Newsletter

Eté 2025
No. 20

Sommaire

Aus dem Vorstand I 2
Tagung Pro Raris Schweiz 2
Forschung 3
Fenfluramin 3
Verabschiedung Charlotte Dravet 4
Jahrestreffen 2025 4
Aus dem Vorstand II 5
Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK) 5
2. Familienkonferenz Klinik Lengg 6
Save the Date 6

Agenda 2025

30 août
Réunion des familles Dravet Suisse, Wädenswil

25 septembre
Épileptologie au-delà Crises d'épilepsie, Clinique Lengg

08 novembre
Atelier pour parents concernés, projet commun avec Epi-Suisse, Die Giesserei, Zurich-Oerlikon

Chers membres
Chers lecteurs

Avec ce numéro légèrement en retard de notre newsletter, nous souhaitons vous informer des différents événements et développements de ces dernières semaines.

Trois événements importants sont déjà derrière nous : la conférence familiale à la clinique Lengg, la conférence ProRaris Suisse et notre assemblée générale annuelle. Vous trouverez dans cette newsletter des comptes rendus et impressions de ces événements.

Comme toujours, vous trouverez également des informations actualisées sur le syndrome de Dravet, un aperçu du travail de notre association et des informations sur les activités à venir.

Notre assemblée générale annuelle aura lieu le 30 août. Nous avons réservé le Schluchtalhof, Obere Bergstrasse 119 à Wädenswil. Nous serions ravis d'accueillir le plus grand nombre de participants et de passer une agréable journée ensemble.

Nous vous souhaitons une lecture stimulante et vous remercions de votre intérêt et de votre soutien à l'Association Dravet Suisse.

Cordialement
Conseil d'administration Dravet Suisse

dravetsuisse

Mot du conseil I

L'assemblée générale de l'association a élu un nouveau membre du conseil d'administration et adopté de nouveaux statuts.

Le 31 mars 2025, Edith Wohlfender a annoncé de manière inattendue au Conseil d'administration qu'elle quittait ses fonctions de présidente, avec effet immédiat, pour raisons personnelles. Le Conseil d'administration regrette profondément cette démission.

Lors de l'Assemblée générale du 12 mai 2025, les précieuses contributions d'Edith Wohlfender au cours des deux dernières années ont été dûment saluées. L'Assemblée générale a ensuite élu Jörg Hölzing au Conseil d'administration. Le Conseil d'administration et tous les membres se réjouissent de la candidature de Jörg Hölzing et lui souhaitent beaucoup de plaisir et d'épanouissement dans son travail. Pour l'instant, les fonctions du Conseil d'administration seront exercées sans Présidium spécifique. Toutes les responsabilités seront réparties entre les cinq membres.

De nouveaux statuts ont été adoptés lors de l'Assemblée générale, qui entreront en vigueur le 1er juillet 2025. Les statuts existants dataient de la période de fondation et nécessitaient une mise à jour. Le nouveau nom de l'association, « Dravet Suisse », est cohérent avec son identité visuelle actuelle et est commun à toutes les régions du pays. De plus, les statuts ont été simplifiés, clarifiés et adaptés au contexte actuel.

Rencontre annuelle 2024

Conférence Pro Raris Suisse

Cheval ou zèbre / moineau ou colibri ?

Le 1er mars, Pro Raris Suisse a organisé une conférence riche en contenu, à Lucerne, à l'occasion de la Journée internationale des maladies rares. En tant que présidente de Dravet Suisse, j'ai profité de cette occasion pour échanger avec des représentants d'associations de patients et faire connaître notre association grâce à un un stand.

En Suisse, 60 associations de patients représentent environ 600 000 personnes. Les associations membres de Pro Raris sont considérées comme les porte-parole de petits groupes de personnes touchées par les maladies rares. Le réseau fédéré par Pro Raris renforce notre action en tant qu'associations dans notre engagement quotidien envers les malades.

Le financement des thérapies pour les maladies rares est un sujet récurrent. La Dr. en droit Michaela Tuschor, membre du Conseil d'État lucernois, a présenté les efforts déployés par le canton pour renforcer le dépistage et le traitement de manière prospective. L'accès aux centres spécialisés, la mise en réseau efficace entre eux et les investissements parallèles dans la numérisation avec des plateformes adaptées doivent être renforcés. Elle prévoit une optimisation supplémentaire grâce à la collaboration avec les associations de patients, les groupes de recherche et les universités, et à la mise en réseau des hôpitaux avec les médecins généralistes et les spécialistes. Elle considère les soins de santé comme une tâche en réseau entre tous les prestataires de services. Un parcours structuré pour löes patients favorise la qualité, la sécurité et l'efficacité.

