



Newsletter

Herbst 2022
Nr. 16

Inhalt

Elternchat	2
Neue Präsidentin	2
Jahrestreffen	2
Forschung	3
Vortrag zum Dravet-Syndrom	4
Treffen der DSEF	4
Neues Erbrechen ab Januar 2023	4
Save the date	4

Agenda 2023

04. März 2023

Tag der Seltenen Krankheiten

Frühjahr 2023

Regionaltreffen Romandie

18. März 2023

Regionaltreffen Deutschschweiz

18. - 21. Mai 2023

Erlebniswochenende mit Epi-Suisse

02. Juni 2023

Dravet Suisse, Mitgliederversammlung

23. Juni 2023

International Dravet Syndrome Awareness Day

02. September 2023

Dravet Suisse, Jahrestreffen

Liebe Mitglieder Liebe Leserinnen und Leser

Das Jahr ist bereits weit fortgeschritten. Unsere Vereinigung hat im Mai anlässlich des Jahrestreffens mit einem besonderen Programm den 10-jährigen Geburtstag feiern dürfen. Leider hat sich unsere langjährige Präsidentin und Gründungsmitglied Renata Heusser Jungman entschlossen, nicht mehr für eine weitere Amtsperiode zur Verfügung zu stehen. An dieser Stelle nochmals ein herzliches Dankeschön an Renata für die aufopfernde und grosse Arbeit, welche du für unseren Verein geleistet hast. Die Suche nach einer Nachfolge erwies sich als nicht einfach und konnte erst im Sommer erfolgreich abgeschlossen werden. Dass mit Edith Wohlfender-Oertig eine ausgewiesene Fachperson gefunden werden konnte, darf als eigentlicher Glücksfall bezeichnet werden.

In der zweiten Jahreshälfte musste sich der neue Vorstand selber finden und organisieren. Alles, was bisher reibungslos und selbstverständlich war, musste neu aufgeleitet werden. Die sehr hohe berufliche und private Beanspruchung aller Vorstandsmitglieder war für den Anfang nicht förderlich. Im neuen Jahr wird ein eingespieltes Team das Vereinsleben aktiv gestalten.

Viel Vergnügen beim Lesen.

Reto Conrad
Kommunikation

dravetsuisse

Elternchat

Schon dabei?

Wer würde nicht gerne ab und zu bei Gleichgesinnten Tipps einholen, seine Gedanken und Sorgen teilen oder anderen Eltern weiterhelfen – ganz unkompliziert, privat und zeitnah?

Wir führen einen Threema-Chat, in welchem sich betroffene Eltern in einem persönlichen Rahmen austauschen können.

Wer Interesse daran hat, unsere Gruppe zu bereichern, meldet sich bitte bei Patrizia Kafadar oder info@dravet.ch.

Neue Präsidentin

Gerne stelle ich mich als neue Präsidentin des Vereins dravetsuisse vor. Mein Name ist Edith Wohlfender-Oertig.

Ich wohne gemeinsam mit meinem Ehemann in Kreuzlingen, am schönen Bodensee. Wir haben zwei erwachsene Söhne und bald zwei Enkelkinder. Beruflich bin ich seit zwölf Jahren Geschäftsführerin des Schweizer Berufsverbandes der Pflegefachpersonen, Sektion St.Gallen, Thurgau und beide Appenzell. Vor gut 20 Jahren bin ich der Sozialdemokratischen Partei beigetreten und seither in politischen Ämtern, aktuell im Kantonsrat Thurgau.

Meine Motivation, als Vorsitzende im Verein dravetsuisse mitzuwirken, hat verschiedene Gründe. Einerseits bin ich dankbar dafür, dass meine Kinder gesund aufwachsen durften. Andererseits habe ich vor 30 bis 40 Jahren bei einem Neurologen gearbeitet und dort auch EEG's abgeleitet. Der Umgang mit Menschen mit einer Epilepsie ist mir daher nicht fremd. Zudem werde ich im 2024 das AHV-Alter erreichen und möchte meine beruflichen Kenntnisse gerne sinnstiftend einsetzen. Bis dahin werde ich noch den Spagat zwischen Beruf, Politik und Nebenamt machen. Ich bin überzeugt, dass wir im Vorstand gemeinsam das Schiff «dravetsuisse» steuern werden.

