



# Newsletter

Automne 2020

N° 13

## Sommaire

|   |   |
|---|---|
| Notre nouveau site internet & boutique en ligne ..... | 2 |
| Le tournoi de football de bienfaisance ...            | 2 |
| Nos nouvelles publications .....                      | 2 |
| Médecine & Recherche .....                            | 3 |
| Rencontre annuelle 2020 .....                         | 4 |
| Dates à retenir .....                                 | 4 |

## Agenda 2020/2021

7 novembre  
**Journée des parents «Unterstützte Kommunikation» (Communication assistée)**

21 novembre  
**Rencontre régionale Suisse alémanique**

13 mars  
**Information aux parents «Was steht meinem Kind zu?» (A quoi mon enfant a-t-il droit?)**

21 mars  
**Rencontre régionale Suisse alémanique**

8 mai  
**Rencontre nationale annuelle Dravet**

## Chers membres Chères lectrices, chers lecteurs

Les derniers mois ont été une période difficile pour nous tous. Le coronavirus est toujours présent. Pour cette raison, nous avons dû annuler le concert pour enfants avec Andrew Bond prévu pour le mois de novembre. Nous sommes heureux d'avoir pu organiser au moins le tournoi de football dans le canton de Vaud il y a quelques semaines. Et ce fut un succès total.

Le lockdown a mis un terme à l'activité de recherche. Dans l'interview, nous lisons comment l'équipe de recherche de Gaia Colosante a géré la situation. Le bon côté de la pandémie : elle a ralenti nos vies.

Nous, les membres de l'équipe de communication, avons été occupées comme des abeilles ces derniers mois. Nous avons lancé notre nouveau site internet et notre boutique en ligne et publié, une première pour nous, le Guide pour parents, soignants et enseignants.

Le dépliant d'information sur le syndrome de Dravet a également été récemment relooké, accompagné de notre nouveau logo.

Nous vous souhaitons beaucoup de plaisir à la lecture de cette nouvelle lettre d'information.

Renata Heusser Jungman  
Présidente & Responsable de la communication

**dravetsuisse**

# Site internet & boutique

**Le voici enfin, notre nouveau site internet avec boutique en ligne!**

Nous sommes heureux qu'au début du mois de juillet, notre nouveau site internet ait enfin pu être mis en ligne. Un grand merci au « Zürcher Spendenparlament » et à la « Stiftung für das behinderte Kind » pour le cofinancement, à Marcel Maurice Naef pour la conception et la mise en œuvre et enfin et surtout aux bénévoles, qui y ont travaillé d'innombrables heures. Nous sommes fiers et heureux des nombreux visiteurs qui non seulement lisent le contenu, mais aussi mettent la boutique à contribution. Bien du plaisir sur notre site » [dravet.ch](http://dravet.ch)

# Nos nouvelles publications

**Dépliant d'information et brochure « Guide pour parents, soignants et enseignants »**

Après les vacances d'été, nous avons pu présenter notre nouveau Guide pour parents, soignants et enseignants. La brochure de 60 pages au format A5 a été réalisée grâce au soutien financier du Zürcher Spendenparlament et de la Stiftung für das behinderte Kind, ainsi qu'à d'innombrables heures de bénévolat consacrées à la recherche, à la rédaction et à la traduction et, enfin et surtout, au soutien des familles touchées.

Nous avons également remanié notre brochure d'information qui avait fait ses preuves. Les deux produits peuvent être commandés à notre boutique en ligne » [dravet.ch/shop](http://dravet.ch/shop)



# Tournoi de foot

**Manifestation de bienfaisance**

A partir de deux grands cœurs et d'une idée, deux gymnasiennes ont créé un merveilleux événement caritatif en faveur de l'association Dravet. Nous en sommes époustouflés !

Nous tenons à remercier Amandine et Maéva pour l'importante organisation du tournoi de football des enfants le 12 septembre 2020 à Etagnière (VD) ! Amandine et Maéva ont décidé de consacrer leur travail de maturité au syndrome de Dravet sous la forme d'un événement sportif de bienfaisance.

Un grand merci aussi aux jeunes athlètes et aux nombreux visiteurs qui ont soutenu notre association et la recherche sur le syndrome de Dravet en achetant des boissons et des gâteaux et en alimentant notre boîte de dons. Nous sommes très impressionnés par ce soutien !

Un immense merci à la famille Casto, qui a représenté notre club avec un beau stand !

Plus de photos » [dravet.ch/news-events](http://dravet.ch/news-events)



# Thérapie génique et COVID-19

Le projet de recherche de Gaia Colosante a été soutenu par le Gruppo Famiglie Dravet Onlus et l'Association Dravet avec 110'000 euros. Dans l'interview, elle répond à nos questions.

## Quelle est l'importance de votre recherche pour de nouvelles thérapies du syndrome de Dravet (SD)?

Des laboratoires et entreprises développent, ou ont déjà réalisé, des approches génétiques pour restaurer les niveaux normaux du gène SCN1A, donc éliminer les causes du SD. Certaines équipes ont commencé des essais cliniques. Cependant, elles n'ont apporté la preuve que ces traitements fonctionnent, dans des modèles animaux, qu'avant l'apparition des symptômes du SD. Leur efficacité lorsque les patients ont déjà des manifestations cliniques, probablement le moment où ils auront le plus besoin d'un accès aux thérapies est inconnue.