Quels avantages cela apporte-t-il aux patients ? Des traitements coordonnés, avec un parcours clair, garantissent un traitement continu et adapté. Ces mécanismes d'avenir visent à réduire les chemins souvent longs vers le diagnostic et ainsi à soulager des souffrances inutiles.

Pourquoi une meilleure coordination entre médecins et thérapeutes est-elle nécessaire ? R. Müller a exploré cette question dans sa présentation. Son parcours médical jusqu'au diagnostic a été marqué par des obstacles, des revers et un sentiment d'impuissance. Sa persévérance et son esprit analytique de mathématicien ont finalement contribué à l'établissement du diagnostic.

Son appel au corps médical est le suivant : « Lorsque nous entendons le bruit des sabots, nous pensons aux chevaux, mais cela pourrait aussi être un zèbre. Lorsque nous entendons le chant des oiseaux, un colibri pourrait aussi voler au milieu d'une volée de moineaux.»

Grâce à la numérisation, aux réseaux, à la recherche et aux tests génétiques, nous pourrons à l'avenir éviter les longs et pénibles parcours vers le diagnosticr. Au sein du réseau des organisations de patients, nous, en tant que Dravet Suisse, avec tous les autres représentants, nous battons pour des parcours de soins efficaces et donc un diagnostic et un démarrage du traitement appropriés le plus précoces possible.

Aperçu

Un résumé des thérapies Dravet lors de la conférence familiale

Lors de la conférence familiale du 20 mars 2025 à la clinique Epi de Lengg, le Dr Oliver Maier (Saint-Gall) a présenté un aperçu des thérapies existantes et en développement pour le syndrome de Dravet. Médecins et scientifiques travaillent sur de nouvelles options thérapeutiques pour le syndrome de Dravet.

De nouveaux médicaments, comme la fenfluramine, le stiripentol et le cannabidiol (un composant de la plante de cannabis qui ne provoque pas d'effet planant), ont montré une réduction des crises chez certains enfants. S'ils ne guérissent pas, ils peuvent simplifier la vie.

Des recherches passionnantes sont également menées dans le domaine de la thérapie génique, qui tente de réparer ou de soutenir le gène défectueux. Une méthode utilise de minuscules fragments de matériel génétique pour aider le cerveau à produire davantage de la protéine manquante ou défectueuse. Une autre approche consiste à introduire une copie saine du gène dans le cerveau.

Ces traitements sont encore en phase de test, mais les premiers résultats sont prometteurs. Les scientifiques travaillent également au développement de médicaments spécifiques qui pourraient améliorer les propriétés électriques cérébrales malgré le gène défectueux. Ces projets en sont encore à leurs débuts, mais pourraient s'avérer utiles à l'avenir.

Rencontre annuelle 2024

Information sur la Fenfluramin

Le médicament Fintepla® est autorisé en Suisse depuis le 13 février 2025.

Nous avons le plaisir d'annoncer que Fintepla® (solution buvable de fenfluramine 2,2 mg/ml) est approuvé en Suisse depuis le 13 février 2025 pour le traitement des crises d'épilepsie associées au syndrome de Dravet et au syndrome de Lennox-Gastaut chez les patients âgés de 2 ans et plus, en complément d'autres médicaments antiépileptiques.

Veuillez noter que la fenfluramine est soumise à un Programme d'Accès Contrôlé (PAC) afin de prévenir toute utilisation inappropriée pour le contrôle du poids chez les patients obèses et d'informer les médecins de la nécessité d'une surveillance cardiologique régulière à cause du risque de valvulopathie et d'hypertension artérielle pulmonaire chez les patients traités par fenfluramine.

Un guide d'utilisation en toute sécurité est disponible pour les patients et les aidants. Ce guide doit être discuté par les médecins avec les patients et les aidants. Il vise à minimiser les risques et à garantir que les patients et les aidants sont informés des exigences de sécurité particulières liées à la fenfluramine. Toutes les informations destinées aux patients, aux soignants et aux médecins sont téléchargeables sur le site web suivant : http://www.fenfluramine-important-info.ch/. Depuis avril 2025, il est possible de se faire livrer du Fintepla directement à domicile lors de la commande. Il est conseillé d'en discuter avec votre médecin traitant. L'inscription du médicament sur la liste des spécialités est toujours en cours, les assurances doivent donc prendre en charge l'intégralité des coûts ; la procédure est en cours.

