



Association Syndrome de Dravet Suisse

Nouveaux médicaments - mise à jour

Nous avons publié pour la première fois des informations sur l'Epidiolex® et le Fenfluramine dans la Newsletter de l'automne dernier.

Fenfluramine

La double étude internationale et à l'aveugle sur le Fenfluramine pour les patients souffrant du syndrome de Dravet a débuté en Europe. Les patients domiciliés en Suisse, âgés de 2 à 18 ans et touchés quatre fois ou plus par mois par des attaques convulsives et qui satisfont aux autres critères, ont la possibilité d'y participer dans des centres d'étude d'Allemagne, d'Italie ou, éventuellement, aussi de France. Les personnes intéressées à une participation à l'étude sont priées d'en discuter avec le neuropédiatre traitant.

Epidiolex

Aux USA, la phase trois de l'étude du médicament Epidiolex®, avec 150 patients souffrant du syndrome de Dravet, est déjà terminée. Epidiolex® est une préparation végétale sous forme liquide à base de Cannabidiol (CBD). En Europe, l'étude est bien avancée. En mars de cette année, l'entreprise pharmaceutique britannique GW Pharmaceuticals a présenté une première mise à jour. 39 % des sujets traités étaient ce que l'on appelle des «responders». Ils affichaient donc une réduction des attaques de plus de 50 % par rapport aux 13 % du groupe placebo. Les résultats finaux sont attendus en 2017. Ils seront déterminants pour le lancement par GW Pharmaceuticals de la procédure d'admission sur le marché européen.

Sommaire

Médicaments	1
Soutien de la recherche	2
Enquête DISCUSS	3
Rencontre annuelle DSEF	3
Protocole d'urgence	4
Rencontre annuelle 2016	4
Evènements 2017	5
Soutenir notre association	5
Nos maillots violets	6

Agenda

13.5.2017

Rencontre annuelle Dravet

4.2., 10.6., 23.9. et 25.11.2017

Rencontres régionales Suisse alémanique

11.12.2016

Rencontre régionale Romandie

Soutien de la recherche

Pharmacogenomic high throughput screening

Dans notre dernière Newsletter, nous vous avons expliqué le projet de recherche que la Fondation espagnole du Syndrome de Dravet en Espagne (DSF Spain) «Pharmacogenomics high throughput screening». Le but est de tester autant que possible de médicaments reconnus en laboratoire pour vérifier si certains de ces médicaments pourraient parvenir à accroître l'activité des chaînes de sodium Nav 1.1. ou à réduire l'activité des chaînes Nav 1.6. Découvrir un composant complètement nouveau avec ces propriétés peut prendre plus d'une dizaine d'années. C'est pourquoi il est important de vérifier s'il existe un médicament déjà reconnu pour une autre maladie qui comporte ces propriétés et pourrait ainsi représenter une option beaucoup plus rapide. Après avoir testé environ 800 médicaments et réalisé de multiples expériences sur chacun d'entre eux pendant plus de trois ans, les chercheurs n'ont pas été en mesure d'identifier un médicament homologué permettant d'accroître l'activité du Nav 1.1. Les chercheurs d'Espagne vont encore vérifier si certains des médicaments testés pourraient agir sur d'autres chaînes de sodium et ainsi indirectement aider à compenser l'activité réduite du Nav 1.1 chez les personnes souffrant du syndrome de Dravet (SD). La société pharmaceutique Lundbeck, qui a développé le Clobazam, a aussi tenté d'identifier de nouveaux composants parmi leurs médicaments qui pourraient accroître l'activité du Nav 1.1. Ses résultats furent également négatifs. A ce jour, les seules molécules qui peuvent activer les chaînes de sodium sont des toxines qui ne peuvent être utilisées pour un usage médical (toxines présentes dans la peau de certaines grenouilles ou de scorpions). Ce projet nous a aidés à comprendre qu'il sera très difficile de trouver des composants qui peuvent activer Nav 1.1 et que nous ne les trouverons pas parmi les médicaments déjà existants. Suite à ces résultats, nous savons que les meilleures possibilités d'élever le nombre de Nav1.1 ne résident pas dans la médecine traditionnelle, mais plutôt dans les nouvelles technologies comme la thérapie génique.

