



Newsletter

Printemps 2024

Nr. 18

Sommaire

Assemblée annuelle 2024	2
Recherche	3
Shop I	3
Première conférence familiale	4
Questionnaire pour membres	5
Nous parlons du syndrome de Dravet	5
Shop II	5
Adieu à Robin	6
Changement au conseil d'administration	6
Save the date	6

Agenda 2023/2024

25 mai 2024

DravetSuisse, rencontre nationale annuelle

06 juin 2024

DravetSuisse, assemblée générale en ligne

23 juin 2024

International Dravet Syndrome Awareness Day

Novembre 2024

Rencontre régionale Suisse alémanique, date et lieu encore à définir

Chers membres Chers lecteurs

Les fleurs et les arbres du printemps fleurissent déjà pleins de splendeur, même si le deuxième trimestre vient à peine de commencer. Notre association a entamé 2024 avec de nouvelles offres. Nous tenons particulièrement à souligner la Conférence familiale que nous avons organisée avec la clinique Lengg, à Zurich. Vous trouverez le compte-rendu dans les pages suivantes. La conférence des familles a donné naissance à de nouvelles idées pour d'autres opportunités d'échange pour nos membres, en collaboration avec les médecins spécialistes et thérapeutes, ainsi que pour des médicaments et des appareils de surveillance.

Vous trouverez aussi un lien pour une enquête à la page 5. Nous vous remercions par avance de remplir ce questionnaire en ligne.

Notre réunion annuelle aura lieu dans seulement 5 semaines à Dietikon. Un artiste nous offrira des moments d'insouciance et réjouira les enfants avec des bulles de savon. Nous profiterons aussi d'une restauration locale. L'inscription peut se faire sur notre site internet.

Lors de notre assemblée générale du 6 juin une élection aura lieu. Nikola Kafadar, notre caissier, a démissionné pour raisons professionnelles. Nous le remercions beaucoup pour son travail et parce qu'il a lui-même cherché un successeur. Le conseil recommande à l'unanimité d'élire Lukas Zilic pour lui succéder.

Nous vous souhaitons une lecture intéressante.
Edith Wohlfender, présidente

dravetsuisse 

Assemblée annuelle 2024

Notre assemblée annuelle aura lieu le 25 mai 2024 à la pfadihuus Dietike, Chüestel-livveg 11, 8953 Dietikon (ZH).

Nous sommes très heureux de pouvoir inviter les membres de notre association, parents, connaissances et amis à notre assemblée annuelle le 25 mai au pfadihuus Dietike à Dietikon. Avec son spectacle poétique, l'artiste aux bulles de savon Nicky Viva créera un monde magique, beau et délicat. Nous pourrions également produire nous-mêmes des bulles de savon géantes et nous présenter comme des artistes. Un service local veillera à notre bien-être afin que nous puissions tous nous consacrer à des échanges personnels.

Grâce au soutien de la Fondation Sternschnuppe, l'événement est largement financé. Nous sommes toujours à la recherche de photographes pour documenter cet événement - veuillez nous indiquer lors de votre inscription qui pourrait s'en charger !

Nous nous réjouissons de recevoir de nombreuses inscriptions via notre site internet (voir formulaire d'inscription : [Inscription à la rencontre annuelle 2024 | dravetsuisse](#) ou [Inscription à la rencontre annuelle 2024 | dravetsuisse](#)).



Recherche I

Médicaments basés sur l'ARN

Des recherches sont menées dans les universités et dans l'industrie pharmaceutique sur un nouveau type de médicaments, appelés « oligonucléotides antisens ».

Ce type de médicament est prometteur car il s'attaque directement à la cause du syndrome de Dravet : la mutation du gène SCN1a qui provoque le dysfonctionnement des canaux Sodium dans le cerveau. Chez les patients Dravet, la mutation génétique provoque non seulement des convulsions, mais également des problèmes de développement et de comportement.

Il existe deux copies de chaque gène. Chez les patients Dravet, une seule des copies fonctionne correctement. Cette approche intelligente de la médecine veille à ce que la copie saine du gène soit stimulée pour assumer la fonction du gène affecté. Ce principe est prometteur : puisque le médicament ne traite pas les symptômes mais la cause de la maladie, il pourrait traiter non seulement les convulsions mais aussi les autres problèmes des patients de Dravet.

La société pharmaceutique Stokes Therapeutics a écrit la semaine dernière sur son site Internet que les résultats des premiers essais cliniques (phase 1/2) avec un médicament à base d'oligonucléotides antisens étaient positifs. Ces études ont été menées aux États-Unis sur un petit groupe de 19 patients Dravet âgés de 2 à 18 ans. Pour plus d'informations, visitez le site Web de Stokes.

