



Newsletter

Frühling 2024

Nr. 18

Inhalt

| | |
|--|---|
| Jahrestreffen 2024 | 2 |
| Forschung | 3 |
| Shop I | 3 |
| Erste Familienkonferenz | 4 |
| Mitgliederumfrage | 5 |
| Wir sprechen über das Dravet-Syndrom | 5 |
| Shop II | 5 |
| Veränderung im Vorstand | 6 |
| Verabschiedung von Robin | 6 |
| Save the date | 6 |

Agenda 2023/2024

25. Mai 2024

DravetSuisse Jahrestreffen, Dietikon

06. Juni 2024

**DravetSuisse Mitgliederversammlung -
20.00h online**

23. Juni 2024

International Dravet Syndrome Awareness Day

November 2024

**Regionaltreffen Deutschschweiz,
Datum und Ort noch offen**

Liebe Mitglieder Liebe Leserinnen und Leser

Bereits blühen die Frühlingsblumen und Bäume in voller Pracht, obwohl das 2. Quartal kaum begonnen hat. Unser Verein ist mit neuen Angeboten ins 2024 gestartet. Besonders hervorheben möchten wir die Familienkonferenz, die wir gemeinsam mit der Klinik Lengg in Zürich durchführen durften. Die Berichte dazu entnehmen Sie bitte den nachfolgenden Seiten. Aus der Familienkonferenz entstanden neue Ideen für weitere Austauschmöglichkeiten für unsere Mitglieder zusammen mit den Spezialärzt:innen, spezialisierten Therapeut:innen sowie über Medikation und Überwachungsgeräte.

Um Anlässe bedürfnisgerechter organisieren zu können, lädt der Vorstand zur Teilnahme einer Umfrage ein (siehe Seite 5). Wir danken im Voraus für das Ausfüllen unseres online-Fragebogens.

Bereits am 25. Mai findet unser Jahrestreffen in Dietikon statt. Unbeschwerte Momente beschert uns ein Seifenblasenkünstler und bringt die Kinderherzen zum Strahlen. Verwöhnen lassen wir uns von einem ortsansässigen Catering. Das Anmeldetool ist auf unsere Webseite zu finden.

An unserer Mitgliederversammlung am 6. Juni findet eine Ersatzwahl statt. Nikola Kafadar legt sein Amt als Kassier aus beruflichen Gründen nieder. Wir danken ihm sehr für seine Arbeit und dass er gleich selbst eine Nachfolge gefunden hat. Der Vorstand empfiehlt Lukas Zilic einstimmig zur Wahl als Kassier

Wir wünschen Ihnen eine interessante Lektüre.

Edith Wohlfender

Präsidentin

dravetsuisse 

Jahrestreffen 2024

Am 25. Mai 2024 findet unser Jahrestreffen im Pfadihuus Dietike, Chüestelliweg 11 in 8953 Dietikon (ZH) statt.

Es freut uns sehr, am 25. Mai die Vereinsmitglieder, Verwandte, Bekannte und Freunde zu unserem Jahrestreffen im Pfadihuus Dietike in Dietikon einladen zu dürfen. Der Seifenblasenkünstler Nicky Viva wird mit seinem poetischen Auftritt eine märchenhaft schöne, zarte Glitzerwelt aus Seifenblasen schaffen. Dabei können wir auch selber Riesenseifenblasen produzieren und uns als Künstler präsentieren. Für das leibliche Wohl wird sich ein lokaler Service kümmern, so dass wir uns alle um den persönlichen Austausch widmen können.

Dank der Unterstützung durch die Stiftung Sternschnuppe ist der Anlass grösstenteils finanziert. Um den Anlass bildlich festzuhalten, suchen noch Fotografen - bitte teilt uns in der Anmeldung mit, wer den Anlass dokumentieren könnte.

Wir freuen uns über zahlreiche Anmeldungen über unsere Webseite.



Forschung I

RNA-basierte Medikamente

An Universitäten und in der Pharmaindustrie wird an einem neuartigen Arzneimittel, den sogenannten „Antisense-Oligonukleotiden“ geforscht.

Diese Art von Medikamenten ist vielversprechend, weil sie direkt die Ursache des Dravet-Syndroms angeht: die Mutation im SCN1a-Gen, die zu Fehlfunktionen der Salzkanäle im Gehirn führt. Bei Dravet-Patienten führt die Genmutation nicht nur zu Anfällen, sondern auch zu Entwicklungs- und Verhaltensstörungen.

