



Newsletter

Herbst 2020
Nr. 13

Inhalt

Unsere neue Website & Shop	2
Fussballturnier Charity-Event	2
Unsere neuen Publikationen	2
Medizin & Forschung	3
Jahrestreffen 2020	4
Save the date	4

Agenda 2020/2021

07. November	Elterntag «Unterstützte Kommunikation»
21. November	Regionaltreffen Deutschschweiz
13. März	Elterninfo «Was steht meinem Kind zu?»
21. März	Regionaltreffen Deutschschweiz
8. Mai	Nationales Dravet-Jahrestreffen

Liebe Mitglieder Liebe Leserinnen und Leser

Die vergangenen Monate waren für uns alle eine herausfordernde Zeit. Noch immer begleitet uns das Coronavirus. Aus diesem Grund haben wir auch das für November geplante Kinderkonzert mit Andrew Bond vorerst absagen müssen. Wir sind froh, konnte vor wenigen Wochen das Fussballturnier im Waadtland durchgeführt werden. Und es war ein voller Erfolg.

Der Lockdown hat der Forschungsaktivität einen Riegel geschoben. Im Interview lesen Sie, wie das Forschungsteam von Gaia Colosante damit umgegangen ist. Die gute Seite an der Pandemie: Sie hat unser Leben entschleunigt.

Wir vom Kommunikationsteam waren die vergangenen Monate fleissig wie die Bienen. Wir haben unsere neue Website und unseren Webshop lanciert und unsere allererste Publikation «Wegweiser für Eltern, Lehrpersonen und Betreuende» herausgegeben. Auch das Informationsfaltblatt über das Dravet-Syndrom gibt es seit Kurzem in einem neuen Kleid – begleitet von unserem neuen Logo.

Viel Vergnügen beim Lesen.

Renata Heusser Jungman
Vorstandspräsidentin & Kommunikationsverantwortliche

Website & Shop

Endlich ist sie da: Unsere neue Website mit integriertem Webshop!

Wir freuen uns, dass Anfang Juli endlich unsere neue Website online gehen konnte. Herzlichen Dank an das Zürcher Spendenparlament und die Stiftung für das behinderte Kind für die Mitfinanzierung, an Marcel Maurice Naef für das Design und die Umsetzung und nicht zuletzt an die Freiwilligen, welchen unzählige, lehrreiche Stunden daran gearbeitet haben.

Wir sind stolz und freuen uns über viele Besucher, welche nicht nur den Inhalt leerlesen, sondern auch den Shop auf den Prüfstand stellen. Viel Vergnügen auf unserer neuen Seite » dravet.ch

Unsere neuen Publikationen

Informationsfaltblatt und Broschüre «Wegweiser für Eltern, Betreuende und Lehrpersonen».

Nach den Sommerferien konnten wir unseren neuen «Wegweiser für Eltern, Betreuende und Lehrpersonen» vorstellen. Die 60-seitige Broschüre im A5-Format konnte dank der finanziellen Unterstützung vom Zürcher Spendenparlament und der Stiftung für das behinderte Kind sowie unzähliger Freiwilligen-Stunden an Recherche-, Redaktions- und Übersetzungsarbeiten und nicht zuletzt dank der inhaltlichen Unterstützung von betroffenen Familien entstehen.

Auch unser bewährtes Informationsfaltblatt haben wir neu gestaltet. Beide Produkte können bei uns im Webshop bestellt werden » dravet.ch/shop



Fussballturnier

Charity-Event

Aus zwei grossen Herzen und einer Idee formten zwei Maturandinnen einen wundervollen Charity-Event zu Gunsten der Dravet-Vereinigung. Wir sind überwältigt!

Wir danken den Maturandinnen Amandine und Maéva ganz herzlich für die tolle Organisation des Kinder-Fussballturniers am 12. September 2020 in Etagnière (VD)! Sie haben sich entschieden, ihre Maturaarbeit in Form eines sportlichen Charitanlasses dem Dravet-Syndrom zu widmen.

Wir danken den jungen Sportlerinnen und Sportlern und den zahlreichen Besucherinnen und Besuchern, welche unsere Vereinigung und die Dravet-Syndrom-Forschung durch den Kauf von Getränken und Kuchen sowie auch mit dem Füttern unseres Spendenkässelis unterstützt haben. Wir sind überwältigt von der grossen Unterstützung!

Ein riesiges Merci an die Familie Casto, welche unseren Verein mit einem wunderschönen Stand repräsentiert hat!

Mehr Fotos gibt es hier » dravet.ch/news-events



Gentherapie- Forschung und COVID-19

Gaia Colosantes Forschungsprojekt wurde von der Gruppo Famiglia Dravet Onlus und der Dravet-Vereinigung mit 110'000 Euro unterstützt. Im Interview beantwortet sie unsere Fragen.

Welche Bedeutung hat Ihre Forschungstätigkeit im Zusammenhang mit der Entwicklung neuer Therapien für das Dravet-Syndrom?

Mehrere Labors und Unternehmen auf der ganzen Welt entwickeln oder haben bereits genetische Ansätze entwickelt, um das normale Niveau des SCN1A-Gens wiederherzustellen und so die dieser Krankheit zugrunde liegende Ursache zu beseitigen. Einige dieser Unternehmen haben auch klinische Studien begonnen oder stehen diesem Schritt sehr nahe. Sie haben jedoch alle den prinzipiellen Beweis für die Funktionsfähigkeit dieser Behandlungen in Tiermodellen erst vor dem Auftreten der für das Dravet-Syndrom charakteristischen Symptome erbracht. Niemand weiss, wie wirksam diese Therapien sind, wenn bereits klinische Symptome vorhanden sind. In der Realität ist dies jedoch entscheidend, da es dem Zeitpunkt entspricht, an dem eine Person Zugang zu den Therapien haben wird. Wir denken, dass dieses noch mangelnde Wissen die Übertragung einiger bereits entwickelter, potenziell wirksamer Ansätze in die Therapie verlangsamt.