Ich freue mich, wenn ich Sie, liebe Eltern, mit Ihren Kindern an einem der kommenden Anlässen kennen lernen darf. Bis dahin wünsche ich Ihnen bereichernde Tage und grüsse herzlich

Edith Wohlfender, Präsidentin



Jahrestreffen

Am 14. Mai 2022 fand unser Jahrestreffen auf dem Erlenhof in Wittnau (AG) statt.

Unsere Treffen sind immer schön, unterhaltsam, fröhlich, kurzweilig und meistens friedlich (es sei denn mein Sohn Max mag die Spielsachen nicht teilen). Das Besondere in diesem Jahr war sicher unser 10-jähriges Jubiläum als Verein, unser Stolz darüber eine Plattform geschaffen zu haben, auf der sich Betroffene und ihre Familien austauschen, informieren und unterstützen können. Denn für die meisten Familien bedeutet das, NICHTS erklären zu müssen, entspannt einen Tag zu verbringen mit Menschen, die das gleiche Schicksal teilen. Es bedeutet das Gefühl zu haben, sehr vertraut zu sein, obwohl man sich noch gar nicht richtig kennt und es bedeutet, lachen zu können über Themen, über die andere Menschen nicht lachen könnten. Wir möchten vermitteln und zeigen, dass das Leben trotz Dravet schön ist und viel Raum für Positives bietet, den wir im Alltag vielleicht nicht immer sehen können.

Wir haben uns nach 10 Jahren von Renata Heuser-Jungman als Präsidentin und Gründungsmitglied verabschieden müssen (als Mitglied bleibt sie uns zum Glück erhalten), die in dieser Zeit ganz Unglaubliches geleistet und den Vereinsweg bereitet hat, den wir alle nun weitergehen.

Und wir hatten das große Glück, bereits im Mai mit Edith Wohlfender eine (damals noch potentielle) Nachfolgerin gefunden zu haben, die zum Treffen kam, um uns kennenzulernen und sich dann auch vollen Herzens für uns entschieden hat.

Was noch? Wir hatten grossen Spass mit dem Liedermacher Linard Bardill, der selbst die Nicht-Schweizer/innen unter uns zum Mitsingen animieren konnte. Wir hatten grosse Freude mit unserem alljährlichen Clown, dem es wieder gelungen ist, Gross, Mittel und Klein zum Lachen zu bringen. Wir haben uns vom Team des Erlenhofs kulinarisch verwöhnen lassen (schliesslich war ja 10-jähriges) und haben unseren Tag gut genutzt, um Kraft zu tanken, Positives mitzunehmen und ... wie gesagt, das Gefühl der Verbundenheit zu teilen.

Wir schauen nach vorne mit dem neu zusammengesetzten Vorstand, dessen Mitglieder (das sei an dieser Stelle nochmal bescheiden erwähnt) das Ehrenamt neben ihrer Berufstätigkeit mit grosser Passion ausfüllen.

Wir freuen uns auf's nächste Jahr und wer Ideen hat, wie unser Jahrestreffen noch bereichert werden kann, sagt bitte Bescheid.

Herzlich,
Gudrun Schumacher i.N. des Vorstandes

Nachrichten aus der Forschung

Seit den frühen 2000er Jahren ist bekannt, dass das Fehlen oder eine Mutation eines Gens (das SCNA1-Gen) die häufigste Ursache für das Dravet-Syndrom ist.

Dieses Gen ist sehr wichtig für Natriumkanäle, die selbst eine sehr wichtige Rolle in Nervenzellen und im Gehirn spielen. Die Beziehungen zwischen diesem Gen und dem Dravet-Syndrom selbst sind sehr komplex und in den letzten Jahrzehnten Gegenstand zahlreicher wissenschaftlicher Studien gewesen.

Die Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz trägt zu diesen Forschungsbemühungen bei. Wir haben in früheren Newslettern über unsere Beiträge informiert, und es ist an der Zeit, ein kurzes Update zu diesen Projekten zu geben.

