



DRAVET

Association Syndrome de Dravet Suisse
Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz
Associazione Sindrome di Dravet Svizzera

Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz

Neue Medikamente - Ein Update

Vor einem Jahr, im Herbst-Newsletter 2015, haben wir erstmals über Epidiolex® und Fenfluramin berichtet.

Fenfluramin

Die internationale Fenfluramin-Doppelblindstudie ist für Patienten mit Dravet Syndrom in Europa in verschiedenen Zentren angelaufen. Patienten, die in der Schweiz wohnen und welche zwischen 2-18 Jahre alt sind, vier oder mehr konvulsive Anfälle pro Monat haben und die weiteren Kriterien erfüllen, haben die Möglichkeit in Studienzentren in Deutschland, Italien oder ev. auch Frankreich teilzunehmen. Alle an einer Studienteilnahme Interessierten bitten wir mit ihrer/m behandelnden Neuropädiater/in zu sprechen.

Epidiolex®

Die Phase-3-Studie des Medikamentes Epidiolex® des britischen Unternehmens GW Pharmaceuticals ist in den USA mit 150 Dravet Syndrom Patienten bereits abgeschlossen. Epidiolex® mit dem Wirkstoff Cannabidiol (CBD) ist ein pflanzliches Präparat in flüssiger Form. In Europa ist die Studie bereits weit fortgeschritten. GW Pharma hat im März dieses Jahres erste Resultate präsentiert: 39% der Probanden waren sogenannte 'Responders', hatten also eine Anfallsreduktion von mehr als 50%, gegenüber 13% in der Placebogruppe. Die abschliessenden Resultate werden 2017 erwartet. Diese sind entscheidend, ob GW Pharma das Zulassungsverfahren für den Europäischen Markt beginnen wird.

Inhalte

Medikamente	1
Forschungsförderung	2
DISCUSS Umfrage	3
DSEF Jahresversammlung	3
Notfallprotokoll	4
Dravet Jahrestreffen 2016	4
Veranstaltungen 2017	5
Den Verein unterstützen	5
Unsere Lauf-Shirts	6

Agenda

13.5.2017

Nationales Jahrestreffen

4.2., 10.6., 23.9. und 25.11.2017

Regionaltreffen Deutschschweiz

11.12.2016

Regionaltreffen Romandie

Forschungsförderung

Pharmacogenomic high throughput screening

In unserem letzten Newsletter haben wir über das Forschungsprojekt der Dravet Syndrom Foundation Spain (DSF Spain) 'Pharmacogenomic high throughput screening' informiert. Das Ziel dieser Studie ist es, möglichst viele zugelassene Medikamente mittels Hochdurchsatz-Screening im Labor zu testen, um zu sehen, ob eines dieser Medikamente die Aktivität des Natrium Kanals Nav1.1 erhöht oder die des Kanals Nav1.6 reduziert. Da die Entwicklung eines neuen Medikaments viele Jahre dauert, ist es wichtig herauszufinden, ob ein bereits bekannter, für eine andere Krankheit zugelassener Wirkstoff diese Eigenschaften aufweist. In den letzten 3 Jahren wurden bereits über 800 Wirkstoffe in verschiedenen Experimenten geprüft. Die Forscher konnten jedoch kein Medikament finden, das die Aktivität von Nav1.1 erhöht hätte. Das spanische Team wird jedoch weiterhin Medikamente testen, die auch weitere Natrium-Kanäle beeinflussen und somit indirekt helfen könnten, die reduzierte Aktivität von Nav1.1 bei Menschen mit dem Dravet Syndrom zu kompensieren. Die Pharmafirma Lundbeck, die den Wirkstoff Clobazam entwickelt hat, versuchte ebenfalls, neue Verbindungen aus ihren eigenen Wirkstoffen zu identifizieren, welche die Aktivität von Nav1.1 erhöhen könnten. Auch Lundbecks Tests blieben ohne Resultat. Bis heute sind die Wirkstoffe, die die Natrium-Kanäle aktivieren können, giftig und können für medizinische Zwecke nicht genutzt werden (z.B. Gifte in Froschhaut und Skorpionen). Dieses Projekt hat uns aufgezeigt, dass es sehr schwierig wird, einen Wirkstoff zu finden, der die Aktivität von Nav1.1 erhöht und dass wir diesen vermutlich nicht unter den zugelassenen Medikamenten finden werden. Es ist deshalb sehr wahrscheinlich, dass nicht mit der herkömmlichen Medizin respektive den bekannten Medikamenten mehr Nav1.1 produziert werden kann, sondern mittels neuartiger Therapien. Mehr Informationen über dieses Forschungsprojekt finden Sie auf unserer Website.

