



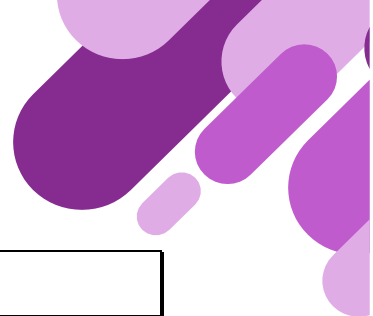
Síndrome de Dravet

Guía para la transición a la edad adulta de pacientes con síndrome de Dravet

**FUNDACIÓN PARA LA INVESTIGACIÓN DEL
SÍNDROME DE DRAVET**

C/TOLEDO, 46, 1ª
28005 - MADRID
CIF G87042701

20 marzo 2025 V1.1



ÍNDICE

Introducción	3
Síndrome de Dravet	4
Diagnóstico genético	5
Manifestaciones clínicas del síndrome de Dravet	6
Crisis epilépticas	6
Discapacidad	7
Conducta	8
Trastornos motores	8
Trastornos del habla	8
Trastorno de sueño	8
Tratamiento farmacológico	9
Tratamiento farmacológico de mantenimiento	9
Consideraciones especiales	9
Medicamentos contraindicados	10
Protocolo de Emergencia	10
Tratamiento no farmacológico	11
Otras consideraciones	11
Transición a la edad adulta	12
1. Introducción a la transición	14
2. Evaluación anual	14
3. Identificación del servicio de salud de adultos	16
4. Apoyo Psicosocial, legal y económico	17
5. Transferencia educativa	19
6. Inicio de transferencia hospitalaria	19
7. Implementación de la transferencia hospitalaria	20
8. Finalización de la transferencia hospitalaria	20
Cronogramas y matriz de responsabilidades	21
Anexos	25
Anexo I: Lista de Comprobación para la Transición al Servicio Sanitario de Adultos	26
Anexo II: Plantilla de Introducción a la Transición	28
Anexo III: Evaluación de Habilidades de Gestión	29
Anexo IV: Seguimiento Anual del Plan de Transición	30
Anexo V: Carta de Transferencia al Servicio de Salud de Adultos	31
Anexo VI: Hoja Informativa de la Enfermedad y Resumen Médico del Paciente	32
Anexo VII Manual para servicios de urgencias hospitalarios	38
Bibliografía	39

INTRODUCCIÓN



El síndrome de Dravet (SD) es una enfermedad neurológica grave que acompaña a los pacientes y a sus familias durante toda la vida, desde la infancia hasta incluida la edad adulta, presentando desafíos únicos que requieren un enfoque de cuidado especializado y continuo.

Esta guía tiene como objetivo proporcionar un marco de referencia detallado y actualizado para el manejo del SD, enfocado en la transición de los pacientes desde la

etapa pediátrica hacia la etapa adulta.