Notre but : déterminer et définir à partir de quel moment, après l'apparition des symptômes, la restauration des niveaux normaux du gène peut être un traitement efficace, en utilisant un modèle murin réversible du SD dans lequel le gène SCN1A peut être réactivé, ce qui est possible à n'importe quel moment de la vie de la souris, et étudier l'effet sur l'amélioration des symptômes.

Car l'absence de ces données ralentit l'application en thérapie de certaines approches potentiellement efficaces déjà existantes. Les résultats de cette étude accéléreront, espérons-le, la mise en place finale de ces nouvelles thérapies.



Travail de recherche à l'hôpital San Raffaele, à Milano

# Fintepla

## Très bonne nouvelle !

L'Agence européenne des médicaments (EMA) a recommandé à la mi-octobre que le médicament FINTEPLA® (fenfluramine) soit approuvé pour les enfants et les adultes atteints du syndrome de Dravet.

Dans quelques semaines, nous pouvons nous attendre à ce que la Commission européenne (CE) prenne une décision – positive, espérons-le – pour l'autorisation de mise sur le marché.

## Quel impact la Covid-19 a-t-elle eu sur le projet de recherche et comment avez-vous surmonté les obstacles de cette période ?

Il a été et reste fort. Nous avons déjà programmé une série d'expériences au mois de mars, pour enregistrer l'activité cérébrale (EEG) et faire des tests comportementaux avec des souris Dravet. Cela aurait nécessité près de deux mois de travail quotidien. Lors du confinement, on nous a demandé de ne réaliser que les expériences absolument nécessaires et de conclure celles en cours.

L'accès aux souris était aussi restreint. L'équipement pour accéder à ces élevages est le même que porte le personnel de santé, et il a commencé à devenir rare, ainsi que les masques. Pour respecter la distanciation sociale, nous avons dû faire des rotations pour accéder au laboratoire. Néanmoins, étant donné l'importance de cette expérience et le fait qu'elle nécessitait l'utilisation de modèles animaux, nous avons été autorisés à la conclure.

Nous avons profité du temps à la maison pour lire tous les articles scientifiques. Nous avons essayé de rester en contact et concentrés sur nos objectifs, commencé à planifier de nouvelles expériences, en essayant d'anticiper tous les problèmes. Cela nous a permis d'être plus efficaces et plus rapides lorsque nous avons pu reprendre le travail.

## Quelles sont vos prochaines étapes ?

Nous avons déjà, grâce à notre modèle de souris réversible, obtenu des données intéressantes sur le degré de réversibilité symptomatique du syndrome de Dravet une fois que le gène SCN1A s'est ré-exprimé à son niveau normal dans toutes les cellules du cerveau. Maintenant, nous rédigeons l'article scientifique décrivant ces résultats afin de mettre ces informations importantes à la disposition de toute la communauté scientifique.

# Rencontre annuelle 2020

Lors de notre réunion nationale annuelle, les familles et les personnes atteintes peuvent échanger et les enfants peuvent passer des heures sans soucis.

Notre 5<sup>e</sup> Rencontre annuelle a eu lieu à la cabane forestière du Cheserholz à Eggenwil (AG). En cette journée chaleureuse et conviviale, il y a eu une fois de plus un échange d'idées animé et Eugène Bonjour, le clown, a fait rire petits et grands.

Nous tenons à remercier la fondation Etoile filante d'avoir rendu possible cet événement grâce à son généreux soutien et aux bénévoles qui se sont occupés du bien-être physique. Un grand merci à Yvonne Zimmerli, qui nous a accompagnés cette année encore avec son appareil photo. Plus de photos sont disponibles sur notre site internet » [dravet.ch](http://dravet.ch)



## S'abonner à la newsletter

[dravet.ch](http://dravet.ch) → [news & événements](#) → [newsletter](#)

**dravetsuisse** 

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

[dravet.ch](http://dravet.ch)  
[facebook.com/dravetch](https://facebook.com/dravetch)  
[info@dravet.ch](mailto:info@dravet.ch)

Compte de dons  
IBAN: CH36 0900 0000 8559 9491 3

**Rédaction et textes :** Renata Heusser Jungman  
**Texte :** Gaia Colosante  
**Traduction :** Marie-Thérèse Page Pinto et Daniel Kiper  
**Photos :** Yvonne Zimmerli, Karolina Jedlinska et Gaia Colosante  
**Graphisme/mise en page :** Büro4

## Dates à retenir

### Rencontre nationale 2021

La rencontre annuelle aura lieu samedi 8 mai à Aesch près Birmensdorf (ZH). Nous nous réjouissons de vous y retrouver et d'échanger !

### «Was steht meinem Kind zu?»

Samedi 13 mars 2021 nous invitons nos membres actifs à un après-midi d'information « A quoi mon enfant a-t-il droit? » suivi d'un apéritif avec l'avocat de la Procap et expert en droit des assurances sociales Daniel Schilliger.  
Infos & inscriptions » [dravet.ch/news/events](http://dravet.ch/news/events)