



Verksamhetsberättelse 2015

DRAVETS SYNDROME ASSOCIATION SWEDEN – DSAS

Föreningens säte är i Veberöd/Lunds kommun.

Verksamheten i siffror

- Antal betalande medlemmar vid årets slut:
Enskilda: 18 Familjer: 81 Livräddare: 8
- Medlemsavgift:
Enskilda 150: -
Familjer 200: -/familj
Företag 750:-
Organisationer 250:-
- Antal protokollförda styrelsesammanträden via Videokonferens: 10
- Antal protokollförda styrelsesammanträden fysiskt: 0

Styrelse

Catarina Nkembo	Ordförande
Annelie Erlandsson	Ledamot samt ansvarig för medlemsregister
Annalena Eliasson	Ledamot samt ansvarig för hemsidan
Linda Karlsson	Ledamot
Malin Trygg	Ledamot
Jennie Bergman	Ledamot

Kassörsposten har varit vakant under året. Uppdraget togs över av ordförande.

Valberedning:

Gunilla Forsberg
Mariana Palm
Emelie Sarén
Jessica Wågberg

Ekonomi

Firmatecknare:

Catarina Nkembo

Tillgång till konto för att se:

Xerxes Ekonomikonsult/Veberöd Örjan Magnusson, Revisor
Annelie Erlandsson



Bokföring 2015: Xerxes Ekonomikonsult/Veberöd, Revisor Örjan Magnusson
Beskyddare: Mästerkockarna Stefan Holmström och Leif Mannerström
Hedersmedlem: Tove Hallböök, Marie Söhrman och Maria Carping
Organisations nr. 802471-5107

Bank:

Swedbank Gislaved
Kontaktperson: Christina Lust

Adress:

Sandgatan 14
247 63 Veberöd

Fjärilsfonden: bankgiro 309-3432

Swish 123 288 52 67.

Pennyfonden: 8417-8, 924 813 283-0

Swish 123 459 56 58.

Företagskonto/bankgiro: 173-4078

Swish 123 466 55 01.

Betalningsmöjligheter

Swish
izettle
Paypal

För Ekonomisk rapport, se separat bilaga

Budget för 2016, se separat bilaga

Livräddare, sponsorer och donatorer

Vi tackar alla våra donatorer som skänker gåvor och gör det möjligt för DSAS att utvecklas och stimulera till framtida forskning.

Årets Livräddare:

Silver

Mertz, Containergatan 2, 211 24 Malmö

Brons

Carinas Städ och bygg, Myrgränd 87, 842 33 Sveg

Christer Hårvård Frölunda, Näverlursgatan 11, 421 44 Frölunda

Ansvarsfabriken AB, Månsegårdsg. 9, 415 06 GÖTEBORG

OCAB Sundsvall, C A Svenssons väg 7, 856 44 Sundsvall

ICA Järpen Strandvägen 10, 830 05 JÄRPEN

OH Assistans AB, Vallbytorpsvägen, 231 97 KLAGSTORP

Seven Sins Tatoo, Sturegatan 3a Linköping

Årets Sponsorer:

Handelsbanken Veberöd

Tusenskönan, Veberöd

Pizzeria Empoli, Veberöd

Årets Donator:

PL Konsult, Peter Levin



Hedersmedlem & Beskyddare:

Tove Hallböök kvarstår som föreningens hedersmedlem

Leif Mannerström och Stefan Holmström kvarstår som våra beskyddare. Indirekt får vi använda deras namn i marknadsföringssyfte.

Våra hedersmedlemmar Maria Carping från Melu som har samarbete med Marie Söhrman från Keep Fighting arrangerar tillsammans och var för sig olika event för insamling till Fjärilsfonden och Pennyfonden.

Frivilliga som betytt mycket för föreningen är:

Utan inbördes ordning:

Johan Lärfas

Mattias Jönsson

Åsa Behrendz

Josefin Forselius/Charlotte Wallner, Wallstreet Media

Jenny Toftén

Minnesgåvor

Till Minne av Barbro Bengtsson

Till Minne av Sven Borg

Allmänt

Föreningens medlemskap:

Föreningen Sällsynta diagnoser

Domännamn:

www.dravetssweden.se

URL: wordpress

Facebook:

Dravets Syndrome Association Sweden

Mailadress:

one.com



Året som gått:

28 Mars – Årsmöte Förmaket Sahlgrenska sjukhuset, Göteborg

Styrelsen blev förnyad. Jenny Bengtsson, Helena Berglund samt Camilla Majunie avgick. Catarina Nkembo omvaldes som ordförande. Nya i styrelsen Paul Almqvist, Linda Karlsson, Malin Trygg, Andreas Majunie samt Jennie Bergman. Senare under året valde Paul samt Andreas att avsäga sig sina uppdrag.

Under lunchen utseddes Maria Carping och Marie Söhrman till Hedersmedlemmar för sina goda insatser och donationer via Keep Fighting.