Texte de Hanneke Gelderblom

Shop I

Nous souhaitons de nouveau attirer l'attention sur notre boutique. De magnifiques sacs à dos avec le logo Dravet brodé sont disponibles depuis la mi-avril. Le sac à dos a une taille de 45 x 30 x 15 cm et dispose, en plus d'un compartiment pour ordinateur portable (y compris câble USB), d'une poche extérieure supplémentaire avec fermeture éclair sur le devant et d'une poche en filet sur le côté pour une gourde/ un parapluie. Le sac à dos sera également disponible lors de l'assemblée annuelle du 25 mai 2024.

Bien entendu, les timbres populaires sont toujours disponibles dans la boutique.



Recherche II

Une thérapie génique suscite des espoirs

La société américaine de biotechnologie Encoded Therapeutics Inc. a reçu le feu vert des autorités pour tester les patients.

Grâce à l'oligonucléotide antisens STK-001, un autre traitement causal du syndrome de Dravet est actuellement étudié dans le cadre d'études de phase 2. ETX101, la première thérapie génique pour le syndrome de Dravet, entre actuellement en phase d'essais cliniques. Ce traitement vise également à compenser le dysfonctionnement du gène affecté SCN1A et ainsi augmenter durablement la formation de canaux sodiques Nav1.1 fonctionnels.

ETX101 utilise un virus inactivé comme transporteur. Ce vecteur contient du matériel génétique pour un facteur de transcription spécifique de SCN1A ainsi qu'un élément régulateur, qui est introduit dans le noyau des cellules nerveuses affectées du cerveau. Le facteur de transcription y est produit en continu et augmente l'activité de la copie SCN1A saine (allèle saine). Ceci est destiné à compenser la perte de l'allèle SCN1A malade. ETX101 a provoqué une augmentation des canaux sodiques Nav1.1 fonctionnels avec une fréquence de crises réduite et une survie prolongée dans le modèle murin. La sécurité de la procédure a été confirmée chez les primates.

La réalisation d'études de phase 1/2 chez des enfants concernés a désormais été approuvée par les autorités américaines, australiennes et britanniques. L'étude australienne recrute déjà des patients et devrait démarrer aux États-Unis et en Grande-Bretagne dans les prochains mois. Dans un premier temps, le dosage du principe actif sera testé sur quatre enfants par étude (tranche d'âge de 6 mois à 7 ans), suivi d'une étude de phase 2 avec un plus grand nombre de patients.

ETX101 est introduit dans les ventricules cérébraux (espaces aquatiques internes du cerveau) par le neurochirurgien au moyen d'une seule injection au cours d'une procédure courte. L'espoir associé à ETX101 est que non seulement les convulsions, mais aussi d'autres symptômes du syndrome de Dravet puissent être influencés de manière permanente dans le sens d'une thérapie causale.

De plus amples détails peuvent être trouvés sur la page d'accueil de la société pharmaceutique :

<https://encoded.com/programs/etx101-for-dravet-syndrome/>

Texte du Dr. méd. Markus Wolff

Première conférence familiale

Tant de parents intéressés d'enfants Dravet ou de leurs proches sont venus à la première conférence familiale à la clinique Lengg que la salle était presque pleine à craquer.

Le point sur les thérapies : Dr. Au début de sa présentation, Oliver Maier, neuropédiatre à l'hôpital pour enfants de Saint-Gall en Suisse orientale, a évoqué les différents tableaux cliniques du syndrome de Dravet par rapport à l'épilepsie. Par exemple, les changements dans le développement de la petite enfance. Des comorbidités avec des problèmes d'attention, de l'hyperactivité et même des traits autistiques peuvent en être les caractéristiques. Il expliqua qu'environ 80 % des enfants ont des problèmes de sommeil. Le changement de la démarche à partir de 6 ans et les problèmes gastro-intestinaux sont aussi drastiques. Malheureusement, les enfants atteints du syndrome de Dravet sont aussi plus susceptibles de souffrir de mort subite inexplicable (SUDEP).

Surveillance des crises et prévention SUDEP : Dr. Andrea Rüegger de l'hôpital pour enfants de Zurich aborda ce sujet plus en détail dans sa présentation. 72% des parents n'entendent parler de SUDEP que dans un groupe d'entraide ou reçoivent cette information sur Internet, moins souvent auprès d'un médecin hospitalier ou d'un neuropédiatre. Elle expliqua l'importance de l'éducation sur ce thème. Une formation complète des parents est essentielle pour accompagner un enfant atteint du syndrome de Dravet et c'est la seule façon pour eux de décider d'un suivi adéquat. Il existe aujourd'hui des moniteurs portables qui mesurent les mouvements, la fréquence cardiaque, l'EEG, la respiration et les contractions musculaires et vous alertent en conséquence lorsque les signaux physiologiques changent. Une enquête réalisée en Allemagne montre qu'environ 75 % des parents utilisent régulièrement des moniteurs pour leurs enfants atteints du syndrome de Dravet. Cependant, la mesure préventive la plus efficace contre le SUDEP est la thérapie médicamenteuse anti-épileptique, a conclu Mme Rüegger.

