Newsletter

Automne 2021
N° 15

Sommaire

Chat des parents 2
Nouvelles du comité 2
Rencontre annuelle 2
Recherche 3
Journée Dravet 2021 4
Rencontre à Courfaivre 4
Dates à retenir 4

Agenda 2021/2022

20 novembre 2021
Rencontre régionale Suisse allemande

03 avril 2022
Concert de bienfaisance Andrew Bond

14 mai 2022
Rencontre nationale annuelle Dravet

23 juin 2022
Dravet Syndrome Awareness Day

05 octobre 2022
Journée de l'épilepsie

Chers membres,
Chers lecteurs et lectrices,

L'année est déjà bien avancée. Nous sommes encore tous confrontés à divers défis organisationnels en raison de la situation de Corona. Les courses populaires et les réunions peuvent en principe être organisées à nouveau, mais le nombre de courses populaires organisées a été et est toujours faible.

Ainsi, cette année, nous n'avons eu jusqu'à présent qu'une seule participation du maillot Dravet violet à une course à pied. Mais nous nous réjouissons beaucoup que la réunion régionale en Suisse occidentale ainsi que la réunion annuelle nationale aient pu avoir lieu physiquement à nouveau. Vous pouvez en savoir plus à ce sujet dans les pages suivantes.

L'équipe se modifie : à l'occasion de la 10e année de l'association, des changements majeurs interviennent au sein du comité. Nous nous réjouissons pour l'avenir avec cette nouvelle composition.

Je vous souhaite une lecture intéressante.

Ines Neeracher
Communication et coordination de l'équipe de bénévoles

dravetsuisse

Chat des parents

Vous en êtes déjà ?

Qui n'aimerait pas recevoir de temps à autre des conseils de personnes qui ont les mêmes idées, partager ses réflexions et ses inquiétudes ou aider d'autres parents, cela d'une manière simple, privée et rapide ?

Nous organisons un chat Threema dans lequel les parents concernés peuvent échanger des idées dans un cadre personnel.

Si vous êtes intéressé à rejoindre notre groupe, veuillez contacter Renata à Heusser Jungman l'adresse suivante : renata.heusser@dravet.ch.

Avec un nouveau comité dans l'année anniversaire

Dans sa 10e année, des changements importants sont intervenus au sein du comité de l'Association Syndrome de Dravet Suisse.

Fin septembre, le comité a dû dire au revoir à Elisabeth Wetzstein. Nous la remercions du fond du cœur pour son engagement au sein de notre association et pour l'excellente organisation des trois dernières réunions annuelles !

Heureusement, nous avons pu accueillir simultanément deux nouvelles personnes au comité. Nous sommes ravis que Nikola Kafadar et Daniel Kiper aient déjà accepté de prendre en charge cette fonction dès aujourd'hui, avant même la prochaine assemblée générale (élections).

Nous avons redistribué les départements. Renata Heusser Jungman, par exemple, a pu confier à Reto Conrad l'énorme portefeuille de la communication, qu'elle détenait parallèlement à la présidence depuis la fondation de l'association.

Rencontre annuelle

Magie et plaisirs culinaires pour petits et grands.

Une trentaine de personnes ont accepté l'invitation à la réunion annuelle de cette année et ont passé des heures agréables et divertissantes à la cabane forestière d'Aesch, près de Birmensdorf (ZH). Après l'apéritif, le comité a informé sur les activités les plus importantes de l'association pour l'année en cours. Puis la partie conviviale de la réunion a commencé : Elisabeth Wetzstein et son équipe de bénévoles nous ont offert un excellent service de restauration. En plus de l'apéritif et du riche repas, elles ont également fourni un merveilleux dessert fait maison. Merci beaucoup !

Échanges, magie, jeux et récréation, il y en avait pour tous les goûts : Eugène Bonjour a captivé non seulement les enfants, mais aussi toute l'assemblée avec ses tours de magie amusants et surprenants. Les parents, grands-parents, tantes et oncles ont profité de l'occasion pour mieux se connaître et partager leurs expériences. À l'issue de cette journée sympathique et conviviale, beaucoup de participants sont repartis heureux.

Nos remerciements les plus sincères vont à la fondation d'aide à l'enfance Étoile filante, dont le généreux soutien financier a rendu l'événement possible sous cette forme, ainsi qu'à la photographe Yvonne Zimmerli, qui s'est une fois de plus mise à disposition pour notre réunion annuelle. Vous pouvez admirer ses magnifiques photos sur notre site web.

