Newsletter

Printemps 2021
Nr. 14

Sommaire

Portrait de Danica 2
Médecine 2
Recherche 3
Dravet Syndrome Pipeline Review 4
Rencontres régionales 4
Dates à retenir 4

Agenda 2021

23 juin
Journée internationale Syndrome de Dravet

04 septembre
Rencontre régionale Romandie

25 septembre
Rencontre nationale annuelle Dravet

05 octobre
Journée de l'épilepsie

30 octobre
Journée des parents « Ablösen und loslassen »

20 novembre
Rencontre régionale Suisse allemande

Chers membres, Chers lectrices et lecteurs

Depuis la publication du dernier bulletin d'information en automne dernier, les activités sportives et les réunions n'étaient toujours pas possibles ou seulement de façon très limitée. Cette fois-ci, nous ne pouvons donc présenter ni de belles photos de courses ni des images de réunions annuelles ou régionales conviviales.

Contrairement aux courses, nos réunions régionales pouvaient au moins se dérouler en ligne. Sont également en ligne la journée des parents sur le thème « Communiquer avec un enfant handicapé » et la réunion d'information des parents « À quoi mon enfant a-t-il droit ? »

En ligne, la nouvelle réalité ? En partie seulement, j'espère ! En tout cas, nous avons bon espoir que nous nous retrouverons tous lors de la réunion annuelle, le 25 septembre au plus tard !

La photo de couverture de cette newsletter montre des interneurones GABAergiques exprimant la protéine fluorescente verte dans l'hippocampe de souris Dravet. Pour en savoir plus sur la recherche actuelle sur la maladie de Dravet, consultez les pages suivantes.

Je vous souhaite un printemps magnifique, multicolore et fleurant bon la fraîcheur.

Ines Neeracher
Responsable de la communication et de la coordination de l'équipe de bénévoles

dravetsuisse

Nouveau médicament autorisé

Excellentes nouvelles

Il y a quelques mois, l'Agence européenne des médicaments (EMA) a approuvé le médicament Fintepla® (fenfluramine) pour les enfants âgés de 2 ans et plus et les adultes atteints du syndrome de Dravet. En Suisse, Fintepla® est disponible via l'Allemagne.
Vous pouvez obtenir plus d'informations sur Fintepla® sur le site de l'EMA, auprès de la société Zogenix, dans la DRAVET SYNDROME PIPELINE 2020 ou auprès de votre médecin.

Renforts recherchés

Le comité veut s'élargir

Les membres du comité consacrent d'innombrables heures chaque année à notre association. Il est grand temps de répartir les tâches sur un plus grand nombre d'épaules afin que le sac à dos devienne plus léger pour tous et chacun. Ce n'est que de cette manière que notre organisation peut exister à long terme et être un soutien important pour les générations futures.

Plus précisément, nous recherchons de nouveaux membres pour rejoindre notre équipe de direction. Vous avez envie de rejoindre notre association ou vous pensez à quelqu'un qui pourrait être intéressé ?

Notre présidente, Renata Heusser Jungman, se fera un plaisir de répondre à toutes les questions concernant le travail du comité : renata.heusser@dravet.ch

Nous nous réjouissons de votre prise de contact !

Portrait de Danica

À l'occasion de la Journée des maladies rares 2021, l'Aargauer Zeitung a publié un magnifique portrait de Danica.

À l'âge de trois mois, après un bain, Danica commence soudainement à avoir des spasmes unilatéraux sur tout le corps et éprouve des difficultés à respirer. Diagnostic : syndrome de Dravet. Aujourd'hui âgée de 17 ans, elle aime rouler à vélo, cuisiner, jouer aux billes, faire des puzzles, peindre et manger. Avec l'adolescence, les quelque 20 à 30 crises d'épilepsie par mois se sont déplacées, principalement la nuit. Pour soulager ses parents, qui ont encore deux fils en bonne santé de 14 et 8 ans, Danica passe un ou deux week-ends par mois et trois à quatre semaines de vacances par an à la Fondation Schürmatt à Zetzwil. Si tout se passe bien, elle sera autorisée à travailler dans un atelier pour handicapés de la région dès l'été.

Vous trouverez l'intégralité de l'article (en allemand) sur le site de l'Aargauer Zeitung (terme de recherche Dravet) ainsi que sur notre site dravet.ch → News & événements → Articles.

Leben im eigenen Tempo

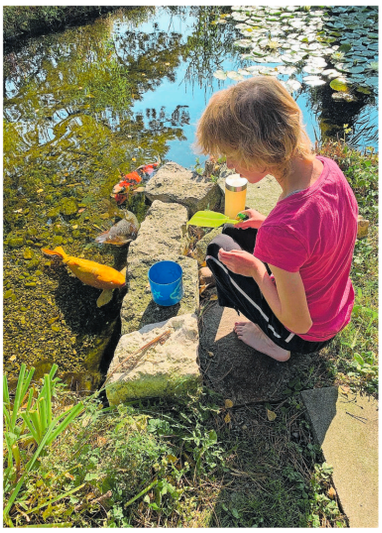
Im Alter von drei Monaten beginnt Danica Wipf nach einem Bad plötzlich am ganzen Körper einseitig zu zucken und hat Atemnot. Diagnose: Dravet-Syndrom.