Von jedem Gen gibt es zwei Kopien. Bei Dravet-Patienten funktioniert nur eine der Kopien ordnungsgemäss. Die intelligente Medizin sorgt dafür, dass die gesunde Kopie des Gens zusätzlich dazu angeregt wird, die Funktion des betroffenen Gens zu übernehmen. Dieses Prinzip ist vielversprechend: Da das Medikament nicht die Symptome, sondern die Krankheitsursache bekämpft, könnten nicht nur die Anfälle, sondern auch die damit verbundenen Probleme der Dravet-Patienten behandelt werden.

Das Pharmaunternehmen Stokes Therapeutics schrieb letzte Woche auf seiner Website, dass die Ergebnisse der ersten (Phase 1/2) klinischen Studien mit einem Medikament auf Basis von Antisense-Oligonukleotiden positiv seien. Diese Studien wurden in den Vereinigten Staaten an einer kleinen Gruppe von 19 Dravet-Patienten im Alter von 2 bis 18 Jahren durchgeführt. Weitere Informationen finden Sie auf der Stokes-Website.

Text von Hanneke Gelderblom

Shop I

Gerne machen wir an dieser Stelle auf unseren Shop aufmerksam. Seit Mitte April sind schöne Rucksäcke mit aufgesticktem Dravet-Logo verfügbar. Der Rucksack hat eine Grösse von 45x30x15cm und verfügt neben einem Laptop-Fach (inkl. USB-Kabel) vorne über eine zusätzliche Aussentasche mit Reisverschluss und seitlich einer Netztasche für Trinkflasche/Schirm. Der Rucksack ist auch am Jahresreffren vom 25.05.2024 erhältlich.

Natürlich stehen die beliebten Briefmarken auch weiterhin im Shop zur Verfügung.



Forschung II

ETX101 eine Gen- therapie weckt Hoffnungen

Das US-amerikanische Biotechnologieunternehmen Encoded Therapeutics Inc. hat von den Behörden grünes Licht für die Testung an Patienten erhalten.

Mit dem Antisense-Oligonukleotid STK-001 wird eine ursächlich ansetzende Therapie des Dravet-Syndroms aktuell in Phase-2-Studien untersucht. Nun kommt mit ETX101 die erste Gentherapie des Dravet-Syndroms in die klinische Prüfung. Sie zielt darauf ab, die Fehlfunktion des betroffenen Gens SCN1A auszugleichen und dadurch die Bildung funktionsfähiger Nav1.1-Natriumkanäle dauerhaft zu erhöhen.

ETX101 nutzt als Transporter einen inaktivierten Virus. Dieser sogenannte Vektor enthält Genmaterial für einen SCN1A-spezifischen Transkriptionsfaktor sowie ein Regulationselement, welches in den Kern der betroffenen Nervenzellen im Gehirn eingeschleust wird. Der Transkriptionsfaktor wird dort fortlaufend produziert und erhöht die Aktivität des gesunden SCN1A-Allels. Dadurch soll der Ausfall des erkrankten SCN1A-Allels kompensiert werden.

ETX101 bewirkte im Mausmodell eine Vermehrung funktionsfähiger Nav1.1-Natriumkanäle mit reduzierter Anfallshäufigkeit und verlängertem Überleben. Die Sicherheit des Verfahrens wurde bei Primaten bestätigt.

Die Durchführung von Phase 1/2-Studien an betroffenen Kindern wurde nun von den Behörden in den USA, Australien und Grossbritannien genehmigt. Die australische Studie rekrutiert bereits Patienten, in den USA und Grossbritannien wird der Start in den nächsten Monaten erwartet. Zunächst wird die Dosierung des Wirkstoffs an jeweils vier Kindern pro Studie (Altersspanne 6 Monate bis 7 Jahre) getestet, eine Phase-2-Studie mit grösserer Patientenzahl soll sich daran anschliessen.

ETX101 wird durch eine einmalige Injektion in einem kurzen Eingriff vom Neurochirurgen in die Hirnventrikel (innere Wasserräume des Gehirns) eingebracht.

Mit ETX101 ist die Hoffnung verbunden, dass nicht nur die Anfälle, sondern weitere Krankheitssymptome des Dravet-Syndroms im Sinne einer ursächlich ansetzenden Therapie dauerhaft beeinflusst werden können.