Validation du modèle souris Dravet



Cette année, nous avons également soutenu un second projet de recherche: la validation d'un modèle de souris pour le SD que nous avons déjà financé avec DSEF Spain. A ce jour, nous avons envoyé plus de 150 souris à des chercheurs à travers le monde et à des scientifiques qui les utilisent pour découvrir comment le SD apparaît, pourquoi il déclenche des problèmes cognitifs. Ces souris ont également été

utilisées pour développer de nouvelles approches comme la thérapie génique. Beaucoup d'autres laboratoires attendent encore de voir si ces souris développent le SD. Ainsi, le projet que nous avons financé cette année a servi à valider l'observation de ces souris pour vérifier dans quelle mesure leurs symptômes peuvent être comparés à ceux des patients avec le SD. Les études ont été réalisées au laboratoire Jackson, aux Etats-Unis (un laboratoire à but non lucratif où ont été générées les souris transgéniques), et ont été coordonnées par DSF Spain. Ces expériences ont été réalisées cet été et les résultats sont en train d'être analysés. Ils sont très prometteurs et nous avons pu confirmer que les souris avec une mutation du SD développent des crises d'épilepsie, des problèmes cognitifs, de l'hyperactivité, de la stéréotypie et de multiples problèmes moteurs. Les souris avec le SD sont très sociables et interagissent avec les autres souris. Ainsi, elles ne semblent pas avoir les problèmes d'interactions sociales qui sont habituellement associés à l'autisme. Cela signifie que les souris que nous avons développées vont pouvoir nous aider à trouver de meilleures façons de traiter non seulement l'épilepsie dans le SD, mais également les problèmes cognitifs, de comportement et moteurs du syndrome. Les chercheurs préparent actuellement une publication scientifique afin de faire connaître leurs résultats et que chacun puisse avoir accès au protocole expérimental. Les résultats seront également présentés aux congrès de la «Society for Neuroscience» et de l'«American Epilepsy Society», à la fin de cette année.

DISCUSS Caregiver Survey

Nous saisissons l'occasion de remercier très cordialement tous ceux qui, l'été dernier, ont pris le temps de participer à l'enquête concernant les familles avec enfant(s) atteint(s) du syndrome de Dravet. Il va de soi que, dès que les résultats nous seront connus, nous les publierons sur notre site internet et sur Facebook.

DISCUSS, l'enquête de familles avec un enfant atteint du syndrome de Dravet est réalisée par la Dravet Syndrome European Federation (DSEF). Elle doit contribuer à une meilleure connaissance du quotidien des familles atteintes, permettant ainsi d'offrir une approche importante aux décideurs de la vie quotidienne des familles dont un enfant est porteur du syndrome de Dravet.



Assemblée générale DSEF

L'assemblée générale de la Dravet Syndrome European Federation (DSEF), qui compte actuellement 15 membres, s'est déroulée à la mi-septembre à Prague, en parallèle avec l'ECE (European Congress on Epileptology) et en même temps que le «3e Horizons for Dravet Syndrome 2016». Cette année, le troisième tour de table européen sur le syndrome de Dravet a été organisé, pour la première fois, par la DSEF en collaboration avec Dravet Italia Onlus.



L'agenda très étoffé de la rencontre de la DSEF comprenait notamment les sujets «Emergency Protocol», «SUDEP», «The Right Diagnosis: SCN1A vs. DS» et «Patient Registry» ainsi que le projet «EpiCARE – a European network for rare and complex epilepsies». Chaque groupe de travail a présenté ses résultats, mais a aussi défini les questions ouvertes et les prochaines étapes. Nous (Association Syndrome de Dravet Suisse) collaborons activement dans les groupes de travail «SUDEP» et «The Right Diagnosis: SCN1A vs. DS». Les discussions et les échanges d'informations sur

la situation dans les pays impliqués furent animés. A Prague est aussi né le «Scientific Advisory Board» (SAB), conseil consultatif scientifique qui, lors de sa première séance, a su frapper fort: sous la direction du Dr Rima Nabbout, un procès-verbal d'urgence, valable à l'international, doit être élaboré aussi rapidement que possible. Il doit servir à la création de bases afin qu'en cas d'urgence, ou lors d'un status epilepticus, chaque enfant diagnostiqué porteur du syndrome de Dravet puisse être traité correctement, ce qui permettra de sauver davantage de vies. Les membres du SAB sont des neuropédiatres ou des scientifiques renommés tels que la Dr Helen Cross (GB), le Dr Rima Nabbout (FR), le Prof. Bernardo Dalla Bernardina (IT), le Dr Lieven Lagae (BE), le Dr Antonio Gil-Nagel (ES) et la Dr. Ana Mingorance (ES).



Le protocole d'urgence personnel

Le syndrome de Dravet est une maladie très rare. Il serait donc irréaliste de s'attendre à ce que l'ensemble du personnel médical le connaisse. C'est pourquoi nous conseillons à tous les parents d'élaborer un protocole d'urgence personnalisé pour leur enfant avec le neuropédiatre traitant. Cela permettra d'entreprendre un traitement rapide et correct aussi dans des hôpitaux étrangers.