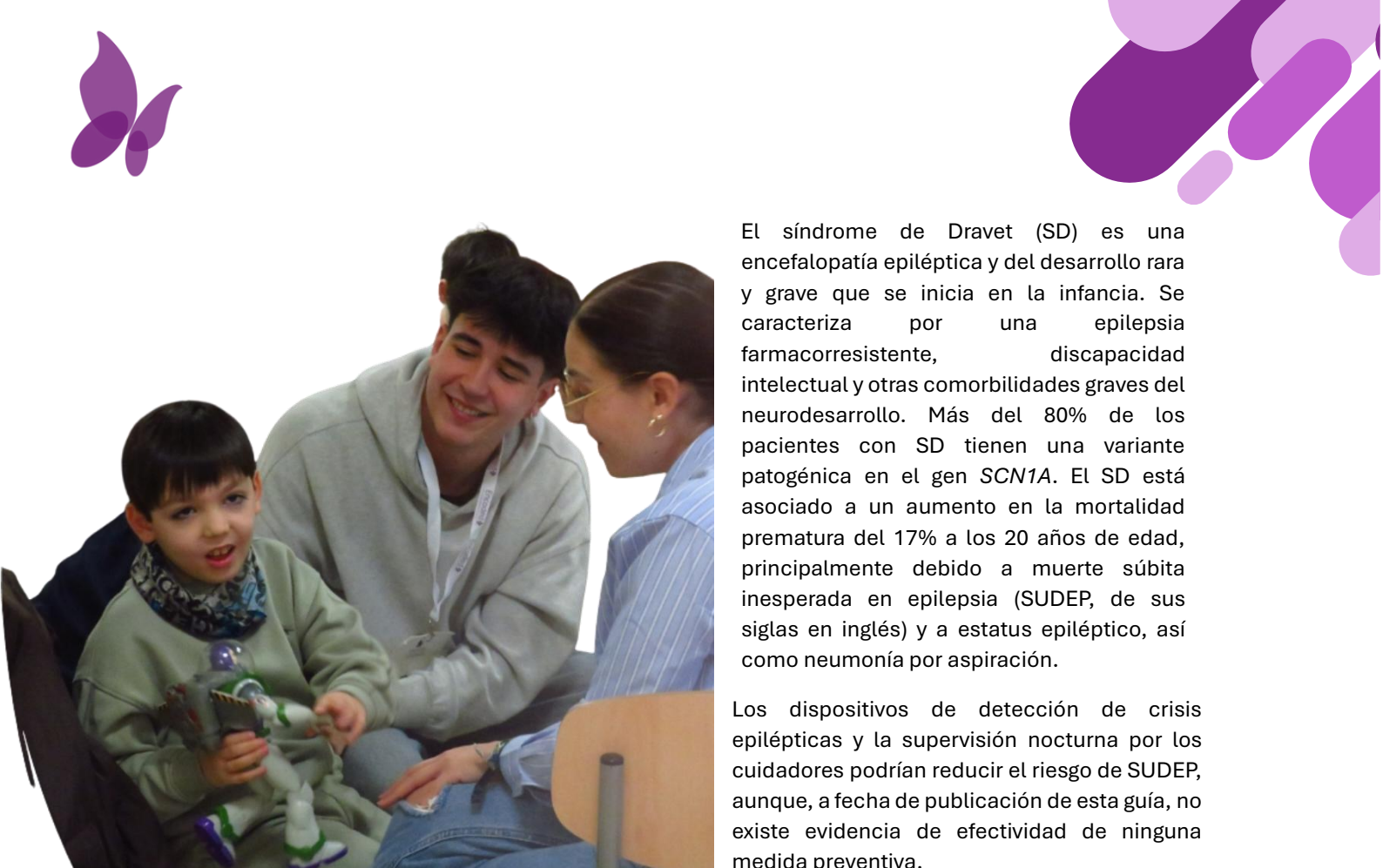
Esta guía está inspirada en el trabajo inicial de la Dra. Andrade y la información contenida en este documento está diseñada para ser una herramienta de apoyo tanto para los profesionales sociosanitarios involucrados en el manejo y tratamiento del síndrome de Dravet como para las familias y cuidadores que conviven con esta patología.



SÍNDROME DE DRAVET
FUNDACIÓN

SÍNDROME DE DRAVET

WWW.DRAVETFOUNDATION.EU
INFORMACIÓN@DRAVETFOUNDATION.EU
+34 691 416 115



El síndrome de Dravet (SD) es una encefalopatía epiléptica y del desarrollo rara y grave que se inicia en la infancia. Se caracteriza por una epilepsia farmacorresistente, discapacidad intelectual y otras comorbilidades graves del neurodesarrollo. Más del 80% de los pacientes con SD tienen una variante patogénica en el gen *SCN1A*. El SD está asociado a un aumento en la mortalidad prematura del 17% a los 20 años de edad, principalmente debido a muerte súbita inesperada en epilepsia (SUDEP, de sus siglas en inglés) y a estatus epiléptico, así como neumonía por aspiración.

Los dispositivos de detección de crisis epilépticas y la supervisión nocturna por los cuidadores podrían reducir el riesgo de SUDEP, aunque, a fecha de publicación de esta guía, no existe evidencia de efectividad de ninguna medida preventiva.

Debido a la complejidad que implica el SD, el equipo multidisciplinar ideal a cargo de un paciente con SD debe estar formado por un neurólogo (o neuropediatra), un enfermero, un neuropsicólogo, un fisioterapeuta, un logopeda, un odontólogo, un médico rehabilitador, un trabajador social y un terapeuta ocupacional, entre otros. Además de este equipo, el manejo del paciente debe contar también con apoyo adicional en centros ordinarios, especiales, ocupacionales o de día, así como por una organización de pacientes.

