

Newsletter

Automne 2023

Nr. 17

Sommaire

Chat des parents	2
Awareness-Video	2
Rencontre annuelle 2023	2
Recherche	3
Fenfluramin en Suisse	4
Conférence européenne	4
Dates à retenir	4

Agenda 2023/2024

18 novembre 2023	Rencontre régionale Suisse allemande, Olten
21 novembre 2023	Conférence Ecole et Handicap, Genève
22 novembre 2023	Swiss Brain Health Congress, Zurich
07 février 2024	Dravet EPI Après-midi, Zurich
02 mars 2024	Journée des maladies rares
14 -15 mars 2024	Conférence européenne, Madrid
25 mai 2024	DravetSuisse, rencontre nationale annuelle
06 juin 2024	DravetSuisse, assemblée générale en ligne

Chers membres, Chers lecteurs et lectrices

Nous sommes très heureux de pouvoir vous présenter notre nouvelle newsletter. Le conseil d'administration s'est désormais réuni pendant une année entière en sa nouvelle composition.

La collaboration s'est magnifiquement développée - tout le monde est très engagé et apprécie ce travail en commun. Le conseil d'administration a également fixé, dans certains cas, de nouvelles priorités. Les activités de recherche ont été considérablement intensifiées. Daniel Kiper et Gudrun Schumacher sont en contact permanent avec des groupes de recherche et d'autres associations européennes et apportent une contribution importante en ce domaine. Nous sommes également en contact avec des sociétés pharmaceutiques afin de nous informer sur l'état des médicaments actuels.

Lors de l'assemblée annuelle à Baden, nous avons été merveilleusement choyés par Helena et Hermann Heiter - encore une fois un grand merci pour leur grand engagement. Tous les participants ont profité de cette merveilleuse journée pour échanger des idées, faire connaissance ou pour simplement se faire plaisir.

Bonne lecture !

Ines Neeracher et Reto Conrad, communication

dravetsuisse 

Chat des parents

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 où les parents concernés peuvent échanger des idées dans un cadre personnel.

Si vous êtes intéressé à rejoindre notre groupe, veuillez contacter Patrizia Kafadar ou info@dravet.ch.

Awareness-Video

Dravet Suisse a utilisé certains dons pour produire une vidéo très sensible et touchante. Celle-ci est publiée sur notre site Internet depuis le printemps 2023.

La vidéo de sensibilisation est destinée à contribuer à la compréhension de la maladie rare du syndrome de Dravet et peut être distribuée et rendue publique.

À ce stade, nous souhaitons remercier une fois de plus les créateurs et les personnes impliquées.



Rencontre annuelle 2023

Notre réunion annuelle a eu lieu le 2 septembre 2023 au refuge des scouts Rütibuck à Baden (AG).

La réunion de famille annuelle est le moment fort dans la vie de notre association. Cette année, nous nous sommes rencontrés début septembre à la Maison Scout de la ville de Baden. La cabane, dotée d'une bonne infrastructure, proche des transports publics et située à l'écart à la lisière de la forêt, était un lieu idéal pour le festival de fin d'été de Dravet. Nos ballons bleus, verts et blancs rivalisaient avec le vert des arbres qui les entouraient. De nombreux papillons colorés étaient présents. Le clown Eugène Bonjour les avait magiquement fait sortir de son chapeau et n'a pas fait briller que le cœur des enfants.

Cette année, nous avons été gâtés par les délices culinaires de la famille Heiter. Nous avons été subjugués par le riche apéritif, imaginé par Helena, composé de figues fraîches, de parmesan et du meilleur jambon cru. Peu après, de belles saucisses et une grosse entrecôte grésillèrent sur le grill. De délicieuses salades complétèrent le plat principal. Des pâtisseries exquises et des gâteaux faits maison (selon une recette secrète) ont couronné ce menu. Nous tenons à remercier chaleureusement Helena et Hermann pour leur travail énorme et les délices qu'ils nous ont offerts.

Notre fête a été ponctuée par des spectacles et des divertissements magiques. Nous avons également été heureux de profiter des pauses pour faire une séance photo ensemble. Cette journée animée a été immortalisée en images. Celles-ci peuvent être admirées sur la page d'accueil.

Nous nous réjouissons déjà de la rencontre annuelle du 25 mai 2024.



Recherche I

Landscape Analysis

L'état des lieux du syndrome de Dravet a été initié conjointement par le Gruppo Famiglia Dravet (Italie), Dravet-Syndrom e.V. (Allemagne) et notre association.

Les 20 dernières années ont vu une augmentation rapide du nombre de publications sur le syndrome de Dravet (SD), conduisant à des avancées prometteuses dans le diagnostic et le traitement. Ce qui était autrefois considéré comme un syndrome d'épilepsie rare avec des options de traitement limitées est maintenant de plus en plus diagnostiqué, et les diagnostics semblent survenir à un âge plus précoce. Cependant, malgré les progrès significatifs réalisés jusqu'à présent, des informations importantes sur les mécanismes du SD manquent toujours. Afin d'y remédier, le Gruppo Famiglia Dravet (Italie), l'association Dravet Syndrome Suisse (Suisse) et le Dravet Syndrome e.V. Allemagne ont organisé en 2022 une étude bibliographique à grande échelle, suivie de deux ateliers virtuels avec des experts.