Recherche en thérapie génique: mise à jour

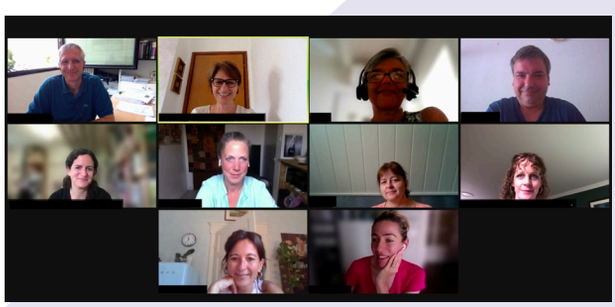
Le projet de recherche de Gaia Colosante est soutenu par le Gruppo Famiglie Dravet Onlus ainsi que par notre association. Gaia Colosante fait le point sur les six derniers mois.

Après avoir resoumis notre article à la revue Nature Communications en avril dernier, nous avons reçu un mois plus tard les commentaires de trois relectrices et relecteurs. Les trois scientifiques anonymes et experts du domaine ont exprimé leur avis et ont également fait des suggestions d'amélioration. Nous avons été très satisfaits des commentaires reçus : tous s'accordent à dire que le travail est très bien écrit et structuré et surtout, que les résultats présentés sont très attendus non seulement par la communauté Dravet mais aussi par la communauté scientifique traitant de cette maladie.

Nous nous sommes immédiatement mis au travail pour terminer les expériences en suivant leurs suggestions : ils nous ont notamment demandé de vérifier à quels âges les interneurones GABAergiques sont dysfonctionnels dans notre nouveau modèle murin du syndrome de Dravet.

Le Dr Brusco a travaillé tout l'été pour mesurer l'activité des interneurones à différents âges de sorte qu'au début du mois de septembre, nous avons commencé à réécrire l'article avec les nouveaux résultats. A mi-septembre, nous avons pu soumettre à nouveau le travail au journal et attendons maintenant leur jugement final.

En attendant, nous poursuivons les travaux sur la réactivation sélective du gène SCN1A dans l'hippocampe. Une expérience importante car un résultat positif réduirait la zone du cerveau à traiter dans les approches de thérapie génique du syndrome de Dravet.



Call for Proposals: Le comité laïc lors de l'évaluation du projet

Landscape analysis

Cet état des lieux du syndrome de Dravet a été initié conjointement par le Gruppo Famiglie Dravet (Italie), Dravet-Syndrom e.V. (Allemagne) et notre association en 2021.

L'objectif de cette étude est de comprendre l'état des connaissances sur le syndrome de dravet et d'identifier les lacunes et possibles opportunités. A partir de là, des domaines seront définis sur lesquels se concentreront les futurs projets de recherche. Le travail, réalisé avec des experts de Science Compass, Italie, comprend une analyse bibliographique détaillée et des entretiens avec des leaders d'opinion clés dans le domaine.

Call for Proposals

En juillet, la phase finale de l'appel à propositions a eu lieu: les chercheurs ont soumis leurs descriptions de projet détaillées.

Des équipes de recherche du monde entier ont été invitées à soumettre un projet visant à comprendre les mécanismes de la maladie et à explorer de nouveaux traitements, à identifier des biomarqueurs et à comprendre les comorbidités du syndrome ainsi que des aspects spécifiques tels que le statut épileptique et les cluster (série de crises). L'équipe de recherche qui sera sélectionnée à la fin disposera de EUR 125'000 pour ses deux années de recherche.

Le processus d'évaluation comprend plusieurs étapes : Sur les 31 idées de projets reçues, 11 ont été examinées en détail sur la base de la recommandation du comité scientifique. Les membres du comité se sont accordés sur l'importance de comprendre les mécanismes de la maladie, à la fois pour le développement de thérapies plus ciblées, et pour parvenir à une amélioration de la qualité de vie de tous les personnes concernées.

Sur cette base, 4 projets ont été transmis au comité laïc pour sélection. Ce comité a pu développer une meilleure compréhension de ces projets à l'avance grâce à une réunion préliminaire avec le coordinateur du comité scientifique, le professeur Fabio Benfenati (Institut italien de technologie, Gênes) et les quatre chercheurs responsables.

De plus amples informations sur le projet sélectionné suivront prochainement.

Journée Dravet 2021

À l'occasion de la journée de sensibilisation au syndrome de Dravet de cette année, le 23 juin 2021, « TV Ostschweiz » et un quotidien de Saint-Gall ont diffusé un reportage sur les espoirs de la famille Ubieto.

