

Newsletter

Herbst 2023

Nr. 17

Inhalt

Elternchat	2
Awareness-Video	2
Jahrestreffen 2023	2
Forschung	3
Fenfluramin in der Schweiz	4
Europäische Konferenz	4
Save the Date	4

Agenda 2023/2024

18. November 2023	Regionaltreffen Deutschschweiz, Olten
21. November 2023	Conférence Ecole et Handicap, Genf
22. November 2023	Swiss Brain Health Congress, Zürich
07. Februar 2024	Dravet EPI-Nachmittag, Zürich
02. März 2024	Tag der Seltenen Krankheiten
14. -15. März 2024	Europäische Dravet-Syndrom-Konferenz, Madrid
25. Mai 2024	DravetSuisse Jahrestreffen
06. Juni 2024	DravetSuisse Hauptversammlung online

Liebe Mitglieder Liebe Leserinnen und Leser

Es freut uns sehr, Ihnen einen weiteren Newsletter präsentieren zu dürfen. Der Vorstand hat nun ein ganzes Jahr in der neuen Zusammensetzung getagt.

Die Zusammenarbeit hat sich prächtig entwickelt - alle sind stark engagiert und mit Freude dabei. Dabei hat sich der Vorstand zum Teil auch andere Schwerpunkte gesetzt. So wurden die Aktivitäten im Bereich der Forschung stark intensiviert. Daniel Kiper und Gudrun Schumacher sind mit Forschungsgruppen und anderen europäischen Vereinigungen im steten Austausch und liefern wichtige Inputs. Ebenso sind wir in Kontakt mit Pharmafirmen, um uns aktiv über den Stand von aktuellen Medikamenten zu informieren.

Am Jahrestreffen in Baden wurden wir von Helena und Hermann Heiter fürstlich verwöhnt - für ihr grosses Engagement an dieser Stelle nochmals ein herzliches Dankeschön. Alle Teilnehmenden genossen den herrlichen Tag, um sich auszutauschen, sich zu vernetzen oder sich etwas Gutes zu tun.

Wir wünschen Ihnen eine interessante Lektüre.

Ines Neeracher und Reto Conrad
Kommunikation

dravetsuisse 

Elternchat

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.

Awareness-Video

Dravet Suisse hat mit spezifischen Spendengeldern ein feinfühliges Video erstellen lassen. Seit dem Frühjahr 2023 ist dieses auf unserer Webseite veröffentlicht.

Das Awareness-Video soll ein Beitrag zum Verständnis für die seltene Krankheit Dravet-Syndrom darstellen und darf gerne verteilt und bekannt gemacht werden.

An dieser Stelle nochmals einen herzlichen Dank an die Ersteller und Beteiligten.



Jahrestreffen 2023

Am 02. September 2023 fand unser Jahrestreffen in der Pfadihütte Rütibuck in Baden (AG) statt.

Das jährliche Familientreffen ist der Höhepunkt unseres Vereinslebens. Dieses Jahr trafen wir uns anfangs September im Haus der Pfadi der Stadt Baden. Die Hütte mit guter Infrastruktur, nahe der Verkehrswege und lauschiger Lage am Waldrand war ein idealer Ort für das Dravet-Spätsommerfest. Unsere blauen, grünen und weissen Ballone eiferten um die Wette mit dem Grün der Bäume ringsherum. Viele bunte Schmetterlinge waren zugegen. Clown Eugène Bonjour zauberte diese aus seinem Hut und brachte nicht nur Kinderherzen zum Strahlen.

Kulinarisch wurden wir dieses Jahr von der Familie Heiter verwöhnt. Wir waren überwältigt vom reichhaltigen Apéro mit frischen Feigen, Parmesen und feinstem Rohschinken, den Helena herbeizauberte. Bald bruzelten auf dem Grillfeuer feine Würste und ein grosses Entrecote. Feine Salate ergänzten dem Hauptgang. Gluschtige Patisserie und selbstgemachte Torten (mit geheimen Rezepten) krönten das Verwöhnmenu. Wir danken Helena und Hermann sehr für ihre grosse Arbeit und die Köstlichkeiten, die sie uns bereit stellten.