Markus Kocher

Konzentriert sitzt Danica (17) am Wohnzimmertisch und ordnet ein halbes Dutzend Lineale, die sie ihren Schulkolleginnen und -kollegen an der Heilpädagogischen Schule in Aarau stibitzt hat. «Wenn sie sich etwas in den Kopf gesetzt hat, kann sie ganz schön stur sein, wenn sie es nicht bekommt», sagt ihre Mutter, Séverine Sommer Wipf, die beruflich als freischaffende Hebamme tätig ist. Mehrheitlich sei Danica aber ein zufriedener Teenager, der stundenlang den Hühnern oder den Fischen beim Fressen zusehen könne und sich durch nichts ablenken lasse.

Sorglos bis zur niederschmetternden Diagnose

Ein Blick zurück. Nach einer problemlosen Schwangerschaft und einer bilderbuchmässigen Geburt kommt Danica am 2. September 2003 im Kantonsspital Aarau (KSA) auf die Welt. «Und auch die ersten Wochen nach der Geburt verliefen völlig unspektakulär», erinnert sich ihre Mutter. Nach drei Monaten habe Danica nach einem Bad jedoch plötzlich einseitig zu zucken begonnen und Mühe mit Atmen gehabt. Selbstverständlich seien sie mit ihrer Tochter sofort ins Kinderspital nach Aarau gefahren, wo die Kleine ausführlich untersucht und am nächsten Tag mit einem Notfallmedikament und dem Verdacht auf frühkindliche Epilepsie nach Hause entlassen worden sei. Es folgte eine Woche trügerischer Ruhe, bevor Danica den nächsten Anfall bekam. Trotzdem hätten sie sich zu dieser Zeit noch keine grossen Sorgen um ihre Tochter gemacht, sagt Sommer Wipf. «Unsere Tochter schien



Danica (17) kann stundenlang den Fischen beim Fressen zusehen. Bild: zvg

Recherche

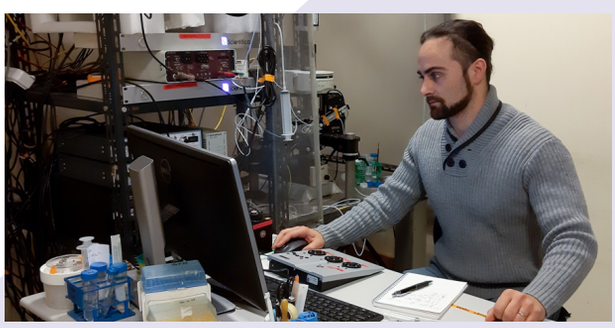
Recherche en thérapie génique

Le projet de recherche de Gaia Colosante a été soutenu par le Gruppo Famiglie Dravet Onlus et par notre association. Ci-dessous, la description des étapes passionnantes et des défis que son groupe de recherche a dû relever.

Au cours des six derniers mois, nous nous sommes concentrés sur la fin des dernières expériences du projet. Nous souhaiterions savoir si le rétablissement (réversibilité) des niveaux normaux de gènes est un traitement efficace, même après l'apparition des symptômes, et à partir de quand la guérison est possible. En d'autres termes : nous voulons définir quelle est la meilleure fenêtre temporelle pour la mise en œuvre de la thérapie.

Ce projet a débuté il y a près de cinq ans. Lorsque la première publication liée à une étude est prête à être envoyée pour le processus d'examen par les pairs (évaluation d'un article scientifique par des examinateurs indépendants de la même discipline), il est toujours passionnant de se repencher sur les différentes étapes, difficultés et défis auxquels nous avons dû faire face au fil des ans.

Il y a cinq ans, nous avions réfléchi à la stratégie génétique pour générer le modèle de souris Dravet réversible et nous avons commencé le travail de clonage pour faire la modification du locus génomique du gène SCN1A. La première grande réussite a été la naissance des deux premières chimères murines : les chimères sont des organismes composés de deux types de cellules génétiquement distinctes : des cellules « normales » et d'autres qui ont un locus SCN1A avec une cassette STOP insérée qui silence une copie du gène. À partir de ces deux souris, nous avons fondé la colonie de souris Dravet réversible. Nous étions vraiment impatients d'analyser les premières souris pour nous assurer qu'elles exhibaient bien les principales caractéristiques du syndrome de Dravet.



Dr Simone Brusco analysant l'activité des cellules nerveuses.

Je me souviens encore du jour où Nicholas Valassina, qui était à l'époque étudiant en master dans le laboratoire, m'a téléphoné depuis l'endroit abritant nos souris et a déclaré : « Gaia, je crois que je viens de voir une crise spontanée alors que je changeais les cages des souris Dravet réversibles ». C'était la première preuve que la cassette STOP que nous avions insérée dans le locus SCN1A fonctionnait correctement.