Le reportage de « TV Ostschweiz » traite de l'occasion unique de Vivian de participer à une étude de thérapie génique aux États-Unis. Le « St.Galler Tagblatt » a également informé sur le grand espoir de la famille de trouver une thérapie efficace pour Vivian aux États-Unis.

Vous pouvez trouver l'article « Sammeln für die grosse Hoffnung » à l'adresse dravet.ch → News & Évenéments → Articles

Sammeln für die grosse Hoffnung

Nichts hat gegen die schwere Epilepsie von Vivian geholfen. Nun hofft Familie Ubieto auf Spenden für eine Behandlung in den USA.

Diana Hagmann-Buts

Sie liegt bei ihrem Vater im Schoss, lässt sich die Stirne streicheln, döst immer wieder ein. Zwischendurch zittert sie. «Die Nachwehen eines kleinen Anfalls», wie Mutter Caroline Ubieto sagt. Das Gespräch, das die Erwachsenen nebenan führen, scheint das Mädchen nicht zu interessieren. Eine halbe Stunde später richtet es sich auf, verlangt nach Büchern. Nach Conni, dem blonden fröhlichen Mädchen mit der roten Schleife im Haar. Und nach Pooch, dem Bären. Protagonisten, die stellvertretend Mädchen und Buben im Kindergartenalter begeistern. Vivian ist 14 Jahre alt. Und sie leidet an einer ausgeprägten, seltenen Form von Epilepsie, dem Dravet-Syndrom. Ein Defekt des Gens SCN1A auf dem Chromosom 2. Vivian kann das Eiweiss, das dann beiträgt, Informationen von einer Nervenzelle zur anderen zu leiten, nicht oder nur unvollständig produzieren.

Vater Marco Ubieto, ein Architekt, blättert zur nächsten Seite im Bilderbuch. Wo bucht die Katze? Vivian zeigt drauf. Sie spricht wenig, immer die gleichen Worte. Caroline Ubieto sagt: «Dabei hat sie mal das ABC-Lied gesungen, von 1 bis 20 gezählt, gerannt ist sie auch. Alles weg. Eine degenerative Krankheit.» Vivian sitzt man im Rolf-

80 000 Fälle in der Schweiz

Fünf bis zehn Prozent der Menschen erleiden in ihrem Leben gemäss Epi Suisse, dem Schweizerischen Verein für Epilepsie, einen epileptischen Anfall. **Knapp ein Prozent** der Bevölkerung erkrankt an Epilepsie. In der Schweiz sind 80 000 Menschen betroffen, davon **rund 15 000 Kinder und Jugendliche.** Epilepsie ist in der Regel gut behandelbar, wie Epi Suisse schreibt. Bei etwa 60 bis 70 Prozent aller Epilepsien helfen Medikamente und die Betroffenen können anfallsfrei leben. Noël Studer etwa litt in seiner Kindheit unter Epilepsie, heute ist er einer der erfolgreichsten Schweizer Schachspieler und Botschafter von Epi Suisse. Die St. Gallerin Vivian Ubieto hingegen gehört zur therapieresistenten Minderheit. *(dbu)*

www.episuisse.ch

Spritze, erneute Beobachtung, eine dritte Spritze, abermals Tests. Fortan brauche es jährlich etwa drei weitere Injektionen, um das Medikament aufzufrischen, so Caroline Ubieto. «Die Studie soll zeigen, welche Dosis wie oft nötig ist.» Ob und wann das Medikament

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 : Simona Borroni, Maude Chêne, Gaia Colosante, Reto Conrad, Renata Heusser Jungman
Traduction : Daniel Kiper, Marie-Thérèse Page Pinto
Photos : Yvonne Zimmerli
Graphisme/mise en page : Büro4, Zurich

Rencontre à Courfaivre

Les familles francophones se sont rencontrées en septembre à Courfaivre (JU).

La joie était grande : enfin une réunion « en présentiel » à nouveau ! Une bénédiction après que les deux dernières eurent dû avoir lieu virtuellement en raison de la situation de Corona.

Autour d'un repas commun à l'extérieur, sous un soleil radieux, les familles ont partagé leurs expériences et leurs émotions au sujet de leur vie avec la maladie de leurs enfants.

Dates à retenir

Rencontre régionale le 20.11.2021

La rencontre régionale Suisse allemande aura lieu à Olten.

Concert Andrew Bond le 03.04.2022

Le dimanche 3 avril 2022, Andrew Bond donnera un concert de bienfaisance à Zurich au profit de notre association à l'occasion de notre 10e anniversaire. Nous sommes très heureux que l'auteur populaire de chansons pour enfants nous soutienne !

Rencontre annuelle le 14.05.2022

Avec la célébration officielle du 10e anniversaire