Det fastställdes att medlemsavgifterna för 2015 blev oförändrade jämfört med föregående år.

Livräddarnivåerna diskuterades och fastställdes under året till:

Brons 2.000 kr
Silver 10.000 kr
Guld 25.000 kr
Platina 50.000 kr
Diamant 100.000 kr

25 Maj – Samtal med Tove Hallböök om Nationellt Center för kunskap om DS

Annalena och Catarina deltog i ett samtal med Tove Hallböök samt ssk Annika Axelsson på Östra sjukhuset om Nationellt Center för kunskap om DS.

Noteringar från mötet:

Forskning - de jobbar på utkast för att göra ett register där skandinaviska patienter ska vara registrerade. I Sverige har vi register som man kan utöka. Registret ska vara underlag till forskningen för att man ska kunna registrera gemensamma faktorer till alla barn och därmed kunna dra slutsatser. Varje land måste fixa uppdatering av sitt register först och sedan måste man ha tillstånd att samköra register över de nordiska länderna. Man vill ha samarbete med patientföreningar.

Sällsynta diagnoser centrum - Göteborg

Dravet Syndrom ska tillhöra Sällsynta Diagnoser center i Göteborg. Ivette Körhegyi, färdig neurolog, ska starta upp och göra forskning på Dravet Syndrom. Man måste söka pengar till forskningen. Tove Hallböök kommer vara mentor till projektet. Syftet är bl.a. att man vill möta livskvalitet, föräldrarstress samt följa upp vuxenålder.

Kan föreningens studier vara till användning?

Josefin Forselius - likheter/olikheter kan tyvärr inte användas för studier då frågorna inte är upplagda på ett naturvetenskapligt sätt.

Neurologmottagning emottagande

Tove säger att de vill veta av föräldrarna har det när de kommer på mottagningen? Ska det vara



doktor och sjuksköterska där? Man vill ha en Checklista så alla frågor ska komma med utan att glömma – vad ska va ha med för ett besök? Ska man som familj komma till Göteborg 1 gång per år/ vartannat år – vill man det för att komma till centrumet där Dravet Syndrom är?

Icke identifierbara data.

Man vill göra ett livskvalitetsformulär. Det finns redan för epilepsi och detta ska vara basen för formuläret till Dravet Syndrom.

Vid mötet diskuterades bl.a. även vilka som skall delta den 5 Oktober på Ågrenska.

Mars – Grafisk Profil

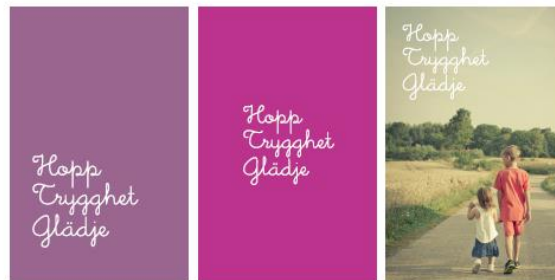
Tack till Mattias Jönsson, grafiker, som tog på sig arbetet ock skapade en grafisk profil till föreningen.

Här ett kort utdrag. Ur denna grafiska profil finns det nödvändiga för informationsmaterial m.m.

Hopp
Trygghet
Glädje

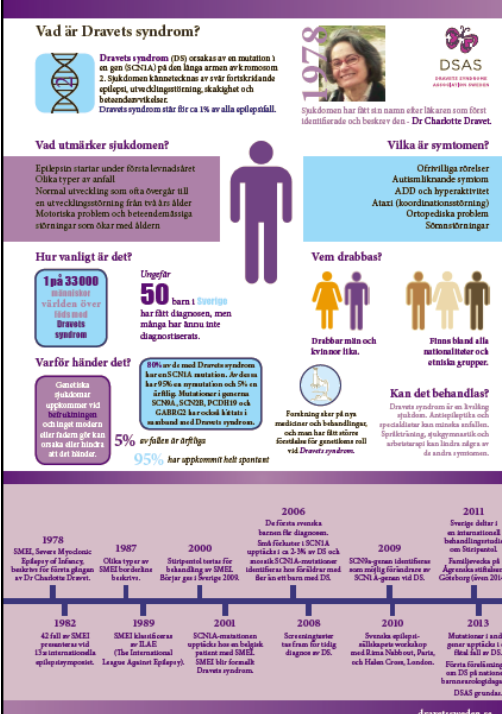
Hopp
Trygghet
Glädje

Hopp
Trygghet
Glädje



April – Informationsposter

Postern realiserades efter svenska fakta. Tack till Åsa Behrendz för layout.



Vad är Dravets syndrom?

Dravets syndrom (DS) orsakas av en mutation i en gen (SCN1A) på den långa armen av kromosom 2. Sjukdomen kännetecknas av en stark fördröjande epilepsi, utvecklingsförsening, skakighet och beteendeproblem.

Dravets syndrom står för ca 1% av alla epilepsifall.