Weitere Einzelheiten finden sich auf der Homepage der Pharmafirma: <https://encoded.com/programs/etx101-for-dravet-syndrome/>

Text von Dr. med. Markus Wolff

Erste Familienkonferenz

Zur ersten Familienkonferenz an der Klinik Lengg kamen so viele interessierte Eltern von Dravet-Kindern oder deren Angehörige, dass der Raum fast aus allen Nähten platzte.

Update zu Therapien: Dr. Oliver Maier, Neuropädiater des Ostschweizer Kinderspitals St. Gallen geht zu Beginn seines Referates auf die unterschiedlichen Krankheitsbilder des Dravet-Syndroms gegenüber einer Epilepsieerkrankung ein, z.B. die Veränderungen der frühkindlichen Entwicklung. Komorbiditäten mit Aufmerksamkeitsproblemen, Hyperaktivitäten bis hin zu autistischen Zügen können Merkmale sein. Er beschreibt, dass rund 80% der Kinder Schlafprobleme hätten. Einschneidend seien die Veränderung des Gangbildes ab dem 6. Lebensjahr und gastrointestinale Probleme. Leider seien Kinder mit Dravet-Syndrom häufiger vom unerklärlichen plötzlichen Tod (SUDEP) betroffen.

Anfallsüberwachung und SUDEP-Prävention: Dr. Andrea Rüegger vom Kinderspital Zürich geht in ihrem Referat vertieft auf dieses Thema ein. 72% der Eltern hören vom SUDEP erst in Rahmen einer Selbsthilfegruppe oder erhalten diese Information im Internet, weniger oft vom Spitalarzt oder Neuropädiater. Den Stellenwert der Aufklärung legt sie in nachstehender Studie dar.

Eine umfassende Schulung der Eltern ist für die Begleitung eines Kindes mit Dravet-Syndrom unerlässlich und nur so können sie sich für eine adäquate Überwachung entscheiden. Heutzutage gibt es tragfähige Monitore, die Bewegungen, Herzfrequenz, EEG, Atmung und Muskelkontraktionen messen und bei veränderten physiologischen Signalen entsprechend alarmieren. Eine Erhebung aus Deutschland zeigt auf, dass rund 75% der Eltern regelmässig Überwachungsmonitore bei ihren Kindern mit Dravet-Syndrom anwenden.

Die wirksamste Präventionsmassnahme gegen SUDEP ist jedoch die anfallsunterdrückende Therapie/Medikation, sagt Frau Rüegger abschliessend.

Die Perspektive der Transition: Frau Dr. Kohnen berichtet über den Verlauf des Dravet-Syndroms im Erwachsenenalter und die Herausforderungen der Transition von der Kinder- und Jugend- in die Erwachsenenmedizin. Vor allem komplexe medizinische, aber auch sozialmedizinische und versicherungsrechtliche Aspekte machen eine frühzeitige Vorbereitung der Transition und geordnete Übergabe der medizinischen Betreuung notwendig.

Es gibt bislang nur wenige Fallserien und Studien zum Krankheitsverlauf im Erwachsenenalter. Dabei zeigt sich, dass es zu einer Veränderung des Krankheitsbildes zu kommen scheint. Hinsichtlich der Epilepsie bleibt das Risiko für Grand-Mal-Anfälle hoch, diese treten bei Erwachsenen v.a. im Schlaf auf. Myoklonien, Absencen und Absencen-Status treten im höheren Alter seltener auf. Die Anfallsfrequenz nimmt im Erwachsenenalter im Vergleich zum Kindesalter insgesamt deutlich ab. Aufgrund der weiterhin auftretenden Grand-Mal-Anfälle

bleibt das SUDEP Risiko aber erhöht.

Bei Jugendlichen und Erwachsenen kommt es zudem zu einer Veränderung des Gangbildes. Typisch ist der sogenannte "Crouch gait", ein Gangbild bedingt durch eine Beugung der Hüfte und Knie bei gleichzeitiger Innenrotation der Knie. Die Gangstörung kann sich zudem durch eine Ataxie und ein Parkinson-Syndrom im Erwachsenenalter zusätzlich verschlechtern. Die motorischen Veränderungen führen zu einer erhöhten Immobilität und Sturzgefahr.

Zusätzlich werden häufig Verhaltensauffälligkeiten und autistische Verhaltensweisen beobachtet. Diese Daten zeigen, wie wichtig eine anhaltende weitere Unterstützung und Therapie auch im Erwachsenenalter ist.