Unsere Schlemmereien wurden mit Zaubereinsparungen und Animationen unterbrochen. Gerne nutzten wir Pausen auch für das gemeinsame Fotoshooting. Der erlebnisreiche Tag wurde in Bildern festgehalten. Diese können auf der Homepage bewundert werden. Wir freuen uns jetzt schon auf das Jahrestreffen am 25. Mai 2024.



Forschung I

Landscape Analysis

Die Bestandesaufnahme zum Dravet-Syndrom wurde gemeinsam von der Gruppo Famiglie Dravet (Italien), Dravet-Syndrom e.V. (Deutschland) und unserem Verein initiiert.

In den letzten 20 Jahren hat die Zahl der Veröffentlichungen zu DS stark zugenommen, was zu vielversprechenden Fortschritten bei der Diagnose und Behandlung von DS geführt hat. Was einst als seltenes Epilepsiesyndrom mit begrenzten Behandlungsmöglichkeiten galt, wird heute zunehmend diagnostiziert, und die Diagnosen scheinen in einem früheren Alter zu erfolgen. Trotz der bisher erzielten erheblichen Fortschritte fehlen jedoch immer noch wichtige Informationen über DS-Mechanismen. Um hier Abhilfe zu schaffen, haben die Gruppo Famiglie Dravet (Italien), die Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz (Schweiz) und der Dravet Syndrom e.V. Deutschland in 2022 eine groß angelegte Literaturstudie und anschließend zwei virtuelle Workshops mit Experten organisiert.

Die Ergebnisse zeigen, dass weiterhin zahlreiche ungedeckte Bedürfnisse bestehen, da die meisten Patienten immer noch keine längere Zeit der Anfallsfreiheit erleben und das Zusammenleben der verschiedenen Komorbiditäten, die oft übersehen werden, schwerwiegende Auswirkungen auf die allgemeine Lebensqualität hat. Eine weitere große Lücke und Anlass zur Sorge ist der Mangel an Wissen über DS im Erwachsenenalter und an etablierten klinischen Praktiken für die Behandlung von Erwachsenen mit DS. Diese Schlussfolgerungen werden die Auswahl zukünftiger Forschungsprojekte leiten, die darauf abzielen, von DS betroffene Patienten und Familien zu unterstützen.



Forschung II

Abschluss des Genforschungsprojektes

Das Forschungsprojekt von Prof. Gaia Colasante wurde von der Gruppo Famiglie Dravet Onlus sowie von unserer Vereinigung unterstützt. Nun liegt der wissenschaftliche Abschlussbericht vor.

In den Newslettern vom Herbst 2021 und 2022 hatten wir über den Fortschritt eines Forschungsprojekts unter der Leitung von Dr. G. Colasante berichtet, das von der schweizerischen, deutschen und italienischen Dravet-Vereinigungen mitfinanziert wurde. Dieses Projekt ist nun abgeschlossen und wir haben den abschließenden wissenschaftlichen Bericht erhalten.

Das Projekt zielte darauf ab, das SCNA1-Gen (dessen Mutation und Inaktivierung der Hauptverursacher von Dravet ist) in einem Mausmodell von Dravet zu reaktivieren und herauszufinden, ob dies zu einer Linderung der Symptome führen könnte. Die ersten Berichte über Mäuse, die mit einer systemischen (Ganzkörper-) Injektion behandelt wurden, zeigten eine signifikante Verbesserung der Anfälle und der Verhaltenssymptome, sowohl bei Mäusen im Alter von 30 als auch 90 Tagen (lange nachdem die Symptome erstmals aufgetreten waren).

Aufgrund dieser vielversprechenden Ergebnisse versuchte das Team von Dr. Colasante, die Injektion auf einen bestimmten Gehirnbereich, den Hippocampus, zu beschränken, um herauszufinden, ob eine lokale Behandlung die gleichen positiven Auswirkungen haben würde. Dies tat es, aber die Auswirkungen waren sehr gering und spontane Anfälle wurden nicht gelindert. Sie beschlossen daher, spezifischer vorzugehen und in diesem Bereich nur bestimmte Nervenzellen (Interneurone, von denen man annimmt, dass sie in Dravet sehr wichtig sind) zu behandeln, ohne andere Nervenzellen zu beeinträchtigen, deren Aktivierung die positiven Effekte der Aktivierung der Interneurone möglicherweise zunichte gemacht hätte. Dies erwies sich jedoch als äußerst schwierig und lag wahrscheinlich außerhalb der Reichweite aktueller Gen-Targeting-Methoden. Der nächste Schritt bestand darin, nicht nur den Hippocampus, sondern gleichzeitig auch andere Hirnregionen (Thalamus und einen Teil des Kortex) zu behandeln.