Im Jahr 2021 haben die Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz und die «Associazione Gruppo Famiglia Dravet» ein Projekt unter der Leitung von Gaia Colasante und V. Broccoli in Mailand ausgewählt und finanziell unterstützt. Dieses Projekt hatte das Ziel, defekte SCNA1-Gene in Dravet-Mäusen zu reaktivieren und festzustellen, ob dies die relevanten Symptome rückgängig machen könnte. Wir hatten in unserem Newsletter im Herbst 2021 über den Fortgang dieses Projektes berichtet. Seitdem hat das Projekt zu einer sehr hochrangigen Mitteilung in Nature Communications (Valassina et al. 2022) geführt, die zeigte, dass die Reaktivierung des SCNA1-Gens bei den Dravet-Mäusen tatsächlich zu einem vollständigen Verschwinden von Anfällen, Verbesserungen der Verhaltensleistung, und Normalisierung der Gehirnaktivität führen konnte. Der Weg zu ähnlichen Ergebnissen beim Menschen ist sicher noch beschwerlich und lang, aber diese Studie könnte ein Schritt in Richtung einer möglichen Behandlung von Symptomen bei Dravet-Patienten sein. Natürlich ist auch Vorsicht geboten, da erste Ergebnisse, die im Tiermodell erzielt wurden, nicht immer zu effizienten Behandlungen bei Menschen führen, und selbst wenn dies der Fall ist, kann es viele Jahre dauern. Dennoch freuen wir uns, zu dieser Weiterentwicklung beigetragen zu haben und halten Sie selbstverständlich über weitere Entwicklungen auf dem Laufenden.

In jüngerer Zeit haben Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz und die «Associazione Gruppo Famiglia Dravet» ein weiteres vielversprechendes Projekt ausgewählt und finanziert. Der Projektwettbewerb und die Auswahl fanden Ende 2021 statt, wie in unserem Newsletter vom Herbst 2021 publiziert. Nach sorgfältiger Prüfung von mehr als 30 Projekten wurde das von Dr. U. Hedrich-Klimosch und ihren Mitarbeitern in

Tübingen (Deutschland) ausgewählt. Ihre Projekte zielen darauf ab, einen weiteren potenziellen Mechanismus am Ursprung des Dravet-Syndroms zu verstehen. In der Tat haben neuere Forschungen gezeigt, dass Nervenzellen von Dravet-Patienten häufig ein Defizit in der elektrischen Isolierung aufweisen. Diese Isolierung wird von anderen Zellen (sogenannten Oligodendrozyten) bereitgestellt, die einen gemeinsamen Ursprung mit Nervenzellen haben und ebenfalls von Mutationen des SCNA1-Gens betroffen sein könnten. Die Gruppe von Dr. Hedrich-Klimosch will daher die Qualität der elektrischen Isolierung von Nervenzellen in Dravet-Mäusen genau untersuchen.

Die ersten Monate des Projekts waren der Entwicklung von Techniken und Methoden gewidmet, die es ihnen ermöglichen würden, genau die Stelle in den Nervenzellen zu markieren, an der elektrische Signale erzeugt werden. Dies ist ihnen gelungen und sie wollen diese Techniken nun nutzen, um Nervenzellen in Gehirnschnitten und in einem Tiermodell des Dravet-Syndroms zu untersuchen. Auch über diese Fortschritte werden wir Sie natürlich auf dem Laufenden halten.

Wir hoffen, Ihnen damit interessante und wichtige Informationen zu diesen Forschungsbemühungen gegeben zu haben. Wenn Sie mehr wissen möchten oder konkrete Fragen haben, wenden Sie sich bitte an Daniel Kiper (daniel.kiper@dravet.ch)!

Vortrag zum Dravet-Syndrom

Im Rahmen einer Schulung für Vertreter von schweizerischen Pharmazieunternehmen, die sich auf Epilepsiemedikamente spezialisiert haben, hatte Gudrun Schumacher am 02. November 2022 die Möglichkeit, über das Dravet-Syndrom zu sprechen. Organisiert wurde der Event von der Schweizerischen Epilepsie-Liga.