DIAGNÓSTICO GENÉTICO

A los pacientes con fenotipo clínico de SD se les debe realizar un estudio genético. Esto incluye a los pacientes adultos, a pesar de que en este grupo de edad obtener antecedentes tempranos puede ser un reto.

Se recomienda solicitar la realización de pruebas de secuenciación masiva (exoma clínico) dirigidas a epilepsia, incluyendo el gen *SCN1A*, en todos los pacientes que experimenten una crisis epiléptica prolongada o crisis epilépticas recurrentes antes de la edad de 1 año, en particular si son desencadenadas por fiebre, el paciente es menor de 6 meses y su resonancia magnética cerebral y EEG son normales. Si el exoma es negativo y la sospecha clínica es alta se puede realizar la secuenciación del gen por Sanger o un MLPA (amplificación de sondas dependiente de ligandos múltiples) para detectar variaciones en el número de copias.

One dream, one goal

www.dravetfoundation.eu



MANIFESTACIONES CLÍNICAS DEL SÍNDROME DE DRAVET

Crisis epilépticas

Crisis epilépticas en niños

Los pacientes con SD suelen presentar un desarrollo psicomotor normal los primeros 2 años de vida y suelen tener su primera crisis epiléptica antes de los 19 meses, más frecuentemente entre los 4 y 12 meses de edad. La fiebre suele ser el desencadenante inicial más común, en muchos casos tras las primeras vacunas. Con el tiempo, se producen también crisis afebriles. Otros desencadenantes incluyen estrés, excitación emocional, patrones visuales o estímulos lumínicos intermitentes. Las crisis prolongadas, crisis epilépticas repetidas en acúmulos y el estatus epiléptico convulsivo o no convulsivo pueden ser frecuentes, especialmente en los primeros años de vida.

Crisis epilépticas en adultos

Con el aumento de la edad, disminuyen las crisis epilépticas, la sensibilidad febril y el riesgo de estatus epiléptico. No obstante, el riesgo de crisis nocturnas es mayor. La mayoría de los pacientes adultos aún requieren tratamiento con varios fármacos anticrisis y pueden asimismo llegar a presentar episodios de estatus epiléptico convulsivo y no convulsivo.

Medidas preventivas de crisis epilépticas:

- Evitar el sobreesfuerzo, los baños calientes o sin supervisión y las actividades en el exterior cuando la temperatura ambiente es muy elevada.
- Considerar el uso de chalecos refrigerantes, aunque su evidencia es escasa.
- Utilizar antipiréticos profilácticos o preventivos con enfermedades y vacunas.
- Utilizar benzodiazepinas profilácticas o preventivas con enfermedades o procesos febriles.



Discapacidad

La mayoría de los pacientes tienen discapacidad de moderada a grave. En un estudio reciente, se vio que 74,1% de los pacientes tenían un grado de discapacidad grave (50-95%). Se pueden observar periodos de regresión o de pérdida de habilidades adquiridas tras una crisis epiléptica prolongada o un estatus epiléptico. Algunos pacientes pueden presentar trastornos de la conducta y características del espectro autista.

El reconocimiento, declaración y calificación del grado de discapacidad se rige por el **Real Decreto 888/2022, de 18 de octubre**, que establece el procedimiento para su determinación. De acuerdo con el citado Real Decreto, se distinguen diferentes grados de discapacidad según la gravedad de las limitaciones que sufre la persona:

- Discapacidad nula (0 y 4% de discapacidad)
- Discapacidad leve (5 y 24% de discapacidad): dificultad leve a la hora de realizar las actividades de la vida diaria.
- Discapacidad moderada (25 al 49% de discapacidad): dificultad moderada en la realización de las actividades de la vida diaria. Puede existir limitación total o imposibilidad para llevar a cabo alguna actividad en cualquier dominio, excluyendo el autocuidado.
- Discapacidad grave (50 al 95% de discapacidad): existe una grave dificultad en la realización de las actividades de la vida diaria. Puede existir limitación total o imposibilidad para llevar a cabo alguna actividad en cualquier dominio, incluyendo el autocuidado.
- Discapacidad total (96 al 100% de discapacidad): el nivel de discapacidad es grave o total y justifica la imposibilidad de realizar casi todas las actividades de la vida diaria.