Sjukdomen har fått sin namn efter läkaren som först identifierade och beskrev den - **Dr Charlotte Dravet**.

Vad utmärker sjukdomen?

Epilepsin startar under första levnadsåret. Olika typer av anfäll. Normal utveckling som ofta övergår till en utvecklingsförsening från två års ålder. Motoriska problem och beteendemässiga störningar som ökar med åldern.

Vilka är symtomen?

Ofrivilliga rörelser
Autismliknande symtom
ADD och hyperaktivitet
Ataxi (koordinationsstörning)
Ortopediska problem
Sömnstörningar

Hur vanligt är det?

1 på 33000 utvalda värdens överst med Dravets syndrom.

Ungefär 50 barn i Sverige har fått diagnosen, men många har ännu inte diagnostiserats.

Vem drabbas?

Drabbas män och kvinnor lika.

Finnas bland alla nationella och etniska grupper.

Varför händer det?

Småttal sjukdomar uppträder vid utvecklingen och något mindre efter tiden gör att man inte ser till det händer.

90% av de med Dravets syndrom har en SCN1A mutation. Av dem har 90% en mutation och 10% en dubbel. Mutationer i generna SCN1A, SCN2B, PCDH10 och GABRG2 har också knäppt i samband med Dravets syndrom.

50% av fallen är de flesta 95% har epilepsin helt spontan.

Kan det behandlas?

Dravets syndrom är en bristig sjukdom. Användningen av specialmedicin kan minska anfällen, spridningen, 40% av patienter och schizofreni kan bidra till att de andra symtomen.

1978 SMEI, Severe Myoclonic Epilepsy of Infancy, beskrivs för första gången av Dr Charlotte Dravet.

1987 Olika typer av SMEI bör drabbas beskrivs.

1982 42 fall av SMEI presenteras vid 13:a internationella epilepsikonferensen.

1989 SMEI klassificeras av ILAE (The International League Against Epilepsy).

2000 Struktural testet för identifiering av SMEI börjar ges i Sverige 2000.

2001 SCN1A-mutationen upptäcks hos en betydande patient med SMEI. SMEI blir förknippat med Dravets syndrom.

2006 De första svenska barnen får diagnosen. Sju fall hos barn i SCN1A upptäcks i ca 2-3% av DS och många SCN1A-mutationer identifieras hos föräldrar med barn som drabbas med DS.

2008 Serotonerg terapi fram för tilläggsdiagnos av DS.

2009 SCN1A-genen identifieras som möjlig förändring av SCN1A-genen vid DS.

2010 Svenska epilepsivårdssällskapet workshop med Dr Ann Nyblom, Paris, och Helen Cross, London.

2011 Sverige deltar i en internationell behandlingsstudie om Stereptamol. Familjerna på Agnereks enheten, Göteborg (juni 2014).

2013 Mutationer i andra gener upptäcks i ett litet fall av DS. Första identifieringen av DS på autonoma nervsystemsganglierna. DSAS grundas.

dravetsweden.se

Maj - Supportkort

Tack till Åsa Behrendz som skapat supportkortet. De har tryckts på Bloms Tryckeri AB i Lund.



23 Juni – Dravet Awareness Day

Den 23 Juni var det dags för Dravet Awareness Day, och föreningen uppmärksammade detta med bl.a. en spårvagnskampanj i Göteborg samt radioinslag. Det var Wallstreet media genom Charlotte Wallner, vän till Josefine Forselius, som ordnade så att vi fick synas i tre veckor på spårvagn 11 i Göteborg.



23 Juni Sveriges Radio P4 Göteborg

Under programmet ”Eftermiddag i P4 Göteborg” med Linn Olsson och Peter Stenberg berättade Annalena Eliasson om hur det är att ha ett barn med Dravet syndrom och Catarina Nkembo om föreningen, dess syfte, mål och aktiviteter. Målet var att uppmärksamma Dravet Awareness Day i media.

26 Juni – Ny hemsida/Webbshop

Den nya hemsidan lanserades. Det var steg 1 av steg 2. Hemsidan fick en uppfräschning med bilder, text och länkar samt info över barnen. Steg 2 kom i augusti då föreningen öppnade sin webbshop. Idag kan man betala via webbshoppen genom Paypal. I webbshoppen finns tröjor, hoddies, mössor och t-shirts samt väskor med föreningens logga på. Man kan även teckna sitt medlemskap, ge en gåva till Pennyfonden och Fjärilsfonden och köpa fjärilar till forskning för Dravet Syndrom samt bildekaler. Kläderna kommer från DEM Collection och är ekologiskt bomull, tryckeriet är i Göteborg och har som syfte att ge människor en andra chans. Tack till Annalena Eliasson och Johan Lärfars för arbetet med Paypal och webbshoppen. Tack till Åsa Behrendz och Mattias Jönsson för arbetet med hemsidan och Mattias Jönsson för den grafiska profilen.