Fintepla (fenfluramine) est un médicament complémentaire en cours d'approbation pour le traitement du syndrome de Dravet. En complément d'autres antiépileptiques, Fintepla peut réduire significativement la fréquence des crises. Fintepla contient la fenfluramine, un principe actif de type amphétaminique. Il est approuvé pour le traitement des crises associées au syndrome de Dravet chez les enfants de deux ans et plus, en complément d'autres antiépileptiques.

Adieu à Charlotte Dravet

Nous nous souvenons de notre membre honoraire Charlotte Dravet et de ses réalisations extraordinaires - Merci Dr Dravet.

La Dr Charlotte Dravet (14 juillet 1936 – 10 mai 2025), pédopsychiatre et épileptologue française de renom, mondialement connue pour ses contributions révolutionnaires à la recherche sur l'épilepsie, est décédée, laissant derrière elle un héritage considérable dans le domaine de la neurologie pédiatrique. Sa découverte et sa description révolutionnaires de l'épilepsie myoclonique sévère de l'enfant en 1978, plus tard appelée syndrome de Dravet, ont transformé la compréhension et le traitement de l'épilepsie sévère de l'enfant.

Née en 1936, diplômée de l'Université d'Aix-Marseille en 1961, la Dr Dravet a effectué son internat en pédiatrie à Marseille de 1962 à 1965. La même année, elle a obtenu son doctorat avec une thèse sur Encéphalopathie Épileptique de l'Enfant avec Pointe-onde lente diffuse („petit mal variant“» et a obtenu son permis d'exercice de la psychiatrie en 1971.

De 1965 à 1988, la Dr Dravet a vécu et exercé comme pédiatre au Centre Saint-Paul de Marseille, en étroite collaboration avec des collègues renommés tels qu'Henri Gastaut, Joseph Roger et René Soulayrol.

De 1989 à 2000, elle a été directrice médicale adjointe du même établissement. Les observations minutieuses de la Dr Dravet ont conduit à sa première description de l'épilepsie myoclonique sévère de l'enfant (EMSE) en 1978, qu'elle a distinguée du syndrome de Lennox-Gastaut.

En 1981, avec Michelle Bureau, elle a décrit l'épilepsie myoclonique bénigne de l'enfant. Ses travaux ont contribué de manière significative à la compréhension des épilepsies liées à la génétique, notamment grâce à la découverte en 2001 que la plupart des cas de syndrome de Dravet présentaient des mutations du gène SCN1A.

Tout au long de sa carrière, Charlotte Dravet a activement participé à la description des syndromes épileptiques et a contribué à de nombreuses publications sur l'épilepsie. Elle a coécrit des ouvrages influents et de nombreux articles scientifiques. Parmi ses publications les plus importantes figurent des ouvrages fondateurs tels que « Severe Myoclonic Epilepsy in Infants and Its Related Syndromes » (2000) et « The Core Dravet Syndrome Phenotype » (2011).

Les contributions de la Dr Dravet ont été récompensées par des prix prestigieux, dont le titre de Chevalier de l'Ordre de la Légion d'honneur en 2011 et le Lifetime Achievement Award de la Ligue internationale contre l'épilepsie en 2017. Elle a occupé de nombreux postes de direction, notamment la présidence de la Ligue française contre l'épilepsie (1997-1999), son appartenance au groupe de travail sur la classification et la terminologie de la Ligue internationale contre l'épilepsie (1996-2004) et l'organisation de la première Journée nationale de l'épilepsie en France en 2000.

Après son départ à la retraite en 2000, Charlotte Dravet a continué de défendre avec passion les droits des enfants épileptiques et a régulièrement visité l'unité d'épilepsie pédiatrique de la Policlinico A. Gemelli de l'Université catholique du Sacré-Cœur de Rome, en Italie, en tant que consultante bénévole. Elle est restée profondément impliquée dans les soins aux patients, la recherche sur le développement cognitif et la défense des droits à l'échelle internationale.

La disparition de Charlotte Dravet est profondément regrettée par la communauté neurologique mondiale. Sa vie et sa carrière ont laissé une marque indélébile, marquée par l'innovation, la compassion et un engagement indéfectible pour l'amélioration de la vie des enfants du monde entier. Elle a formé et inspiré de nombreux épileptologues à travers le monde, a siégé à de nombreuses associations de patients et de parents, et était une conférencière internationale appréciée. Elle laisse derrière elle sa famille, ses collègues, d'innombrables patients reconnaissants et la communauté neurologique internationale qui poursuit son œuvre.