Durch unsere Arbeit möchten wir herausfinden, ob die Wiederherstellung (Reversibilität) normaler Genwerte eine wirksame Behandlung ist, auch nachdem bereits Symptome aufgetreten sind, und bis wann eine Genesung möglich ist. Mit anderen Worten: Wir wollen definieren, welches das beste Zeitfenster für die Durchführung der Therapie ist.

Die Ergebnisse unserer Studie werden hoffentlich die endgültige Umsetzung dieser neuen Therapien beschleunigen.



Während der Arbeit im Ospedale San Raffaele, Milano

Fintepla

Grossartige Neuigkeiten!

Die Europäische Arzneimittelagentur (EMA) empfahl Mitte Oktober die Zulassung des Medikamentes FINTEPLA® (Fenfluramin) für Kinder und Erwachsene mit Dravet-Syndrom!

In wenigen Wochen können wir den Entscheid der Europäische Kommission (EK) über die Marktzulassung erwarten.

Welchen Einfluss hatte COVID-19 auf das Forschungsprojekt und wie haben Sie die Hürden dieser Zeit überwunden?

Wir können nicht leugnen, dass COVID-19 unsere Forschungstätigkeit stark beeinflusst hat und dies leider auch weiterhin tut. Im März hatten wir bereits eine Reihe von Experimenten geplant. Insbesondere mussten wir einige Aufzeichnungen der Gehirnaktivität (EEG) und Verhaltenstests an Dravet-Mäusen abschliessen, was fast zwei Monate täglicher Arbeit erfordert hätte. Als der Lockdown nach und nach begann, wurden wir gebeten, nur die notwendigen Experimente durchzuführen und diejenigen abzuschliessen, die bereits begonnen hatten.

Die Mauseinrichtung war sehr beschränkt zugänglich. Die für den Zugang zu diesen Räumen erforderlichen Overalls sind die gleichen, die das Gesundheitspersonal trägt. Diese wurden zusammen mit den Masken allmählich rar. Schliesslich mussten wir, um die soziale Distanz zu wahren, in rotierenden Schichten ins Labor. Nichtsdestotrotz durften wir angesichts der Bedeutung dieser Studie und der Tatsache, dass wir dazu Tiermodelle benötigten, diese abschliessen.

Wir nutzten die Zeit, die wir nicht im Labor verbringen konnten, um zu Hause all jene wissenschaftlichen Artikel zu lesen, für die wir vorher keine Zeit hatten. Wir versuchten, immer in Kontakt zu bleiben und uns auf unsere gemeinsamen Ziele zu konzentrieren. Wir begannen, neue Experimente bis ins kleinste Detail zu planen und versuchten, alle Probleme, denen wir begegnen könnten, vorzusehen. Dies ermöglichte es uns, effizienter und schneller zu sein, sobald wir wieder an die Arbeit gehen konnten.

Was sind nun Ihre nächsten Schritte?

Wir haben bereits interessante Beweise über den Grad der symptomatischen Reversibilität des Dravet-Syndroms gesammelt – dies in der Phase, nachdem das SCN1A-Gen in allen Zellen des Gehirns auf sein normales Niveau gebracht wurde. Jetzt schreiben wir einen wissenschaftlichen Artikel, in dem diese Ergebnisse beschrieben werden, um diese wichtigen Informationen der gesamten wissenschaftlichen Gemeinschaft zugänglich zu machen.

Jahrestreffen 2020

An unserem jährlichen nationalen Treffen können sich Familien und Betroffene austauschen und die Kinder unbeschwerte Stunden verbringen.

Am 5. September fand unser fünftes Jahrestreffen in der Waldhütte Cheserholz in Eggenwil (AG) statt. An diesem gemütlichen und geselligen Tag fand einmal mehr ein reger Austausch statt und Eugène Bonjour, der Clown, brachte Klein und Gross zum Lachen.

Wir danken der Stiftung Kinderhilfe Sternschnuppe, dass sie diesen Anlass mit ihrer grosszügigen Unterstützung möglich gemacht hat und den Freiwilligen, welche für das leibliche Wohl besorgt waren. Herzlichen Dank auch an Yvonne Zimmerli, die uns auch dieses Jahr wieder mit der Kamera begleitet hat. Mehr Fotos gibt es auf unserer Website » dravet.ch



Newsletter abonnieren

dravet.ch → [news & events](#) → [newsletter](#)

dravetsuisse 

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

dravet.ch
facebook.com/dravetch
info@dravet.ch

Spendenkonto
IBAN: CH36 0900 0000 8559 9491 3

Redaktion und Text: Renata Heusser Jungman
Text: Gaia Colosante
Übersetzung: Marie-Thérèse Page Pinto & Daniel Kiper
Fotos: Yvonne Zimmerli, Karolina Jedlinska & Gaia Colosante
Grafik/Layout: Büro4

Save the date

Nationales Jahrestreffen 2021

Am Samstag, 8. Mai 2021 findet das Jahrestreffen in Aesch bei Birmensdorf (ZH) statt. Wir freuen uns auf das Wiedersehen und den Austausch!

«Was steht meinem Kind zu?»

Am Samstag, 13. März 2021 laden wir unsere Aktiv-Mitglieder zu einem Informationsnachmittag mit anschliessendem Apéro ein. Der Procap-Anwalt und Sozialversicherungsexperte Daniel Schilliger wird uns Rede und Antwort stehen.
Infos & Anmeldung » dravet.ch/news/events