Tipos de discapacidad:

- Discapacidad física o motora
- Discapacidad sensorial
- Discapacidad intelectual
- Discapacidad psíquica

Los principales tipos de discapacidad en el síndrome de Dravet incluyen la discapacidad intelectual, que suele ir acompañada de problemas conductuales como alteraciones en la concentración, atención y memoria, con distintos niveles de gravedad.

Además, las personas con este síndrome enfrentan dificultades significativas en el desarrollo del lenguaje, lo que afecta tanto su capacidad para expresarse como su interacción con los demás. Estas dificultades lingüísticas, sumadas a los problemas conductuales, impactan negativamente en la comunicación y en el desarrollo de la autonomía personal.

En el ámbito médico, la discapacidad suele clasificarse de acuerdo con los criterios establecidos en el DSM-5 (Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales, Quinta Edición). La discapacidad, según el DSM-5, se refiere a la presencia de trastornos que afectan la capacidad de una persona para funcionar de manera adecuada en áreas clave como el trabajo, las relaciones sociales o el autocuidado. Esto puede incluir ansiedad, depresión, trastornos del espectro autista, entre otros, que impactan la habilidad de la persona para llevar una vida plena y satisfactoria.





Conducta

Los niños con SD pueden presentar problemas de conducta y cognitivos como déficit de atención, episodios de agitación, irritabilidad y agresividad por falta de control de impulsos, que en ocasiones pueden no mejorar en los adultos, además en estos los rasgos autistas y la discapacidad intelectual pueden empeorar la conducta adaptativa¹ y las relaciones sociales. Por ende, es necesario diseñar planes de apoyo individualizados coordinados entre profesionales sanitarios, familia y centros educativos con medidas de apoyo conductual positivo individualizadas.

Trastornos motores

Tras un periodo de normalidad o estabilidad a nivel motor, los adolescentes y adultos suelen sufrir un deterioro progresivo de la marcha presentando una marcha “agachada” a partir de los 13 años. Esta marcha característica está asimismo relacionada con el parkinsonismo en estos pacientes, con la presencia de una marcha parkinsoniana con antecollis y flexión espinal toraco-lumbar, rigidez en rueda dentada y bradiquinesia. Secundariamente aparecen deformidades esqueléticas como la cifosis y cifoescoliosis en niños y adultos con SD.

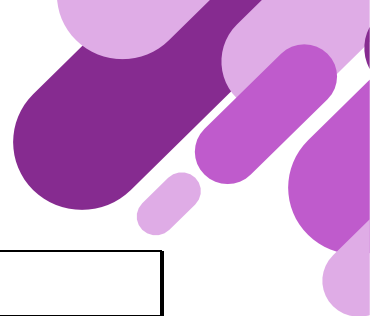
Trastornos del habla

Todos los pacientes, niños y adultos, muestran trastornos del habla y del lenguaje. El habla puede ser inteligible y se caracteriza por una articulación imprecisa (disartria), resonancia anormal, voz entrecortada, volumen bajo y errores de prosodia. Asimismo, el lenguaje puede ser congruente con las habilidades cognitivas.

Trastorno de sueño

Suelen estar relacionados principalmente con el exceso de sueño diurno y el estado de vigilia nocturna. La dificultad para iniciar y mantener el sueño es particularmente común en pacientes mayores de 20 años y los trastornos del sueño son frecuentes en todas las edades.

¹Conjunto de habilidades conceptuales, sociales y prácticas que permiten al individuo adaptarse correctamente al entorno y a la sociedad.



TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO

Tratamiento farmacológico de mantenimiento

Actualmente, el tratamiento farmacológico del SD está dirigido principalmente a controlar las crisis epilépticas y prevenir el estatus epiléptico. En ese sentido, el siguiente se considera el algoritmo actual de tratamiento:

- De primera línea: Valproato.
- De segunda línea: Estiripentol + Valproato + Clobazam, Fenfluramina², Cannabidiol², Topiramato, Dieta cetogénica clásica.
- De tercera línea: Clonazepam, Levetiracetam, Zonisamida, Etosuximida, Fenobarbital o considerar estimulación de nervio vago.