Mouse Model Validation Project



Dieses Jahr haben wir eine weitere Studie unterstützt: das Validierungsverfahren des 'Dravet Mouse Models', dessen Entwicklung wir gemeinsam mit DSF Spain finanzierten. Bis heute wurden bereits über 150 gesunde Mäuse an Forscher in der ganzen Welt versandt. Die Wissenschaftler versuchen mit Hilfe der Mäuse herauszufinden, wie das Dravet Syndrom entsteht und warum es zu kognitiven

Problemen kommt. Es wurden auch bereits neue therapeutische Ansätze wie die Gentherapie getestet. Einige Labors warten jedoch noch immer ab, ob die Mäuse auch tatsächlich das Dravet Syndrom entwickeln. Das Projekt, das wir dieses Jahr zusammen mit weiteren europäischen Patientenorganisationen mitfinanzierten, prüft sämtliche Eigenschaften der Mäuse und wie sehr deren Symptome denjenigen von Patienten mit Dravet Syndrom gleichen. Die Studie wurde diesen Sommer vom 'Jackson Laboratories' (USA) in Zusammenarbeit mit DSF Spain durchgeführt. Aktuell werden die Daten ausgewertet, die Resultate sind soweit positiv. Es konnte bestätigt werden, dass die Mäuse mit der SCN1A-Mutation verschiedene Symptome entwickeln, u.a. Krampfanfälle, Wahrnehmungsstörungen, Hyperaktivität, repetitive Bewegungen sowie eine Vielzahl von motorischen Problemen. Diese Mäuse mit Dravet Syndrom sind sehr sozial und interagieren sehr gut mit andern Mäusen. Soziale Probleme, die mit Autismus in Verbindung stehen, treten bei diesen Mäusen nicht auf. Die Mäuse werden uns also nicht nur helfen, Lösungen für eine verbesserte Therapie der Epilepsie zu finden, sondern auch für die kognitiven und motorischen Schwierigkeiten sowie Verhaltensauffälligkeiten, die bei Menschen mit Dravet Syndrom häufig auftreten. Die Forscher arbeiten zurzeit an einer wissenschaftlichen Publikation, damit die Resultate und die Forschungsprotokolle öffentlich zugänglich werden. Die Studienergebnisse werden am 'Society for Neuroscience Congress' sowie am 'American Epilepsy Society Congress' Ende Jahr präsentiert.

DISCUSS Caregiver Survey

An dieser Stelle danken wir allen herzlich, die sich im vergangenen Sommer die Zeit genommen und an der Befragung von Familien mit Kindern mit Dravet Syndrom teilgenommen haben. Sobald uns die Resultate vorliegen, werden wir diese selbstverständlich auf unserer Website und auf Facebook publizieren.

Die Befragung DISCUSS von Familien mit einem Kind mit Dravet Syndrom wird von der Dravet Syndrome European Federation (DSEF) durchgeführt. Die Umfrage soll helfen, den Alltag der betroffenen Familien kennenzulernen und Entscheidungsträgern einen wichtigen Einblick in das tägliche Leben von Familien mit einem vom Dravet Syndrom betroffenen Kind zu geben.



DSEF Jahresversammlung

Mitte September fand die Jahresversammlung der Dravet Syndrome European Federation (DSEF) statt. Das Meeting der mittlerweile 15 Mitglieder umfassenden Organisation fand parallel zum ECE (European Congress on Epileptology) und gleichzeitig mit dem '3° Horizons for Dravet Syndrome 2016' in Prag statt. Der dritte europäische Runde Tisch über das Dravet Syndrom wurde dieses Jahr erstmals von DSEF in Zusammenarbeit mit Dravet Italia Onlus organisiert.