La perspective de la transition : Dr. Kohnen a rendu compte de l'évolution du syndrome de Dravet à l'âge adulte et des défis de la transition de la médecine pédiatrique et adolescente à la médecine adulte. Des aspects complexes du domaine médical, mais aussi du droit social, médical et des assurances rendent nécessaire une préparation précoce à la transition et une transmission ordonnée des soins médicaux. À ce jour, il n'existe que quelques séries de cas et d'études sur l'évolution de la maladie chez l'adulte. Il semble y avoir un changement dans le tableau clinique. En ce qui concerne l'épilepsie, le risque de crises de grand mal reste élevé ; celles-ci surviennent chez l'adulte principalement pendant le sommeil. Les myoclonies, les crises d'absence et les crises d'absence surviennent moins fréquemment à un âge avancé. Dans l'ensemble, la fréquence des crises diminue considérablement à l'âge adulte par rapport à l'enfance. Cependant, en raison

de la persistance de crises de grand mal, le risque de SUDEP reste accru. Les adolescents et les adultes connaissent également un changement dans la marche. La démarche dite « accroupie » est typique, une démarche provoquée par une flexion des hanches et des genoux avec une rotation interne simultanée des genoux. Le trouble de la marche peut également s'aggraver à l'âge adulte en raison de l'ataxie et du syndrome de Parkinson. Les changements moteurs entraînent une immobilité accrue et un risque de chute. De plus, des problèmes de comportement et des comportements autistiques sont souvent observés. Ces données montrent à quel point le soutien et la thérapie continus sont importants, même à l'âge adulte. La progression de la déficience intellectuelle ne se produit généralement pas à l'âge adulte, mais elle est possible, comme montré dans une étude récente (Feng et al. Brain Communications 2024). Diverses études montrent que la gravité des troubles cognitifs et neurologiques peut dépendre de l'évolution et du traitement de l'épilepsie dans la petite enfance. L'effet des médicaments spécifiques développés ces dernières années et de plus en plus utilisés à un stade précoce sur le développement cognitif à l'âge adulte reste à évaluer.

État actuel et perspectives de la recherche : Dr. Au début de sa présentation, Markus Wolff a discuté des nouvelles découvertes sur les causes et mécanismes génétiques. Bien que le syndrome de Dravet soit largement caractérisé par des variantes du gène SCN1A, d'autres variantes génétiques sont importantes et expliquent probablement les différents symptômes avec la même variante SCN1A. Ce « fond génomique » individuel fait actuellement l'objet de recherches. Des bases de données génomiques cliniques partageables sur le syndrome de Dravet sont en cours de création. L'évolution clinique peut être mieux étudiée grâce à de vastes études sur l'histoire naturelle de la maladie. Dans l'étude américaine « ENVI-SION », des données précieuses sur le développement des enfants affectés ont été collectées. Les premiers résultats indiquent que ce n'est pas la gravité de l'épilepsie, mais la maladie génétique sous-jacente qui est cruciale pour le pronostic développemental.

Diverses approches sont poursuivies dans le domaine des thérapies. De nouveaux ingrédients actifs tels que la lorcasérine, le clémizole et le soticlestat sont en cours d'essais cliniques et élargiront les options thérapeutiques. Les thérapies causales montrent des données prometteuses : les résultats des essais de phase 1/2 pour STK-101, une thérapie oligonucléotidique antisens, sont attendus sous peu, et ETX101, la première thérapie génique pour le syndrome de Dravet, entre maintenant dans la phase d'essai clinique.

Le chemin qui sépare la génétique et la recherche fondamentale de la thérapie est long. De nombreux projets sont en cours et nous espérons tous que la recherche pourra apporter davantage de lumière sur l'évolution du syndrome de Dravet. En fin de compte, ce n'est qu'à ce moment-là que des thérapies efficaces pourront être développées pour guérir le syndrome de Dravet.

Remerciements : Les préparatifs de la première conférence de la famille Dravet avec le Dr. Wolff et le Dr. Kohnen ont été très faciles et constructifs, merci ! Nous tenons aussi à remercier la clinique Lengg pour son

Questionnaire pour membres

Nous souhaitons mieux adapter ses services aux besoins respectifs.

Le conseil d'administration de l'Association Dravet Syndrome Suisse invite cordialement tous les membres, connaissances et amis à participer à une enquête. Grâce à une participation de seulement 5 minutes, le conseil d'administration pourra ainsi organiser davantage d'événements adaptés à vos besoins.