Die neuesten Ergebnisse zeigen, dass dadurch die spontanen Anfälle gelindert werden konnten, was mit einer alleinigen Behandlung des Hippocampus nicht möglich gewesen wäre. Diese positiven Effekte sind jedoch recht gering und müssen an einer größeren Gruppe von Dravet-Mäusen bestätigt werden. Wir werden Sie weiterhin über den Fortschritt dieses und anderer Forschungsprojekte informieren.

Fenfluramin in der Schweiz

Das Medikament Fenfluramin wurde in der Schweiz bis heute noch nicht zur Zulassung angemeldet. Eine Beantragung ist nun zumindest in Aussicht gestellt.

Der Wirkstoff Fenfluramin (Medikamentenname: Fintepla) ist in der Schweiz noch nicht zugelassen. Das Medikament wird aber bereits verordnet und angewendet – meist über die Spitäler im Rahmen einer Studie. Schwierig wurde es in der Vergangenheit insbesondere für Familien mit erwachsenen Dravet Syndrom betroffenen Kindern. Die Krankenkassen übernehmen in der Regel keine Kosten für Medikamente, die in der Schweiz nicht zugelassen sind.

Wir haben Kontakt zum Hersteller und können folgendes Update geben: Die Firma Zogenix – Hersteller von Fintepla – wurde im Jahr 2022 von der Firma UCB Pharma übernommen. Zogenix hatte aufgrund der Marktgrösse nicht vor, die Zulassung für das Medikament in der Schweiz zu beantragen. Durch die Übernahme gehört Fintepla nun zum Produktportfolio von UCB Pharma.

Derzeit laufen noch allfällige Integrationsprozesse, die laut UCB Pharma Ende Oktober diesen Jahres abgeschlossen sein sollten. Die Firma hat bestätigt, dass die Zulassung von Fintepla in der Schweiz bis Ende 2023 bei Swissmedic beantragt wird (für beide Indikationen: Dravet Syndrom sowie Lennox-Gastraut Syndrom). Für die Zeit bis zur offiziellen Zulassung hat UCB Pharma mit einigen Krankenkassen eine Kostenübernahme vereinbart.

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
PC 85-599491-3
IBAN: CH36 0900 0000 8559 9491 3

Redaktion: Ines Neeracher und Reto Conrad
Text: Edith Wohlfender, Gudrun Schumacher
Daniel Kiper, Reto Conrad

Übersetzung: Daniel Kiper

Fotos: Yvonne Zimmerli

Grafik/Layout: Büro4, Zürich

Europäische Konferenz

Die Europäische Dravet Syndrom Konferenz wird vom 14. bis 15. März 2024 in Madrid stattfinden.

Die Kolleginnen und Kollegen vom Spanischen Dravet Syndrom Verein organisieren an zwei Tagen im März 2024 eine internationale Tagung. Experten und Expertinnen aus aller Welt werden teilnehmen, darunter Fachleute aus dem Gesundheitswesen, Wissenschaftler/innen, Industrievertreter/innen und Patientenvertreter/innen. Ziel dieser Konferenz ist es, sich über die aktuellen wissenschaftlichen und klinischen Fortschritte auszutauschen.

Merken Sie sich den Termin vor! Sollten Sie Interesse haben, persönlich teilzunehmen, melden Sie sich gerne bei uns.

Save the date

**Regionaltreffen Deutschschweiz in
Olten am 18.11.2023**

**Swiss Brain Health Congress in Zürich
(Vortrag von Gudrun Schumacher)
am 22.11.2023**

**DravetSuisse, Jahrestreffen (Ort
wird noch bekannt gegeben) am
25.05.2024**

**DravetSuisse, Hauptversammlung
online am 06.06.2024**