Auf der dicht gefüllten Agenda des DSEF Meetings standen u.a. die Themen 'Emergency Protocol', 'SUDEP', 'The Right Diagnosis: SCN1A vs. DS' und 'Patient Registry' sowie das Projekt EpiCARE – a European network for rare and complex epilepsies. Die Arbeitsgruppen präsentierten ihre Resultate, aber auch die offenen Fragen. Die weiteren Schritte wurden definiert. Es wurde rege diskutiert und gegenseitig über die Situation in den jeweiligen Ländern informiert. In den Working Groups 'SUDEP' und 'The Right Diagnosis: SCN1A vs. DS' arbeiten wir – die Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz – aktiv mit.

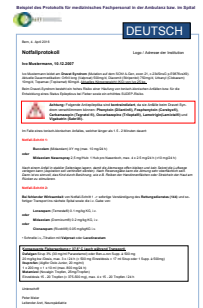
In Prag wurde das Scientific Advisory Board (SAB), der Wissenschaftliche Beirat ins Leben gerufen und an dessen erster Sitzung gleich Nägel mit Köpfen gemacht: Unter der Leitung von Dr. Rima Nabbout soll so schnell wie möglich ein international gültiges Notfallprotokoll erarbeitet werden. Dieses soll die Grundlage schaffen, damit jedes Kind mit der Diagnose Dravet Syndrom im Notfall resp. im Falle eines Status Epilepticus korrekt behandelt wird und somit mehr Leben gerettet werden können. Mitglieder des SAB sind renommierte Neuropädiater/innen oder Wissenschaftler wie Dr. Helen Cross (UK), Dr. Rima Nabbout (FR), Prof. Bernardo Dalla Bernardina (IT), Dr. Lieven Lagae (BE), Dr. Antonio Gil-Nagel (SP) und Dr. Ana Mingorance (SP).



Das persönliche Notfallprotokoll

Das Dravet Syndrom ist eine sehr seltene Krankheit. Es wäre deshalb unrealistisch zu erwarten, dass alle medizinischen Fachpersonen darüber Bescheid wissen. Wir empfehlen deshalb allen Eltern, für ihr Kind zusammen mit der/m behandelnden Neuropädiater/in ein personalisiertes Notfallprotokoll zu erarbeiten, welches eine korrekte und rasche Behandlung auch in fremden Krankenhäusern ermöglicht.

Auf unserer Website unter 'Leben mit dem Dravet Syndrom' gibt es neu einen Navigationspunkt Notfallprotokoll. Es enthält ein PDF-Dokument mit einem Beispiel-Protokoll auf Deutsch und Englisch, das hoffentlich vielen dienlich sein wird.



Rückblick auf unser Dravet Jahrestreffen 2016

Am Samstag, 4. Juni 2016 fand auf dem Landgasthof Rütihof bei Gränichen erstmals ein Schweizer Dravet Jahrestreffen statt. Familien aus der ganzen Schweiz reisten an, um zusammen einen gemütlichen Tag im Grünen zu verbringen.

Dank der Stiftung Kinderhilfe Sternschnuppe, welche unsere Vereinigung schon zum zweiten Mal unterstützte, konnten Gross und Klein wunderbare, unvergessliche Augenblicke mit Kutschenfahrt, Ponyreiten, Spiel und Spass erleben. Die Gäste wurden mit einem leckeren Apéro, Mittagessen und Zvieri verwöhnt. Es wurde viel gelacht und ausgetauscht, in allen möglichen Sprachen. Der Tag ging definitiv viel zu schnell vorbei. Wir freuen uns schon auf das nächste Dravet Jahrestreffen, das am Samstag, 13. Mai 2017, wieder auf dem Rütihof stattfinden wird.