En combinación con estos fármacos, los pacientes con SD también pueden recibir tratamiento farmacológico para otras comorbilidades según sus necesidades, como medicación psiquiátrica para los trastornos de la conducta o melatonina para los trastornos del sueño. Antes de iniciar ningún tratamiento farmacológico para las comorbilidades no epilépticas, se deben realizar consultas con el especialista que atiende al paciente para establecer la medicación recomendada en su caso, teniendo en cuenta las posibles interacciones entre estos fármacos y los de mantenimiento para las crisis epilépticas.

Consideraciones especiales

A medida que los pacientes crecen, los fármacos que fallaron en el control de las crisis epilépticas en el pasado podrían probarse de nuevo. Como ejemplo, la agitación debida a clobazam es más común en la etapa infantil y puede que no ocurra en pacientes adultos.

- Estiripentol:
 - Si se usa en combinación con fenfluramina, valproato, o clobazam, puede ser necesario reducir la dosis de estos otros fármacos anticrisis.
 - La dosis pediátrica de 50mg/kg/d es más elevada que la dosis típica de adultos de 10-30mg/kg/d.
 - La hiperamonemia y las encefalopatías asociadas en pacientes que toman valproato y estiripentol se pueden controlar con la suplementación de carnitina.
 - La somnolencia asociada al uso de clobazam y estiripentol se puede controlar modificando la dosis de clobazam.
- Fenfluramina:
 - Puede ser necesario reducir la dosis si se usa con estiripentol.
 - Dosis máxima 0.35 mg/kg dos veces al día (dosis máxima diaria de 26 mg).

La guía más reciente para el tratamiento del síndrome de Dravet fue publicada por la Fundación Síndrome de Dravet en diciembre de 2021. Esta guía, titulada "[Guidance on Dravet Syndrome from Infant to Adult Care: Road Map for Treatment Planning in Europe](#)", presenta un algoritmo de tratamiento basado en un consenso europeo desarrollado por 29 expertos clínicos.



²A partir de los dos años según indicación en ficha técnica.



- Se requiere un ajuste de la dosis en los pacientes que toman estiripentol más clobazam de forma concomitante: la dosis de mantenimiento máxima diaria en este caso es de 0.2 mg/kg dos veces al día (dosis máxima diaria de 17 mg).
- Se requieren ecocardiogramas regulares como parte de la evaluación de seguridad del medicamento.
- **Cannabidiol:**
 - Los niveles aumentados de aminotransferasa en el perfil hepático, sobre todo en combinación con valproato, pueden requerir la reducción de la dosis de valproato.
 - Los niveles aumentados de N-desmetilclobazam pueden requerir la reducción de la dosis de clobazam.

Medicamentos contraindicados

Los fármacos anticrisis inhibidores del canal de sodio se deben evitar, como carbamazepina, oxcarbazepina, fenitoína, lamotrigina, lacosamida, rufinamida y acetato de eslicarbazepina. No hay datos claros en adultos, pero se recomienda evitar estos medicamentos en todas las edades hasta que se hagan más estudios, aunque hay algunos estudios de caso en los que algunos bloqueantes de los canales de sodio funcionan en pacientes adultos.

Protocolo de Emergencia

Cada paciente debe contar con un protocolo de emergencia (PE) individualizado: un plan de acción en caso de crisis prolongada revisado y firmado por el neuropediatra o neurólogo tratante, con copias disponibles para los padres y cuidadores. Este plan de emergencia debería indicar qué fármacos usar, cuándo, el intervalo de repetición, y cuándo llamar al 112. El neuropediatra o neurólogo puede ayudar con un protocolo que se ha usado con éxito en el pasado.