Juli 2015 - Nyhetsbrev

Det första nyhetsbrevet skrevs av Annalena Eliasson och Catarina Nkembo. Annelie Erlandsson skötte utskicket.



Kära medlemmar!
Nu får ni den igen veta vad som har hänt och kommer att hända framöver.
Vi har glädjen att presentera föreningens första nyhetsbrev.

FAMILJETRÄFFEN
28-30 Augusti 2015
Plats: Lisebergstbyn
Välkomna! Helt gratis, kl. 10-16 varje dag. Vi har med oss många aktiviteter som vi vill erbjuda till alla medlemmar och deras familjer. Vi har även med oss en mängd aktiviteter som vi vill erbjuda till alla medlemmar och deras familjer. Vi har även med oss en mängd aktiviteter som vi vill erbjuda till alla medlemmar och deras familjer.

Frågedag den 5 Oktober
Plats: Ågrenska/Göteborg
www.agrenska.se
Välkommen till en frågedag där du får chansen att ställa dina frågor till de specialister du vill. Varje medlemmargrupp (6-7 personer) ochlämnar eller 20 min till nästa arbetsgrupp. Max 60 personer. Skicka ett anmäla dig. Endast 12 platser kvar. Anmäl till catarina.nkembo@dravetsas.se

Supportkort/Broschyrer
Broschyrer om föreningen kommer att tryckas inom kort. Det finns även stödkort som kan beställas på hemsidan.

Dravets Awareness Day 23 Juni 2015
Vi hade bestämt på årsmötet 2015 att denna dagen skulle syndromet uppmärksammas i media. Sagt och gjort
Sveriges Radio P4
Vi deltog i 2 lokala radiokamrater. I P4 Halland sändes ett "hemma hos"-reportage hos Tina Hildesjö Persson om att ha ett barn med Dravets Syndrom. I P4 Göteborg deltog Catarina Nkembo och Annalena Eliasson från styrelsen i "Göteborg direkt". Av båda reportagen framkom det tydligt vad det innebär att leva med detta syndrom i vardagen.
Lysarna igen! Göteborg direkt ca 15.30 i programmet. P4 Halland sår på Dravets Syndrom!
Aktion Spårsvagnar Göteborg
Caroline Wälner på Wallstreet Media som är vän till Josefine Forsellus har hjälpt oss med att organisera en kampanj på spårsvagnarna linje 5 och 11 i Göteborg. Kampanjen varade i 3 veckor tack vare en stödjande insats av Caroline. Många tog till sig budskapet och delade in i mindre belopp. Tom den 1 juli hade kampanjen givit 1.000,- till Fjärilsfonden (Forskning för Dravets Syndrom).

Webbshop/Hemsida
Färdig/klar
Titta in på vår nya fina hemsida. Där har vi snart en webbshop där du kan köpa fina tröjor, hoodies, spårar osv. Du kan också enkelt skänka gåvor till vår verksamhet eller till våra fonder.

Är du ny medlem?
Anmäl till catarina.nkembo@dravetsas.se

Är du gammal medlem?
Anmäl till catarina.nkembo@dravetsas.se

Är du intresserad av att bli medlem?
Anmäl till catarina.nkembo@dravetsas.se

Är du intresserad av att bli medlem?
Anmäl till catarina.nkembo@dravetsas.se

Är du intresserad av att bli medlem?
Anmäl till catarina.nkembo@dravetsas.se

28-30 Augusti – Familjeträff I Göteborg

Den 28 Augusti samlades ett stort antal familjer i Göteborg för den årliga träffen. De flesta bodde tillsammans i stugbyn på Lisebergstbyn camping i Kärralund i Göteborg. Lördagen tillbringades vid Skatås gym & motionscenter där vi hade konferensrum kök och grönområden till vårt förfogande. Räddningstjänsten i Göteborg ställde upp och körde upp brandbilar med utrusning som barnen (och de vuxna) fick klättra i och testa. Vi grillade tillsammans på dagen och under eftermiddagen kom en clown från Kalasigt som vek ballonger och målade barnens ansikten. Under dagen fanns möjlighet att prova på att göra egna DSAS fjärilar. Föreningen sålde även tröjor, mössor och väskor.

Tack till Jennie Bergman och Ola Berggren som skaffade livräddare så att utgifterna till detta event blev mindre för föreningen.

Sponsrade gjorde:

Mertz, Containergatan 2, 211 24 Malmö

Carinas Stöd och bygg, Myrgränd 87, 842 33 Sveg

Christer Hårvård Frölunda, Näverlursgatan 11, 421 44 Frölunda

Ansvarsfabriken AB, Månsegårdsg. 9, 415 06 GÖTEBORG

ICA Järpen Strandvägen 10, 830 05 JÄRPEN
OH Assistans AB, Vallbytorpsvägen, 231 97 KLAGSTORP
Handelsbanken Veberöd
Tusenskönan, Veberöd
Pizzeria Empoli, Veberöd
Prins Carl-Gustafs Stiftelse, Stockholm
ICA Veberöd, Veberöd

Vi tackar även Guldsmed Molander som sponsrade med te/kaffe/saft samt Mariana Palms mamma bidrog med hembakat.

