR DURCH MEDIKAMENTEN-ENGPÄSSE

Im Frühjahr 2019 war ein wichtiges Medikament in Deutschland und in der Schweiz plötzlich nicht mehr lieferbar. Für Menschen mit Epilepsie kann der Lieferausfall ihres Medikaments schlimme Folgen haben. Die Epilepsie-Liga setzt sich dafür ein, dass das Bundesamt für wirtschaftliche Landesversorgung sämtliche Antiepileptika in seine Liste meldepflichtiger Wirkstoffe aufnimmt und ein Pflichtlager anlegt. Zudem fordert sie, dass Hersteller, Grossisten und Apotheken diese in ausreichenden Mengen an Lager halten.
Wir empfehlen allen Familien dringend, sich einen Vorrat für mindestens einen Monat, besser zwei Monate, anzulegen.

Unsere Botschafter unterwegs im lila Laufshirt

Viele Läuferinnen und Läufer haben in den letzten Wochen und Monaten an Schweizer Volksläufen auf das Dravet-Syndrom aufmerksam gemacht.



Dutzende Läuferinnen und Läufer, darunter auch Flavio und Romeo, selber vom Dravet-Syndrom betroffen, waren in den letzten Monaten mit unseren lila Shirts an Volksläufen unterwegs.

Auch am diesjährigen Greifenseelauf war die Wetterfee den vielen Läuferinnen und Läufern gut gesinnt. Toll, dass wieder so viele in unseren lila Shirts am Greifenseelauf 2019 dabei waren!

Herzichen Dank an Aykut, Carmelo, Carlo, Cynthia, Dylan, Fabienne, Flavio, Gudrun, Karin, Kate, Luca, Mandy, Martina, Monica, Natalie, Natascha, Rafal, Reto, Renata, Romeo, Sebastian und Soa, dass sie im lila Dravet-Shirt an Läufen präsent waren: Am Handicallenge Morges, am Zurich Marathon City Run, am Aargauer Volkslauf, am Basler Frauenlauf, am GP Altstadt Bern, am Schweizer Frauenlauf, am Auffahrtslauf St. Gallen sowie am Weissenstein Berglauf.

KUNST FÜR DRAVET IN BASEL

Die Basler Künstlervereinigung FRONT OF BICYCLE widmet seine nächste Ausstellung dem Dravet-Syndrom. Sie findet vom 15.–17.11.2019 im Basel Art Center statt. 15 Künstlerinnen und Künstler aus unterschiedlichsten Genres spenden einen Teil des Erlöses der Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz, wenn sie ihre Exponate verkaufen. Es ist das erste Mal, dass FRONT OF BYCICLE eine Charity-Veranstaltung durchführt. Wir sind stolz und dankbar, dass sie unseren Verein für diese Premiere ausgewählt haben.
Die Vernissage findet am **15. November 2019** ab **18.00 Uhr** im Basel Art Center, Riehentorstrasse 31, 4058 Basel statt.

www.frontofbicycle.com

NEWSLETTER ABONNIEREN

www.dravet.ch > service > newsletter

Newsletter Nr. 11 • Oktober 2019
Renata Heusser Jungman (Redaktion, Text, Satz) • Rajvinder Karda, Gudrun Schumacher, Simon Waddington (Text) • Marie-Thérèse Page Pinto, Judith Sieber, Daniel Kiper, Lars Schumacher (Übersetzung) • Sibylle Frehner-Herzog (Grafik)

Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz • Association Syndrome de Dravet Suisse • Associazione Sindrome di Dravet Svizzera
www.dravet.ch • info@dravet.ch • www.facebook.com/dravetch •
Spendenkonto 85-599491-3 • IBAN CH36 0900 0000 8559 9491 3