Chaque conseil sur les événements est précieux, même si cela indique par exemple un manque d'intérêt ou si votre participation n'est pas possible. Merci beaucoup pour votre participation à cette enquête.



Shop II

Sur la base des commentaires des membres, nous avons ajouté une banderole comme article supplémentaire dans la boutique. La banderole a une taille de 15 x 2 cm et peut être attachée à tout moment et n'importe où - par exemple à la ceinture de sécurité d'une voiture.

Des banderoles seront également disponibles lors de l'assemblée annuelle du 25 mai 2024.



Nous parlons du syndrome de Dravet

Notre membre du conseil d'administration, Gudrun Schumacher, représente notre association et nos préoccupations par des conférences lors de divers événements.

Nous sommes heureux de constater que notre communauté suscite un intérêt croissant de la part de la science et de la recherche – même au-delà des frontières suisses. En novembre 2022, la Ligue suisse contre l'épilepsie nous a demandé de donner une conférence sur le syndrome de Dravet et son influence sur nos vies à des représentants de l'industrie pharmaceutique. Comment pouvons-nous, en tant que famille, gérer la situation ? Quel impact le diagnostic a-t-il sur nos amis et nos connaissances ? Comment fait-on pour concilier cela avec un emploi ? Et à quelles difficultés et obstacles sommes-nous confrontés dans la vie de tous les jours ?

Gudrun Schumacher a présenté tout ceci au nom de Dravet Suisse. Une autre invitation lui est venue le 22 novembre 2023, pour le congrès du Plan suisse pour la santé du cerveau à Zurich, auquel ont participé des médecins et des représentants de la recherche et de la science. Cette perspective différente sur le syndrome de Dravet a été particulièrement appréciée. Le 6 avril 2024, nous étions également représentés à Vienne au Forum EpiSHERE (conférence médicale), organisé par la société UCB Pharma (également connue sous le nom de Keppra / Fintepla). Gudrun Schumacher nous représentera aussi au European Brain Health Summit à Bruxelles le 7 mai 2024 et a accepté pour la deuxième fois une invitation de la Ligue suisse contre l'épilepsie à Berne fin août.

La question est de savoir quelle charge le diagnostic d'une maladie rare comme le syndrome de Dravet représente pour les enfants, les parents et la famille concernés, ainsi que la stigmatisation à laquelle nous sommes souvent confrontés dans la vie de tous les jours. Nous sommes assez forts pour supporter le fardeau, mais nous pourrions nous passer de cette stigmatisation (par exemple la société, l'IV, les institutions, etc.) ! Nous n'avons pas besoin de pitié, mais d'inclusion, de compréhension et de soutien et... parfois d'un peu de soulagement...



Adieu à Robin

Nous faisons nos adieux à Robin Hächler, qui a perdu sa lutte contre le syndrome de Dravet et a traversé le pont arc-en-ciel le 22 février 2024. Robin aurait eu 19 ans en juin.

La chose la plus importante pour Robin était sa console de jeu, sur laquelle il adorait jouer à la lutte. Il aimait aussi les sorties à la piscine, au zoo, au bowling et au cinéma. Robin laisse un grand vide et nous souhaitons à sa famille force et solidarité pendant cette période difficile.



Changement au conseil d'administration

Nikola Kafadar a présenté sa démission de son poste de trésorier dès l'assemblée générale de 2024.

Nikola Kafadar a été élu au conseil d'administration de l'Association Dravet Syndrome Suisse en 2022. En tant que père de Giulia, il connaissait les besoins des membres de l'association, grâce à sa propre expérience. Aucune période de formation n'était requise, Nikola a donc tout de suite participé au conseil d'administration avec un grand engagement. De par son parcours professionnel, il assumait immédiatement le rôle de caissier. Comme Nikola va changer de carrière dans un avenir proche, la charge de travail supplémentaire ne lui permet plus de siéger à notre conseil. Le conseil d'administration a pris acte de cette démission avec beaucoup de regret. Avec Nikola, nous perdons non seulement un caissier dévoué, mais aussi une personnalité distinguée et très appréciée - merci beaucoup pour ton excellent travail !

Lors de notre dernière rencontre avec Nikola, il s'est permis de proposer lui-même un successeur. Lors de l'assemblée générale du 6 juin 2024, le conseil d'administration peut donc proposer l'élection de Lukas Zilic en tant que nouvel administrateur.



S'abonner à la newsletter

[dravet.ch](https://dravet.ch/news) → [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

Save the date

Rencontre annuelle à Dietikon le 25.05.2024

Assemblée générale en ligne le 06.06.2024, 20h

Rencontre régionale de Suisse alémanique en novembre 2024