Les résultats montrent qu'il reste de nombreux besoins non satisfaits, car la plupart des patients ne connaissent toujours pas de période prolongée d'absence de crises et la coexistence de diverses comorbidités, souvent négligées, a un impact sérieux sur la qualité de vie globale. Une autre lacune majeure et un autre sujet de préoccupation est le manque de connaissances sur le SD à l'âge adulte et sur les pratiques cliniques pour la prise en charge des adultes atteints du SD. Ces conclusions guideront la sélection de futurs projets de recherche visant à soutenir les patients et les familles touchés par le SD.



Recherche II

Fin du projet de recherche en thérapie génique

Le projet de recherche de la professeure Gaia Colasante a été soutenu par le Gruppo Famiglia Dravet Onlus et par notre association. Le rapport scientifique final est maintenant disponible.

Dans les bulletins d'automne 2021 et 2022, nous avons fait état de l'avancement d'un projet de recherche dirigé par le Dr. G. Colasante, cofinancé par les Associations Dravet suisse, allemande et italienne. Ce projet est maintenant terminé et nous avons reçu le rapport scientifique final.

Ce projet visait à réactiver le gène SCNA1 (dont la mutation et l'inactivation est la principale cause du Dravet) dans un modèle murin de Dravet et voir si cela pouvait conduire à un soulagement des symptômes. Les premiers rapports sur des souris traitées avec une injection systémique (corps entier) ont montré une amélioration significative des convulsions et des symptômes comportementaux, tant chez les souris âgées de 30 jours que de 90 jours (longtemps après l'apparition des premiers symptômes).

Fort de ces résultats prometteurs, le Dr. Colasante a décidé de limiter l'injection à une zone précise du cerveau, l'hippocampe, pour voir si un traitement local aurait les mêmes effets bénéfiques. C'est effectivement le cas, mais les effets étaient très faibles et les crises spontanées n'étaient pas soulagées. Ils ont donc décidé d'être plus spécifiques et de traiter uniquement certaines cellules nerveuses (les interneurons, considérés comme très importants chez Dravet) dans cette zone, sans affecter d'autres cellules nerveuses, dont l'activation pourrait annuler les effets positifs de l'activation des interneurons. Cependant, cela s'est avéré extrêmement difficile et était probablement hors de portée des méthodes actuelles de ciblage génétique. L'étape suivante consistait à traiter non seulement l'hippocampe, mais également d'autres régions du cerveau (le thalamus et une partie du cortex) en même temps.

Les derniers résultats montrent que cela a réduit les crises spontanées, ce qui n'avait pas été possible avec un traitement de l'hippocampe seul. Cependant, ces effets positifs sont assez faibles et doivent être confirmés sur un groupe plus large de souris Dravet. Nous continuerons à vous tenir au courant des progrès de ce projet et d'autres projets de recherche.

Fenfluramin en Suisse

Le médicament fenfluramine n'a pas encore été autorisé en Suisse. Le processus d'autorisation est néanmoins désormais en cours.

Le principe actif fenfluramine (nom du médicament: Fintepla) n'est pas encore autorisé en Suisse. Cependant, le médicament peut être déjà prescrit et utilisé – généralement dans les hôpitaux, dans le cadre d'une étude. Dans le passé, la situation était particulièrement difficile pour les familles dont les enfants adultes étaient atteints du syndrome de Dravet, car les caisses maladie ne couvrent généralement pas les médicaments qui ne sont pas autorisés en Suisse.

Nous sommes en contact avec le fabricant et pouvons informer ainsi : La société Zogenix – fabricant du Fintepla – a été rachetée par la société UCB Pharma en 2022. En raison de la taille du marché, Zogenix n'envisageait pas de demander l'autorisation de ce médicament en Suisse. Suite à cette acquisition, Fintepla fait désormais partie du portefeuille de produits d'UCB Pharma.

Les processus d'intégration sont actuellement en cours et, selon UCB Pharma, devraient être achevés d'ici la fin octobre de cette année. La société a confirmé que l'approbation de Fintepla en Suisse serait soumise à Swissmedic d'ici fin 2023 (pour les deux indications : syndrome de Dravet et syndrome de Lennox-Gaustaut). UCB Pharma a accepté de couvrir les frais auprès de certaines compagnies d'assurance maladie jusqu'à l'approbation officielle.

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

Rédaction : Ines Neeracher und Reto Conrad
Textes : Edith Wohlfender, Gudrun Schumacher
Daniel Kiper, Reto Conrad

Traduction : Daniel Kiper

Photos : Yvonne Zimmerli

Graphisme/mise en page : Büro4, Zürich

Conférence européenne

La conférence européenne sur le syndrome de Dravet aura lieu du 14 au 15 mars 2024 à Madrid.

Nos collègues de l'Association espagnole du syndrome de Dravet organisent une conférence internationale sur deux jours en mars 2024. Des experts du monde entier y participeront, notamment des professionnels de la santé, des scientifiques, des représentants de l'industrie et des représentants des patients. L'objectif de cette conférence est d'échanger des informations sur les avancées scientifiques et cliniques actuelles.

Réserve cette date! Si vous souhaitez participer en personne, veuillez nous contacter.

Dates à retenir

**Rencontre régionale de Suisse
alémanique à Olten le 18 11 2023**

**Congrès suisse sur la santé du cer-
veau à Zurich (présentation de
Gudrun Schumacher) le 22 11 2023**

**DravetSuisse, rencontre annuelle
(lieu à préciser) le 25 05 2024**

**DravetSuisse, Assemblée générale
en ligne le 06 06 2024**