- **En domicilio o en público:** Si la crisis se prolonga más de 5 minutos, se debe administrar diazepam rectal (5 o 10 mg) o midazolam en mucosa yugal (entre la encía y la cara interna de la mejilla; 2.5, 5, 7.5 o 10 mg), según prescrito al paciente. Si se ha utilizado la medicación de rescate en casa y las crisis epilépticas persisten, el protocolo debería indicarles a los cuidadores que llamen a emergencia o acudan al servicio de urgencias más cercano.
- **En la ambulancia o en urgencias:** Una vez que el paciente está en la ambulancia o en urgencias, si la crisis epiléptica ha cesado, se debe estabilizar al paciente comprobando sus constantes vitales y su saturación de oxígeno en sangre. En caso de fiebre o infección, se le deben administrar antipiréticos o antibióticos, respectivamente y contactar con neuropediatría o neurología. Si, por el contrario, la crisis epiléptica persiste, en primer lugar, se debe realizar una estabilización hemodinámica del paciente (vía aérea, oxigenoterapia, tensión arterial, electrocardiograma, temperatura, glucosa en sangre) y se le debe administrar la segunda dosis de rescate si aún no ha sido administrada. Seguidamente, se debe iniciar el tratamiento para estatus epiléptico. Los fármacos de primera línea son benzodiazepinas³ intravenosas: diazepam (0.2 mg/kg - máximo 10 mg) en 10 minutos, midazolam (5 o 10 mg; en niños 0.2 mg/kg) en bolo, o clonazepam (0.05 mg/kg) en infusión lenta. En caso de que no se consiga canalizar la vía periférica para administración intravenosa, se debe administrar midazolam intramuscular (peso 13-40 kg: 5 mg; peso >40 kg: 10 mg). Si el paciente toma estiripentol, requiere dosis más bajas de

Un ejemplo de protocolo de emergencia se puede descargar [AQUÍ](#), a través de la página web de la Fundación Síndrome de Dravet, o se puede consultar en el [Anexo VII](#)



³Tenga en consideración la cantidad de benzodiazepinas recibidas antes de llegar al hospital.



benzodiacepinas. En el caso de que exista, tras la administración de benzodiazepinas se debe tratar la fiebre o la infección con antipiréticos (paracetamol, ibuprofeno, metamizol) y contactar con un neurólogo o neuropediatra. Si no se consigue un control de la crisis, se debe mantener la perfusión de benzodiazepina y añadir medicamentos anticrisis intravenosos no benzodiazepínicos como valproato (40 mg/kg - máximo 3.000 mg) o levetiracetam⁴ (60 mg/kg -máximo 4.500 mg). Si falla el tratamiento anterior, los siguientes pasos deberían realizarse en la Unidad de Cuidados Intensivos (UCI): perfusión de midazolam, y/o propofol, etc.

TRATAMIENTO NO FARMACOLÓGICO

El tratamiento no farmacológico del síndrome de Dravet incluye una variedad de estrategias que buscan mejorar la calidad de vida de los pacientes y manejar las comorbilidades asociadas a la enfermedad. Algunas de las opciones terapéuticas no farmacológicas son:

- Dieta cetogénica modificada o dietas de bajo índice glucémico.
- Rehabilitación cognitiva.
- Terapia física y motriz.
- Terapia ocupacional e integración sensorial (familia, colegio, etc.).
- Terapia logopédica.
- Intervención odontológica.
- Terapia psicológica tanto a la persona afectada como a la familia.
- Terapia grupal y ocio inclusivo para adolescentes y adultos

Es importante mencionar que estas intervenciones deben ser personalizadas para cada paciente y realizadas bajo la supervisión de un equipo multidisciplinar especializado.



OTRAS CONSIDERACIONES

Epilepsia catamenial: A las mujeres con SD y epilepsia catamenial se les puede administrar terapia hormonal o acetazolamida.

Fertilidad y anticoncepción: No existe evidencia de que las mujeres con SD sean menos fértiles. Por lo tanto, dependiendo del grado de discapacidad intelectual, es importante educar a las familias, y a veces a los pacientes, sobre las interacciones entre los anticonceptivos hormonales y los fármacos anticrisis, así como la teratogénesis.

Riesgo de abuso: Al igual que cualquier persona con discapacidad intelectual, los pacientes con SD corren un mayor riesgo de malos tratos y abuso. Estos problemas deben ser tratados con los padres y cuidadores.

Vacunación: Dada la relación beneficio-riesgo, se recomienda la administración de todas las vacunas incluidas en el calendario de vacunación del Ministerio de Sanidad. Las vacunas deben ser administradas generalmente bajo monitorización, en los casos donde sea posible se recomienda administrar antipiréticos profilácticos para evitar crisis epilépticas por fiebre tras la vacunación.

⁴Si el paciente ya está en terapia de mantenimiento con valproato o levetiracetam, considere otro medicamento no benzodiazepínico.