Fokus des Vortrages waren die Herausforderungen im Alltag, der sich die betroffenen Familien täglich stellen. Das Interesse war sehr groß, und es gab viele Rückfragen bzgl. Medikation, Alltag, sozialem Umfeld und Zukunft der Kinder und Jugendlichen. Auch das Thema Forschung wurde angesprochen und mit grossem Interesse diskutiert. Mit dabei waren Prof. Dr. Barbara Tettenborn, Chefarztin an der Klinik für Neurologie in St. Gallen sowie Dr. Julia Franke von der Schweizerischen Epilepsie-Liga.

Das Honorar für den Vortrag kommt unserem Verein zugute.

Treffen der DSEF

Am Mittwoch, 02. November 2022 fand wieder ein Treffen der Europäischen Dravet-Vereine, die sich in der Dravet Syndrome European Federation DSEF zusammengeschlossen haben, statt.

U.a. ging es um den European Epilepsy Congress, der im Juli 2022 in Genf stattgefunden hat. Vertreter vieler Dravet-Vereine waren persönlich anwesend und haben ausgiebig über das Thema Forschung diskutiert. Es gab zudem ein Forum zum Thema SUDEP (sudden unexpected death in epilepsy / plötzliche Todesfälle bei Epilepsiepatienten), und da dies nach wie vor ein Tabu-Thema ist, ging es vor allem darum, wie Eltern, Angehörige und Betreuungspersonen besser aufgeklärt werden können.

Ein geplantes Awareness Video soll zeigen, wie unterschiedlich die Herausforderungen im Umgang mit dem Dravet-Syndrom in den einzelnen europäischen Ländern sind. Insbesondere der Zugang zu Diagnostik und Medikamenten ist ausgesprochen unterschiedlich. Die Gründe hierfür liegen zum einen der Zulassung von Medikamenten, aber auch in ihrer Preisverhandlung.

Für das Projekt der Datenbank für Patientendaten suchen wir übrigens noch Unterstützung. Sollte jemand Interesse haben, gebt bitte dem Vorstand Bescheid.

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: Reto Conrad, Ines Neeracher
Text: Edith Wohlfender, Gudrun Schumacher, Daniel Kiper
Übersetzung: Daniel Kiper
Fotos: Yvonne Zimmerli
Grafik/Layout: Büro4, Zürich

Neues Erbrecht ab 01.01.2023

Die Erblasserin oder Erblasser können neu über einen grösseren Teil des Nachlasses frei verfügen.

Ist kein Testament verfasst, wird der Nachlass nach der gesetzlichen Erbfolge verteilt. An dieser ändert sich mit der Revision nichts. Ist die Bei Erblasserin oder der Erblasser verheiratet und Kinder vorhanden, wird nach dem Tod zuerst eine güterrechtliche Auseinandersetzung unter den Eheleuten vorgenommen. Anschliessend geht die eine Hälfte des güterrechtlichen Anspruchs der verstorbenen Person an den überlebenden Teil des Ehepaars und die andere Hälfte an die Kinder.

Besteht ein Testament, so sieht die Situation anders aus: Der Pflichtteil der Nachkommen wird von drei Vierteln ihres gesetzlichen Erbteils, also des oben genannten hälftigen Anteils, auf die Hälfte reduziert, was einem Viertel des Gesamtnachlasses entspricht. Der Pflichtteil der Ehegattin oder des Ehegatten respektive der eingetragenen Partnerin oder des eingetragenen Partners bleibt unverändert bei der Hälfte des gesetzlich vorgesehenen Erbteils, also ebenfalls ein Viertel des Gesamtnachlasses. Das führt dazu, dass neu die Hälfte des Nachlasses im Testament frei verteilt werden kann – bisher standen dafür nur drei Achtel zur Verfügung.

Save the date

Regionaltreffen Deutschschweiz am 18.03.2023

Dravet-Suisse Mitgliederversammlung am 02.06.2023

International Dravet Syndrome Awareness Day am 23.06.2023

Jahrestreffen am 02.09.2023