Eine Progredienz der Intelligenzminderung tritt im Erwachsenenalter meist nicht auf, ist aber möglich. Eine aktuelle Studie (Feng et al. Brain Communications 2024) weist darauf hin. Verschiedene Studien zeigen, dass der Schweregrad der kognitiven und neurologischen Störung abhängig vom Verlauf und der Behandlung der Epilepsie im frühen Kindesalter sein kann. Der Effekt der in den letzten Jahren entwickelten und zunehmend früh eingesetzten spezifischen Medikamente auf die kognitive Entwicklung im Erwachsenenalter bleibt abzuwarten.

Aktueller Stand und Perspektiven zu Studien: Dr. Markus Wolff geht zu Beginn seines Referates auf neue Erkenntnisse zu den genetischen Ursachen und Mechanismen ein. Das Dravet-Syndrom wird zwar wesentlich durch Varianten im SCN1A-Gen geprägt, weitere Genvarianten sind aber bedeutsam und erklären vermutlich die unterschiedliche Symptomatik bei gleicher SCN1A-Variante. Dieser individuelle "genomische Hintergrund" ist Gegenstand aktueller Forschungen. Gemeinsam nutzbare klinisch-genomische Datenbanken für das Dravet-Syndrom werden derzeit dafür etabliert.

Die klinischen Verläufe können durch breit angelegte Studien zum natürlichen Verlauf ("Natural History") der Erkrankung besser untersucht werden. In der US-amerikanischen "ENVISION"-Studie konnten so wertvolle Daten zur Entwicklung betroffener Kinder gesammelt werden. Erste Ergebnisse weisen darauf hin, dass nicht die Schwere der Epilepsie, sondern die genetische Grunderkrankung entscheidend für die Entwicklungsprognose ist.

Im Bereich der Therapien werden verschiedene Ansätze verfolgt. Neue Wirkstoffe wie Lorcaserin, Clemizol und Soticlestat sind in der klinischen Prüfung und werden die therapeutischen Möglichkeiten erweitern. Ursächlich ansetzende Therapien zeigen vielversprechende Daten: Für STK-101, eine Antisense-Oligonukleotid-Therapie, werden die Ergebnisse der Phase-1/2-Studien in Kürze erwartet, und mit ETX101 wird die erste Gentherapie des Dravet-Syndroms nun in die klinische Prüfungsphase gehen.

Der Weg von der Genetik und Grundlagenforschung bis hin zur Therapie ist lang. Viele Projekte sind in Arbeit und wir alle hoffen, dass die Forschung weiteres Licht in die Entstehung des Dravet-Syndroms bringen kann. Letztlich können nur dann wirksame Therapien zu Heilung des Dravet-Syndroms entwickelt werden.

Danke: Die Vorbereitungen für die erste Dravet-Familienkonferenz mit Dr. Wolff und Dr. Kohnen war sehr unkompliziert und konstruktiv. Wir danken der Klinik Lengg für das Gastrecht und die Bewirtung.

Mitglieder- Umfrage

Wir möchten die Anlässe noch besser auf die jeweiligen Bedürfnisse abstützen.

Der Vorstand der Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz lädt deshalb alle Mitglieder, Bekannte und Freunde herzlich zur einer Mitgliederumfrage ein. Mit einem Einsatz von 5 Minuten Zeitaufwand wird dem Vorstand ermöglicht, zukünftig bedürfnisgerechtere Anlässe organisieren zu können.

Jeder Hinweis ist wertvoll, auch wenn kein Interesse besteht oder keine Teilnahme möglich ist.

Herzlichen Dank für die Teilnahme.



Wir sprechen über das Dravet-Syndrom

Unser Vorstandsmitglied Gudrun Schumacher vertritt unseren Verein und unsere Anliegen mit einer Vortragsreihe an verschiedenen Veranstaltungen.

Mit Freude stellen wir fest, dass seitens Wissenschaft und Forschung zunehmend Interesse an unserer Gemeinschaft besteht – auch über die Schweizer Grenzen hinaus. Im November 2022 wurden wir von der Schweizerischen Epilepsieliga angefragt, vor Vertretern der Pharmaindustrie einen Vortrag über das Dravet-Syndrom und dessen Einfluss auf unser Leben zu halten. Wie gehen wir als Familie mit den Tatsachen um? Welche Auswirkung hat die Diagnose auf Freundes- und Bekanntenkreis. Wie schaffen wir es trotzdem berufstätig zu sein? Und mit welchen Schwierigkeiten und Hürden sehen wir uns im Alltag konfrontiert?