Les contributions extraordinaires de la Dr Charlotte Dravet à l'épilepsie pédiatrique, qui a donné son nom au syndrome de Dravet, resteront à jamais gravées dans les mémoires et honorées.

Reproduit par @ICNA

Rencontre annuelle 2025

Notre rencontre annuelle aura lieu le 30 août 2025 au Schluchtalhof, Obere Bergstrasse 119 à Wädenswil.

Le comité avait initialement prévu de renoncer à l'assemblée générale cette année. Lors de l'assemblée générale, Patrizia Kafadar s'est spontanément portée volontaire pour prendre en charge l'organisation de cet événement. Nous sommes donc ravis d'inviter les membres du club, leurs proches, leurs connaissances et leurs amis à notre assemblée générale annuelle le 30 août au Schluchtalhof à Wädenswil. Les propriétaires de la ferme se chargeront personnellement de la restauration afin que nous puissions tous profiter d'un échange personnalisé.

Veuillez réserver cette date dès maintenant. Nous publierons prochainement les informations détaillées sur notre site web. Nous nous réjouissons de nombreuses inscriptions et de passer une journée inoubliable ensemble.

Mot du conseil II

Jörg Hölzing se présente.

Chers membres et amis de Dravet Suisse

Je m'appelle Jörg Hölzing. Originaire de la région de Heidelberg, en Allemagne, je suis marié et père de deux filles : Clara (15 ans) et Greta (12 ans). Avec ma femme et nos enfants, nous avons vécu en Allemagne, cinq ans au Portugal et, depuis 2016, en Suisse, dans la commune de Binningen (BL).

Notre fille cadette, Greta, a reçu le diagnostic de syndrome de Dravet à l'âge de huit mois. Comme beaucoup d'entre vous, nous avons connu les hauts et les bas liés à la vie avec une maladie rare et complexe. Notre situation est désormais plus stable et je souhaite m'impliquer et contribuer aux travaux de l'association.

Titulaire d'un doctorat en administration des affaires, je suis cofondateur et co-PDG d'une start-up suisse spécialisée dans les technologies de la santé et spécialisée dans la génomique du cancer. Auparavant, j'ai occupé pendant 19 ans différents postes de direction chez Roche, me concentrant sur la stratégie, l'innovation et le développement de produits au sein de la division pharmaceutique et diagnostique.

Je me présente au conseil d'administration car je souhaite allier mon expérience personnelle de père à mon expérience professionnelle pour soutenir activement l'association et vous, les membres.

Je me réjouis de faire votre connaissance et de contribuer au développement de Dravet Suisse.

Cordialement,
Jörg Hölzing

Devenir visibles ensemble

Les personnes atteintes de maladies rares peuvent désormais s'inscrire directement en ligne. Auparavant, l'inscription était uniquement possible auprès des cabinets médicaux et des hôpitaux.

Le Registre suisse des maladies rares (RSMR) s'engage à accroître la visibilité des personnes atteintes de maladies rares en Suisse.

Notre objectif est de contribuer ensemble à une meilleure compréhension des maladies rares, d'améliorer le diagnostic et la prise en charge, de promouvoir la recherche et de renforcer les échanges entre les personnes concernées, les professionnels de santé et les chercheurs.

Pour y parvenir, nous souhaitons enregistrer le plus grand nombre possible de personnes atteintes de maladies rares en Suisse. Chaque inscription est importante pour assurer un avenir meilleur à toutes les personnes atteintes de maladies rares. Le RSMR travaille en étroite collaboration avec les registres spécialisés. Ces registres étant complémentaires, il est important de s'inscrire à la fois auprès du SRSK et, le cas échéant, auprès d'un registre spécialisé. Ainsi, tous les registres peuvent contribuer à améliorer la situation des personnes atteintes de maladies rares en Suisse.

Une procédure d'inscription simple et directe est désormais disponible : inscrivez-vous au registre dès maintenant. Toutes les informations, le formulaire de consentement et le lien d'inscription sont disponibles sur le site web du Registre suisse des maladies rares. L'équipe du SRDR se fera un plaisir de répondre à toutes vos questions. Les annonces sont les bienvenues par e-mail (srdr.ispm@unibe.ch) ou par téléphone (+41 31 684 48 87).

srsk
schweizer register
für seltene krankheiten

2ème conférence pour familles

La deuxième conférence pour familles organisée à la clinique Lengg a une fois de plus pleinement répondu aux attentes des parents, des proches et des aidants des personnes atteintes du syndrome de Dravet.