Veranstaltungen

Dravet Jahrestreffen 2017

Am Samstag, 13. Mai findet das zweite nationale Dravet Jahrestreffen auf dem Rütihof bei Gränichen (AG) statt. Der Ort im Grünen lädt auch zum längeren Verweilen ein. Wir haben deshalb die sechs Zimmer des Landgasthofes von Samstag auf Sonntag schon mal für die Teilnehmer des Jahrestreffens reserviert respektive blockiert. Weitere Informationen finden Sie in naher Zukunft auf unserer Website.

Regionaltreffen

Folgende Daten stehen bereits fest:

Regionaltreffen Deutschschweiz

Samstag, 4. Februar 2017, ab 18:00 Uhr

Samstag, 10. Juni 2017, ab 18:00 Uhr

Samstag, 23. September 2017, ab 18:00 Uhr

Samstag, 25. November 2017, ab 18:00 Uhr

Die Treffen finden in Zürich oder Olten statt.

Regionaltreffen Romandie

Sonntag, 11. Dezember 2016 (Ort noch nicht definiert)

6. Familienkonferenz in Deutschland

Vom 17.-19. März 2017 findet in Frankfurt a.M. die 6. Familienkonferenz statt. An die Konferenz, welche alle zwei Jahre durchgeführt wird, reisen Familien aus dem ganzen deutschsprachigen Raum an. Zur selben Zeit findet in Frankfurt eine grosse Messe statt, weshalb es sich empfiehlt, sich frühzeitig um Übernachtungsmöglichkeit zu kümmern. Mehr Informationen gibt es auf der Website des Deutschen Vereins Dravet-Syndrom e.V. www.dravet.de

Möchten Sie uns unterstützen? Herzlichen Dank!

Die Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz ist eine Non-Profit Organisation, die sich für die vom Dravet Syndrom Betroffenen einsetzt. Wir sind auf Spenden angewiesen. Durch Ihre Spende und Ihre Unterstützung ermöglichen Sie uns, die Lebensqualität von Kindern und Erwachsenen mit Dravet Syndrom durch Förderung der medizinischen Forschung sowie durch Sensibilisierung und Information zu verbessern.



Sie können unsere **Dravet-Briefmarken** kaufen. Diese eignen sich übrigens auch wunderbar als Weihnachtsgeschenk. Sie können Ihre Interneteinkäufe über die Plattform **Buy'n'help** tätigen und so gratis für uns spenden. Sie können Mitglied werden, für das Dravet Syndrom laufen, uns auf facebook 'liken' und aus einem besonderen Anlass oder einfach so spenden. Herzlichen Dank.

Das Dravet Syndrom wird dank Sportler/innen immer bekannter!



Unsere T-Shirts mit dem grossen, runden weissen 'Tupfer' auf der Rückseite sind in der Tat sehr auffällig. Wir wollen mit unseren Laufshirts die Öffentlichkeit auf die seltene Erkrankung aufmerksam machen, was uns offenbar gelingt. Ob während des Trainings oder an einem Volkslauf: Die Träger/innen werden oft gefragt, was das Dravet Syndrom sei.

Schön fänden wir es, wenn noch mehr Läufer/innen unsere Shirts tragen würden. Vielen Dank für's Weitersagen in Ihrem Freundes- und Bekanntenkreis! Die Shirts können kostenlos über den [Webshop](#) bei uns bezogen werden.



Fotos vom Ironman 70.3 Switzerland, Triathlon von Broc, Jungfrau Marathon, Greifenseelauf sowie vom Murtenlauf 2016.

Ein riesiges Dankeschön an Edouard, Justin, Reto, Simon, Selma, Renata, Véronique und Séverine, die während dieses Sommers mit dem lila Dravet-Shirt an einem Volkslauf gestartet sind.



[Newsletter abonnieren](#)

Newsletter Nr. 5 Oktober 2016: Renata Heusser Jungman (Redaktion, Layout), Ana Mingorance (Text Forschungsförderung), Marie-Thèrese Page Pinto, Marie McCormick und Judith Sieber (Übersetzungen).

Association Syndrome de Dravet Suisse . Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz . Associazione Sindrome di Dravet Svizzera
Adresse: Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz, 8000 Zürich . www.dravet.ch . info@dravet.ch . www.facebook.com/dravetch