Nous avons conçu un nouveau point de navigation «Protocole d'urgence» sur notre site internet sous «Vivre avec le syndrome de Dravet». Il contient, sous forme de document PDF, un exemple de protocole, en français et en anglais. Nous espérons qu'il servira à de nombreuses personnes.



Rencontre annuelle Dravet 2016

Pour la première fois, une rencontre suisse annuelle s'est tenue, le 4 juin 2016, à l'auberge Rütihof près de Gränichen. Des familles de toute la Suisse avaient fait le déplacement pour passer ensemble une journée agréable au vert.

Grâce à la Fondation Etoile filante, qui a soutenu pour la deuxième fois notre association, grands et petits ont pu vivre des moments inoubliables agrémentés de balades en char attelé ou à dos de poney, de jeux et autres divertissements. Les hôtes ont été gâtés avec un délicieux apéritif, un repas de midi et un goûter. Les participants ont beaucoup ri et échangé, dans toutes les langues possibles. La journée s'est passée vraiment bien trop vite. Nous nous réjouissons déjà de la prochaine rencontre annuelle Dravet. Elle aura lieu samedi 13 mai 2017, à nouveau à l'auberge Rütihof.



Evènements

Rencontre annuelle 2017

La deuxième Rencontre nationale annuelle de Dravet aura lieu le 13 mai au Rütihof près de Gränichen (AG). Le site en pleine verdure invite à s'y attarder, raison pour laquelle nous avons déjà réservé les six chambres de l'auberge de campagne pour la nuit de samedi à dimanche.

Rencontres régionales

Les dates suivantes sont déjà programmées:

Rencontre régionale de la Suisse romande

Dimanche 11 décembre 2016 (l'endroit reste à définir)

Rencontre annuelle de la Suisse alémanique

Samedi 4 février 2017, dès 18 heures

Samedi 10 juin 2017, dès 18 heures

Samedi 23 septembre 2017, dès 18 heures

Samedi 25 novembre 2017, dès 18 heures

Les rencontres auront lieu à Zurich ou à Olten.

6. Conférence des familles en Allemagne

La prochaine Conférence des familles se déroulera du 17 au 19 mars 2017, à Francfort-sur-le-Main. Des familles issues de tout l'espace germanophone participeront à cette conférence, qui est organisée tous les deux ans. On peut trouver davantage d'informations sur le site internet de l'association Dravet-Syndrom e.V. www.dravet.de

Souhaitez-vous nous apporter votre soutien? D'avance un grand merci!

Vous pouvez acheter nos **timbres-poste Dravet** (qui conviendront d'ailleurs merveilleusement bien comme cadeau de Noël). Vous pouvez effectuer vos achats sur internet via la plateforme **Buy'n'help** et ainsi nous faire gratuitement un don. Vous pouvez devenir membre, courir pour Syndrome de Dravet, nous «liker» sur Facebook ou à l'occasion d'une manifestation particulière ou encore simplement nous faire un don.



L'Association Syndrome de Dravet Suisse est une organisation sans but lucratif qui s'engage en faveur des personnes touchées par le syndrome de Dravet. Nous sommes financés par des dons. Par votre contribution financière et par votre soutien, vous nous permettez d'améliorer la qualité de vie de personnes touchées par le syndrome de Dravet en aidant à promouvoir la recherche médicale, à sensibiliser et à informer.

Le syndrome de Dravet est de plus en plus connu grâce à des sportifs!



Nos t-shirts à la grande «compresse» ronde et blanche dans le dos sautent vraiment aux yeux. Par nos maillots de course, nous voulons rendre le grand public attentif à cette maladie orpheline, ce qui, apparemment, nous réussit! Que ce soit à l'entraînement ou lors d'une course populaire, celles et ceux qui les portent sont souvent interpellés parce que les gens veulent savoir ce qu'est le syndrome de Dravet. Souhaitons que davantage de sportives et de sportifs portent notre maillot. Un grand merci à toutes celles et tous ceux qui en informent leurs amis et leurs connaissances! Les maillots peuvent être obtenus gratuitement dans notre [shop en ligne](#).



Photos de l'Ironman Switzerland 70.3, du triathlon de Broc, du marathon de la Jungfrau, de la course du Greifensee et du Morat-Fribourg 2016.

Nos très vifs remerciements à Édouard, Justin, Reto, Simon, Selma, Renata, Véronique et Séverine pour leur participation à une course populaire, durant cet été 2016, vêtus du t-shirt Dravet. Un grand merci aussi à tous ceux qui les ont soutenus en coulisse. Vous êtes tous magnifiques!



[abonner Newsletter](#)

Newsletter No 5 Octobre 2016: Renata Heusser Jungman (rédaction, mise en page), Ana Mingorance (texte soutien de la recherche), Marie-Thèrese Page Pinto, Marie McCormick und Judith Sieber (traductions).

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