Le 20 mars, la clinique Lengg, en collaboration avec l'Association Suisse du Syndrome de Dravet, a accueilli la deuxième conférence pour familles. Suite à l'accueil très positif de l'année dernière, l'événement s'est tenu dans la grande salle du parc de la Maison des Fondateurs, dans un cadre élégant et raffiné. Plus de 30 personnes ont participé à cet événement très réussi. Outre les parents et les proches, l'édition de cette année a également encouragé la participation des soignants des maisons de retraite. Il est apparu clairement que les informations spécifiques sur le syndrome de Dravet sont précieuses et que la communication directe entre médecins et soignants est particulièrement appréciée. Les échanges personnels entre les participants ont été mis à profit et activement poursuivis, certains participants étant restés à la table ronde même après 19 heures. Nous tenons à exprimer nos sincères remerciements aux organisateurs, Edith Wohlfender et le Dr Markus Wolff.

SUDEP : Actualités sur les dispositifs de prévention et de surveillance : Le Dr Ralph Eberhard, Centre Suisse d'Épilepsie, clinique Lengg, a présenté les options actuelles de surveillance des patients. L'utilisation pratique des différents dispositifs disponibles a été expliquée en fonction de leurs propriétés spécifiques. Il a toutefois expliqué avec empathie que la technologie ne peut jamais être totalement fiable et que les fausses alarmes sont fréquentes.

Nouveaux médicaments et thérapies géniques : Le Dr Oliver Maier, de l'Hôpital pédiatrique de Suisse orientale de Saint-Gall, a présenté les nouveaux médicaments et thérapies géniques. Ces derniers mois, des sociétés pharmaceutiques nous ont signalé que les nouvelles thérapies géniques pourraient représenter une avancée majeure pour les patients atteints de la maladie de Dravet. Le Dr Oliver Maier a présenté de manière impressionnante les résultats actuels d'un point de vue scientifique. Bien que ceux-ci soient encourageants, ils comportent également des limites en termes de délais et d'attentes excessives.

Focus sur l'adolescence : épilepsie, hormones et contraception : Oona Kohnen, du Centre suisse d'épilepsie de la clinique Lengg, a expliqué les défis de l'adolescence, qui pose les bases du développement futur et de l'âge adulte. Bien que l'adolescence soit une phase importante du développement de tous les adolescents, il n'existe pratiquement aucune étude sur ce sujet concernant les personnes atteintes de la maladie de Dravet. Cependant, les informations limitées disponibles montrent que les mêmes besoins (par exemple, en matière de sexualité) existent. La gestion de cette question doit encore être apprise par tous les acteurs, au sein des structures d'accueil et à domicile.

Transition : Accompagnement social lors de la transition vers l'âge adulte : Marius Viselka, Centre suisse d'épilepsie, Clinique Lengg. Les transitions au cours des différentes étapes de la vie représentent régulièrement des défis majeurs pour les parents. En particulier, les formalités administratives auprès des services sociaux et les implications financières immédiates représentent une charge supplémentaire importante pour la plupart des membres de la famille. Marius Viselka a été en mesure d'exposer clairement les exigences. La discussion animée révèla que la théorie et la pratique divergent souvent. De plus, les procédures sont gérées différemment selon les cantons et les responsabilités sur des questions spécifiques ne sont malheureusement pas toujours clairement définies. Une fois de plus, il apparaît clairement que la plus grande richesse de connaissances réside dans la communauté des parents eux-mêmes.

S'abonner à la Newsletter

dravet.ch → news & events → newsletter

dravetsuisse

dravet.ch
facebook.com/dravetch
info@dravet.ch

Spendenkonto / Compte des dons
PC/CCP 85-599491-3
IBAN: CH36 0900 0000 8559 9491 3

Rédaction et texte : Reto Conrad, Ines Neeracher
Texte : Edith Wohlfender, Daniel Kiper, Reto Conrad
Traductions : Daniel Kiper
Photos : Patrizia Kafadar, Gudrun Schumacher
Graphisme/mise en page : Büro4, Zürich

Date à retenir

Réunion des familles Dravet Suisse à Wädenswil le 30.08.2025

Épileptologie au-delà Crises d'épilepsie, Clinique Lengg le 25.09.2025

Atelier pour parents concernés, projet commun avec Epi-Suisse, Die Giesserei, Zurich-Oerlikon le 08.11.2025