Stort tack till Räddningstjänsten i Storgöteborg och speciellt Gårda Brandstation som bidrog med sin tid under hela förmiddagen.







2 september 2015

Föreningen fick 6000:- från Riksförening Sällsynta Diagnoser för styrelsearbetet.

5 Oktober – Ågenska

Den 5 Oktober hade föreningen öppet hus på Ågenska enligt nedan:

Start Kl. 08.30

Avslut 16.00

Plats:

Ågenska

Lillövägen, Lilla Amundön

436 58 Hovås

Konferensrum:

Drottning Silvias Hörsal

Grupprum:

Trubaduren och Nidingen

ÖPPET HUS Ågrenska Göteborg

Alla under ett tak för dig!

Läkare, arbetsterapeut, sjukgymnast, kurator, logoped, sjuksköterska, psykolog och neuropsykolog.

Nu kan du få svar på alla dina frågor!

Forskning i Sverige, hur ligger det till?

Hur kan skolan arbeta för språkutveckling?

Vilka hjälpmedel finns det för mitt barn att kunna sova?

Hur fungerar Ketogen kost?

Hur kan jag hantera mitt barns utbrott?

Listan med frågor bestämmer du! Hela teamet står till ditt förfogande under denna dagen. **Tove Hallböök** och **Ivett Körhegyi** kommer och uppdaterar om vad som händer i Sverige. **Marianne Nielsen** kommer från Danmark och berättar om sin studie. **Pia Borg** har en föreläsning om språkstörning och arbetssätt i skolan och hemma. Du har chansen att träffa **de insatta i Dravet Syndrom, vänd och se programmet.**



Marianne Nielsen, lektor, MSc, Ph.D.
Bioanalytikerutbildning vid University College
Sjælland.

Det senaste året har jag arbetat på ett projekt om vardagslivet för familjer med barn under 10 år som har Dravet's Syndrom.

Ett samarbete med Epilepsihospitalet Filadelfia i Dianalund/Danmark.

Tove Hallböök Överläkare och Doktor
Barnneurologi.

Ivett Körhegyi Specialistläkare
Barnneurologi med särskild inriktning på svårbehandlad epilepsi.

Båda arbetar vid Barnneurologimottagningen, Drottning Silvias Barnsjukhus/ Göteborg.

Medlemmarna delas in i 7 grupper med 6-7 deltagare i varje arbetsgrupp. Arbetsgrupperna kommer att cirkulera mellan stationerna i 15 minuters intervaller.

Station 1	Ssk:	Annika Alexandersson / Birgitta Olovson
Station 2	Logoped:	Åsa Nordberg
Station 3	Sjukgymnast:	Åsa Lindstedt / Elke Schubert
Station 4	Arbetsterapeut:	Ellen Odéus
Station 5	Kurator:	Jenny Velund / Karin Sörstedt
Station 6	Psykolog:	Anna Norén
Station 7	Neuropsykolog:	Gerd Viggedal / Elsa Trenning

Ett samarbete mellan;

Shire

Louise Sävström

Buccolam Product Manager/KAM Nordics,

Västra Götalandsregionen/Drottning Silvias Sjukhus
Tove Hallböök
Överläkare i Barnneurologi,

Dravet Syndrome Association Sweden
Catarina Nkembo
Ordförande



24 Oktober – Filadelfia, Dianelund/Danmark

DSAS blev inbjuden på Filadelfia i Danmark. Danmarks enda epilepsisjukhus, för att presentera föreningen för föräldrar med barn/ungdomar med Dravet Syndrom. Detta var första gången som man i Danmark gjort en så stor träff. På mötet var det ca 60 personer, föräldrar och anhöriga. Samarbetet var mellan Desitin Pharma och Filadelfia. Catarina Nkembo presenterade föreningen på eftermiddagen.

Föreläsning för föräldrar, vårdgivare och omsorgspersoner till personer med Dravet syndrom

Dato: Lördag den 24. oktober 2015

Sted: Epilepsihospitalet (Store festsal), Kurvej 4., 4293 Dianalund

Dagens program:

9.30 – 10.00 Ankomst och kaffe

10.00 – 10.05 Velkomst

10.05 – 10.50 Hvad er Dravet syndrom? – epilepsi, adfærd, motorik, genetik mm

10.50- 11.15 Hverdagslivet med et barn med Dravet syndrom

11.15 – 11.25 Pause

11.25 – 12.10 Workshop:

- 1: **At turde og have tillid** (barrierer for at lade andre hjælpe med barnet)
- 2: **Kan man behandle medicinsk med andet end antiepileptika?**
- 3: **Dravet for voksne – overgangen fra barn til voksen**

12.10 – 13.00 Frokost

13.00 – 13.45 Workshop

13.45 – 14.15 Kaffe

14.15 – 15.00 Foredrag i Dravet syndrom

Forskning i Dravet 2015.