Encore plus de certitude est venue lorsque nous avons vu que, chez ces souris, nous pouvions efficacement restaurer les niveaux de protéine Nav1.1. Cela signifiait qu'avec ce modèle murin, nous pourrions imiter un traitement optimal basé sur la restauration du niveau des canaux Nav1.1, et donc explorer efficacement la réversibilité chez les souris Dravet. Nous étions heureux, car nous savions que ce modèle pourrait être très utile pour les patients et pour le reste de la communauté scientifique travaillant sur le syndrome de Dravet.

Les années suivantes, nous avons travaillé dur à des expériences visant à évaluer la réversibilité à la fois des convulsions et des changements comportementaux caractéristiques aux souris Dravet.

Au cours des derniers mois, grâce à l'expérience du Dr Simone Brusco, qui est l'électrophysiologiste de l'équipe, nous avons également pu analyser comment l'activité neuronale change dans les interneurones GABAergic, les principaux neurones affectés dans le syndrome de Dravet et, surtout, ce qui leur arrive lorsque nous restaurons les canaux Nav1.1 dans ces cellules neuronales.

La pandémie de coronavirus a tenté de ralentir et d'arrêter notre travail, mais nous étions plus forts et encore plus motivés !

Néanmoins, après la fin des expériences, nous avons pris encore environ deux mois supplémentaires pour rédiger le manuscrit : les travaux scientifiques sont de plus en plus complexes et de nombreuses compétences sont nécessaires pour expliquer et démontrer de manière convaincante chacune des hypothèses. Finalement, nos travaux ont été envoyés pour examen dans une revue prestigieuse et nous attendons maintenant les commentaires d'autres scientifiques, et leurs évaluations de nos expériences et résultats.

Call for Proposals 2020

34 projets de 12 pays ont été soumis

En collaboration avec Gruppo Famiglie Dravet (Italie), Dravet Syndrome UK, Stichting Dravet Syndroom Nederland/Vlaanderen, Dravet-Syndrom e.V.. (Allemagne) et Apoyo Dravet (Espagne), nous avons pu à nouveau lancer un CALL FOR PROPOSALS 2020 pour un montant de 125 000 euros. La réponse a été élevée et nous nous réjouissons de nombreux projets passionnants, dont l'un sera sélectionné.

Dravet Syndrome Pipeline Review 2020

Ana Mingorance (PhD), écrit chaque année dans son « Dravet Syndrome Pipeline Review » sur ce qui se passe dans le monde en matière de développement de nouvelles thérapies. Ancienne directrice scientifique de la « Síndrome de Dravet Fundación », elle est une « orphan drug discovery strategist » (stratège de la découverte de médicaments orphelins) et se fait appeler @CNSdrughunter sur Twitter.

Le syndrome de Dravet est un trouble épileptique rare qui s'accompagne de multiples symptômes non associés à des crises et d'un grand nombre de besoins médicaux non satisfaits. Au cours des sept dernières années, le syndrome de Dravet a fait l'objet d'une attention considérable de la part de l'industrie pharmaceutique. Maintenant, la troisième génération de thérapies cible la maladie elle-même, y compris les thérapies géniques, alors que les thérapies de première et deuxième générations se concentraient uniquement sur les symptômes.

Plus d'infos: www.draccon.com/dravet-pipeline

S'abonner à la newsletter

dravet.ch → news & événements → newsletter

dravetsuisse

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

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

Compte de dons
IBAN: CH36 0900 0000 8559 9491 3

Rédaction et textes : Ines Neeracher
Texte : Renata Heusser Jungman, Gaia Colosante, Ana Mignorance
Traduction : Marie-Thérèse Page Pinto, Daniel Kiper
Photos : Gaia Colosante
Graphisme/mise en page : Büro4, Zürich

Rencontres régionales

Échange virtuel

En raison de la pandémie de corona, les dernières réunions régionales se sont tenues en ligne. Cela avait un avantage incontestable : Tout le monde pouvait s'épargner le voyage. Nous espérons maintenant que ces rencontres pourront bientôt avoir lieu à nouveau dans un cadre agréable, par exemple autour d'un dîner.

Nous nous réjouissons des retrouvailles et de l'échange !

Dates à retenir

Rencontre annuelle le 25.09.2021

En raison de la situation actuelle, la réunion annuelle nationale Dravet aura lieu le samedi 25 septembre 2021 à Aesch, près de Birmensdorf (ZH). Nous nous réjouissons des retrouvailles et de l'échange !

Concert de Andrew Bond le 03.04.2021

Le dimanche 3 avril 2022, Andrew Bond donnera un concert de bienfaisance à Zurich à l'occasion de notre 10ème anniversaire en faveur de l'Association Syndrome de Dravet Suisse. Nous sommes très heureux que l'auteur populaire de chansons pour enfants soutienne notre association !

De plus amples informations seront bientôt disponibles sur notre site web.