Gudrun Schumacher hat hier im Namen von DravetSuisse vorgetragen. Eine weitere Einladung kam am 22. November 2023 zum Swiss Brain Health Plan Kongress in Zürich, bei dem Ärzte und Ärztinnen sowie Vertreter und Vertreterinnen aus Forschung und Wissenschaft teilgenommen haben. Geschätzt wurde vor allem die andere Perspektive aus Patientensicht auf das Dravet-Syndrom. Am 06. April 2024 waren wir in Wien beim EpiSHERE Forum (Ärztkongress) vertreten, den die Firma UCB Pharma (u.g. Keppra / Fintepla) organisiert hat. Bereits am 07. Mai 2024 wird uns Gudrun Schumacher beim European Brain Health Summit in Brüssel mit einem Vortrag vertreten und Ende August zum zweiten Mal einer Einladung der Schweizerischen Epilepsieliga nach Bern folgen.

Es geht in der Sache darum, welche Bürde die Diagnose einer seltenen Krankheit wie das Dravet-Syndrom für die betroffenen Kinder, Eltern und die Familie bedeutet. Und es geht darum, mit welchem Stigma wir im Alltag oft einen Umgang finden müssen. Wir sind stark genug, die Bürde zu tragen, aber das Stigma (Bsp. Gesellschaft, IV, Institutionen, etc.) brauchen wir nicht. Wir brauchen kein Mitleid, sondern Inklusion, Verständnis und Support und ... manchmal etwas Entlastung...



Shop II

Auf Grund von Mitglieder-Rückmeldungen haben wir eine Banderole als zusätzlichen Artikel im Shop aufgenommen. Das Banderole hat eine Grösse von 15 x 2 cm und kann jederzeit und überall angebracht werden - so etwas am Sicherheitsgurt im Auto.

Banderole sind auch am Jahrestreffen vom 25.05.2024 erhältlich.



Veränderung im Vorstand

Nikola Kafadar hat seinen Rücktritt als Kassier auf die Mitgliederversammlung 2024 eingereicht.

Nikola Kafadar wurde im Jahr 2022 in den Vorstand der Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz gewählt. Als Vater von Giulia kannte er die Bedürfnisse der Vereinsmitglieder aus eigener Erfahrung. So bedurfte es keiner Einarbeitungszeit, so dass sich Nikola mit grossem Engagement im Vorstand einbringen konnte. Auf Grund seines beruflichen Hintergrundes hat er sogleich die Funktion des Kassiers übernommen. Da sich Nikola in nächster Zeit beruflich verändern wird, erlaubt es ihm die zusätzliche Belastung nicht mehr, in unseren Vorstand mitzuwirken. Mit grossem Bedauern hat der Vorstand die Demission zur Kenntnis genommen. Mit Nikola verlieren wir nicht nur einen engagierten Kassier, vielmehr wird uns seine aufgestellte Persönlichkeit an den Vorstandssitzungen fehlen - ganz herzlichen Dank für deine grossartige Arbeit!

Wie wir Nikola kennengelernt haben, hat er es sich nicht nehmen lassen, selbst einen Nachfolger vorzuschlagen. Anlässlich der Mitgliederversammlung vom 06.06.2024 darf der Vorstand Lukas Zilic als neues Vorstandmitglied zur Wahl empfehlen.



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

Verabschiedung von Robin



Wir verabschieden uns von Robin Hächler, der den Kampf gegen das Dravet Syndrom verloren hat und am 22. Februar 2024 über die Regenbogenbrücke gegangen ist. Robin wäre im Juni 19 Jahre alt geworden.

Das Wichtigste für Robin war seine Gamekonsole, auf der er leidenschaftlich gerne Wrestling gespielt hat. Er liebte ausserdem die Ausflüge ins Schwimmbad, in den Zoo, zum Bowling und ins Kino. Robin hinterlässt eine grosse Lücke und wir wünschen seiner Familie Kraft und Zusammenhalt in dieser schweren Zeit.

Save the date

Jahrestreffen in Dietikon am
25.05.2024

Mitgliederversammlung online am
06.06.2024, 20 Uhr

Regionaltreffen Deutschschweiz im
November 2024