Forskning i nye lægemidler

15.00 – 15.45 At have et barn med en kronisk sygdom

15.45 – 16.00 Indlæg fra den svenske Dravet forening

15.55-16.10 Indlæg fra Epilepsiforeningen

16.10 – 16.15 Afrunding af dagen – kom godt hjem



Med venlig hilsen

Rikke Møller

Rikke Møller

Molekylærgenetiker

Helle Hjalgrim

Overlæge, direktør

11 November – Föreläsning Ängelholms kommun

Soweig Norén, mamma till man i 30-40 års åldern med Dravet syndrom ville ha mer information om syndromet. Jenny Lindberg på Ängelholms Kommun stod för inbjudan. Catarina Nkembo var där och informerade om föreningen och att ha Dravet syndrom. Gruppen bestod av 9 assistenter och 1-2 ssk.

Andra aktiviteter:

Informationsblad för utskick till barnmottagningar producerades under året med stöd från Desitin Pharma.

Dravets syndrom - 2 eller 5 barn per år?

Dravets syndrom är en mycket sällsynt form av epilepsi som ofta förväxlas med andra svåra encefalopatier. Därför råder stor tveksamhet om hur stor förekomsten är. Det generella antagandet har tills nyligen varit 1:40 000 nyfödda, men i en nyligen sammanställd retrospektiv studie från Danmark, är förekomsten så hög som 1:22 000 nyfödda¹.



Dravets syndrom uppstår som en de-novo mutation i SCN1A-genen. (den kan vara ärftlig med) Den framstår på många sätt som andra refraktära epilepsier, men det finns några unika markörer som indikerar att man bör utreda för Dravets syndrom.

- Feberkramper vid fysisk aktivitet, bad eller subfebrila tillstånd tidigt under första levnadsåret.*
- Svåra status epilepticus fall under första levnadsåret.
- Lamotrigin och Karbamazepin förvärrar tillstånden markant och är kontraindicerad.

Jag skulle hellre säga:

- Om barnet kommer in akut vid 3 tillfällen med feberkramper
- Partiella, hemiconiska eller mukloniska anfall under det första levnadsåret.
- Anfall i samband med vaccinering
- Frekventa, långdragna och svåra anfall pga feber under det första levnadsåret

Uppstår de här symtomen ska man skicka vidare barnet till en specialenhet för vidare undersökning i form av gentest och introduktion av lämplig behandling.

Ta prov för:

1. Scn1a i första hand
2. Undersök PCDH19 i flickor
3. Scn1b, scn2a och GABRG2
4. Kolla NGS och aCGH med hjälp av GEP.

Vad som är viktigt är att lyssna på föräldrarna. Det är oftast de som vet vad deras barn tål och hur de ska behandlas, då sjukvården ofta minimerar deras oro för infektioner. En lätt förkylning kan snabbt accelerera och övergå till en lunginflammation, vilket i värsta fall kan avslutas med ett dödsfall.

Prognosen för Dravets syndrom varierar kraftigt från välfungerande till ofta uttalad retardation som börjar vid 4-5 års ålder. En del av barnen blir senare också fysiskt begränsade med utvecklingen av bland annat *crouch gait*. Det antas idag att "early detection" kan ha betydelse för det vidare förloppet, både för barnet och familjen.

Bifogad fallrapport har publicerats i den danska tidningen Ugeskrift for Læger i december 2014. Fallrapporten visar ett mycket typiskt förlopp av Dravets syndrom. Speciellt med den är att den här beskriver två monozygota pojkar.

Genom att sända dig denna artikel vill Dravets Association rikta uppmärksamheten på de få klassiska symtomen som oftast ses i akutenheten. Vi hoppas därmed kunna se till att barn i Sverige med Dravets syndrom diagnostiseras snabbt och kommer i optimal behandling så snart som möjligt.

Vill du höra mer om Dravets syndrom eller önskar du stödja en familj med ett barn med Dravets syndrom, är du välkommen att kontakta oss på Dravets Association: www.dravetssweden.se

Med vänlig hälsning

Dravets Syndrome Association Sweden

Catarina Nkembo

Ordförande

Ref 1: Allan Bayat, Helle Hjalgrim, Rikke S. Møller: The incidence of SCN1A-related Dravet syndrome in Denmark is 1:22000: A population based study during the period from 2004 to 2009. (accepted for publication *Epilepsia*)

Nyhetsbrev skrev i Juni av Annalena och Catarina.

Övrig kuriosa

Fam Forselius

NYHETER HÖJE BOLLNÄS DERBYT METRO TV VIRALGRANSKAREN MELHÖFESTIVALEN 2015
PUBLICIS/SA&S 20 april 2015

Morris, 3, lider av obotlig sjukdom: "Vi lever minut för minut"

Femåriga Morris lever med en ovanlig och obotlig sjukdom. "Vi lever inte dag för dag, vi lever minut för minut", säger mamma Josefin Forselius som vill sprida kunskap om sjukdomen.



Morris, 3, fick sitt första epilepsianfall när han var åtta månader. Foto: Privat

Morris fyller tre år i sista veckan. För genetik vetenskapligt är det svårt för honom att han har Dravets syndrom. En ovanlig och obotlig sjukdom.

– Minnen från första året, men minskar gradvis. Låter försöka kontrollera för de som epilepsin epilepsin som inte går att ta utav på, säger mamma Josefin Forselius, 27 år.

Endast runt 50 barn och unga vuxna i Sverige är epilepsibehandlade med sjukdomen – som i många fall består av flera olika typer av epilepsier.

– Jag lärde mig om det första året, det första året konstigt. Det blev första månadsbehandling, säger Josefin.

Medelåldersparet är var för sig med att berätta om familjen Forselius som bor i Frånse utanför Hälsoöland.

När Morris var åtta månader fick han sitt första epilepsianfall.

– Det var väldigt tråkigt att vi började med medicinerna när han var ett år. Han krampade flera gånger i veckan, sällan bara längre och längre, berättar Josefin.

Mamma fick då samråden om att få hjälp med sjukdomen i Uppsala där läkarna ville ha ett genetik. Utöver för att kunna utföra sjukdomen Dravets syndrom.

– Det är så ovanligt så att inte ens de tråkiga att han hade den. Sedan visade det sig att det var så. Det blev två chockade som oss, säger Josefin.

Mamma minns fortfarande bra i jämförelse med många andra barn som har epilepsin. Men säger att hon inte gör så mycket.

– Men är ett fint barn förutom att han har sina krampor.

Josefin vill uppmärksamma så många som möjligt på Dravets syndrom. Hon är med i en förening tillsammans med andra föräldrar till epilepsibehandlade barn.

– Vi har bestämt att vi ska sprida det här så mycket det bara går. Läskarna vid besöget vad det är, vi får försöka väcka intresset för att vi kommer in på sjukhuset. Det finns många som kan få hjälp av att få epilepsin till, säger hon.

Överläkaren Johan Lundgren, barnneurologiska enheten vid Skånes universitetssjukhus, håller med om att det är viktigt att informera om sjukdomen.

– Det går bra och vuxna med den har sjukdomen som möjligt har en fullständig epilepsibehandling. Det finns vissa mediciner som är väldigt bra. Och om det några av de vanligaste epilepsibehandlingarna är väldigt övervakande att gå ut om den har sjukdomen. Det går den epilepsibehandlingen bättre, säger hon.

JOBAN WISEN
E-mail

Familjen Källberg

HD

Lokal Nyheter Web-TV Samtaling Spot Nje Kultur Opinion Familj Min mening Väder

Dotterns ovanliga sjukdom innebär ständig oro

BESÖK Ester Jönsson Källberg ser ut som en helt vanlig treåring men har en ovanlig och obotlig sjukdom som kräver tung medicinerig. – Vi vågar inte ha henne på dagis, en förkyllning gör att hon kan hamna i respirator, säger mamma Pernilla Källberg.

DEL A TWITTERA MAILA

Text: Aif Östgren

Publicerat 9 januari 2018 04:00 | Uppdaterat 19 januari 2018 13:37

Ester går på dagis två gånger i veckan, inte mer än 45 minuter åt gången och alltid i mammas sällskap.



Pernilla Källberg är hemma med dottern Ester Jönsson Källberg på helid. Hon funderar över att de aldrig kan göra sådant som andra familjer gör, som att resa.

Hon vistas utomhus och bara tillsammans med ett annat barn åt gången, det måste också vara ett barn som inte har någon förkyllning just då.

Livet och vardagen förändrades plötsligt när Ester vid åtta månaders ålder fick ett kortvarigt epileptisanfall. Vid första läkarbesöket fick familjen lugnande beredning om att det enda anfall inte var farligt.

– Men sedan kom det igen efter några veckor och då togs det mer på allvar, säger Pernilla Källberg.

99 Det var det värsta av det värsta och det kom som en chock. Vi kunde inte tro det men vi kände igen symptomen.

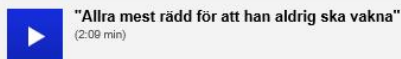
Mest delade artiklarna

- 6379 reaktioner Kebab skaddad vid bråk
- 1716 reaktioner "Ni måste ge flyktigen job, liksom om det inte är riktigt job"
- 1684 reaktioner Sorkaren: Choklad är bra för hjärnan
- 1280 reaktioner Unika efter: Bata hjälper har job efter 10 år
- 1127 reaktioner Nu kan du uttrycka nya känslor på Facebook

Sveriges Radio P4 Halland

Nils, 11 år har hundratals epileptiska anfall varje dag

Publicerat onsdag 24 juni 2015 kl 10:00



Nils, 11 år, lever med Dravet syndrom, en obotlig, allvarlig form av epilepsi. Foto: Tina Persson.

När 11-åriga Nils Persson ska sova middag följer mamma Tina med och håller ett öga på honom. Hans ovanliga och allvarliga form av epilepsi kan ta livet av honom i sömnen.

Tina Hildesjö Persson

Skrev ett bidrag till förskoleforum vilket finns på deras hemsida.

förskoleforum.se


Förskolan och Dravets syndrom

Skrevet av: Tina Hållsjö Persson

Hur kan förskolan ge barn med Dravets syndrom (DS) en stimulerande och trygg förskoletid? Tina Hållsjö Persson delar med sig av den kollektiva kunskap som finns hos Sveriges DS-familjer.



Dravets syndrom är en sällsynt epilepsi, orsakad av en mutation på SCN1A-genen. Mutationen orsakar defekt natriumkanal i nervcellen med taraxerastent epilepsi som följd. I Sverige finns ca 45 barn med diagnos, men man tror att mörkertalet är stort. Föränter de föränter. Besvärarna och ofta livshotande anfällen följa sjukdomen ofta av olika grader av utvecklingsförämning, autismspektrumbefänd, skolas, plattföt och de svårigheter som det medför. Det är därför mycket viktigt att ni bedömar redan tidigt så att DS-barn under sin utövning svårbehandlad epilepsi/utvecklingsförämning. (Läs mer på [Svea.se](#).)

Vardagen med Dravets syndrom

Att leva med DS innebär att försöka mycket av det vanliga livet. Livet styrs av epilepsianfall, läkemedel, krampstillande faktorer, värdekonster, infektioner, sömnbekov, problematik runt kommunikation, mat, etc. Varje barn har sin egen palett av symptom/bekov och kräver därmed olika lösningar. För många barn med DS känns

www.förskoleforum.se ©Föräntaren och Studentlitteratur

Jennie Bergman

Artikel av Anna Pella i Föräldrakraft på temat förlust och sorg.

TEMA

Förlust & sorg

Tyra finns inte längre

Det här är mamma Jennies berättelse om sin dotter Tyra som föddes med en mycket ovanlig kromosomvrickelse och som dog i sviterna av ett RS-virus förra året, bara fem år gammal.

Även den största kärnje behöver vila. Dessa sex ord finns i Tyra Bergmans dödsintyg. Hon föds med akut leversvikt på Östra sjukhuset i Göteborg den 27 augusti 2008. Hon har en så kallad lipps-, käk- och gumpvikt, men operationskötorskan lgnar de nyblivna flickorna med att det kommer att vara lätt att fixa. Förstagig föräntarna Jennie och Joakim får en speciell magplaska som ska göra det möjligt för Tyra att äta och familjen åkklar efter en vecka hem till radhuset i Torshälla.

Men det är svårt att bli Tyra mat och den första tiden matar de henne öggnar rans. Så kärnt det. Hon verkar inte hungrig, men de försöker att hon borde äta.

Mamma Jennie skriver ned varenda milliliter som Tyra äter i sig.

Kändan av att något är annorlunda kommer tidigt hos Jennie.

Det är något med äggen. Ildtiter hon inte använder dem. Vi får ingen ögonkontakt. Samtidigt ser vi inte hur det ska vara, hon är ju förra barnet. Hon vrider och knar det så tiden och händer med äggen. Många säger "hon vrider för att titta sig omkring", men jag känner på något som det är ofrivilligt.

Den ständiga kampen i att bli i Tyra mat gör heller inte utrymme eller tid att fundera, så Jennie tränger bort kändan av att något skulle vara fel. Men så en dag när Tyra är åtta veckor gammal får hon sitt första stora epileptiska anfall. Hon tappar hängen och slutar andas under tiden det pågår.

På sjukhuset sätter läkarna in krampepnein som verkar ge god effekt och familjen åkklar hem. Jennie tänker: Det här är inte över än, det är bara början på något...

Krampefallen kommer snart tillbaka och Tyra har ofta mellan tio och femton stora anfall per dag där hon melour, tappar andan och blir blå. Anfallen →

36 FÖRÄLDRAKRAFT #9 2015
FC_100_006-05_Sorg_V09.indd 36
2015-09-27 10:00



Bloggar:

Ett flertal medlemmar har valt att skriva om hur det är att leva med Dravet Syndrom. Det finns många berättelser att läsa, trevliga och otrevliga. Det bästa är att googla och se sig omkring. Även okända personer som inte är medlemmar men hört om syndromet har skrivit om syndromet och hänvisat till föreningens hemsida.



Styrelsen

_____	_____	_____
Ort och datum	Ort och datum	Ort och datum
_____	_____	_____
Catarina Nkembo Ordförande	Anneli Elandsson	Annalena Eliasson
_____	_____	_____
Ort och datum	Ort och datum	Ort och datum
_____	_____	_____
Linda Karlsson	Malin Trygg	Jennie Bergman