SÍNDROME DE DRAVET
FUNDACIÓN

TRANSICIÓN A LA EDAD ADULTA

WWW.DRAVETFOUNDATION.EU
INFORMACIÓN@DRAVETFOUNDATION.EU
+34 691 416 115



A través de esta guía, se propone una transición programada y planificada del paciente hacia el servicio sanitario de adultos, incluyendo además los aspectos legales, sociales, médicos y administrativos relacionados con una persona con síndrome de Dravet.

Las edades propuestas son indicativas y pueden variar según la disponibilidad y los protocolos del centro donde se realice la transición. En términos generales, se recomienda llevar a cabo la transición en el mismo centro, lo cual facilitará el proceso. Según el Real Decreto 1575/1993, los servicios hospitalarios pediátricos cubren a los pacientes hasta los 14 años. Sin embargo, hay que tener en cuenta que en la práctica esta edad suele variar en función del centro o Comunidad Autónoma, pudiendo retrasarse varios años. Esta guía, se ha realizado tomando como referencia la edad máxima de finalización de la transferencia hospitalaria a los 18 años. Por tanto, hay que tener en cuenta que algunos de los pasos y etapas descritos en este documento han de ajustarse en el caso de que la transferencia hospitalaria o la transición finalicen a una edad diferente.

En el [Anexo I](#): Lista de Comprobación para la Transición al Servicio Sanitario de Adultos se puede encontrar una lista de comprobación que debe ser rellenada por el neuropediatra. Esta lista permite seguir el proceso de transición del paciente de neuropediatría a neurología de forma esquemática.





1. **Introducción a la transición:** el equipo de neuropediatría debe discutir con los pacientes jóvenes y sus cuidadores las expectativas de la transición al sistema sanitario de adultos, exponiendo el enfoque del equipo sobre dicha transición. Se recomienda iniciar este debate cuanto antes y documentarlo a más tardar cuando el paciente cumpla los 15 años.

En el [Anexo II](#): Plantilla de Introducción a la Transición se encuentra una plantilla de introducción a la transición, para la documentación de estas consultas.

2. **Evaluación anual:** a partir de los 15 años de edad del paciente, el equipo de neuropediatría debe garantizar el inicio de una evaluación anual que comprenda:

- a. Debate sobre el estado de salud y las preocupaciones acordes a la edad y desarrollo del paciente: el equipo de neuropediatría debe involucrar a cada paciente y a sus cuidadores en la planificación de la transición por fases, al menos una vez al año mediante sesiones programadas, comenzando a los 15 años.

Estas sesiones anuales deben abordar, entre otros, los siguientes asuntos:

- El estado de salud del paciente.
 - Los medicamentos actuales y sus potenciales efectos secundarios.
 - Los signos y síntomas preocupantes.
 - Asesoramiento genético e implicaciones reproductivas de la enfermedad.
 - Cuestiones de pubertad y sexualidad.
 - Preocupaciones emocionales y psicológicas, y bienestar.
 - Perspectivas de futuro tanto para el paciente como para los cuidadores.
 - Perfil cognitivo y grado de discapacidad actual reconocida.
- b. Evaluación de las habilidades de gestión por parte de los cuidadores. Dadas las limitadas habilidades de autogestión por parte de los pacientes con SD, de manera general deben ser los cuidadores quienes cumplimenten estas evaluaciones anuales con el fin de determinar su conocimiento sobre la transición a la vida adulta del paciente e identificar las áreas donde requieren más información u orientación. Estas evaluaciones deben quedar reflejadas en el historial médico del paciente para su comunicación a otros profesionales sanitarios.



En el [Anexo III](#): Evaluación de Habilidades de Gestión se encuentra una plantilla para la evaluación de las habilidades de gestión por parte de los cuidadores.

- c. Revisión anual del plan de transición de la asistencia sanitaria. Cuando el paciente tenga 15 años, el equipo de neuropediatría deberá garantizar el desarrollo de un plan de transición, que cumpla con las necesidades globales del joven, en colaboración con el propio paciente, sus cuidadores, otros profesionales sanitarios, personal educativo, profesionales del ámbito social, y servicios jurídicos (según las necesidades). Este plan debe abordar los aspectos jurídicos, la atención primaria, otra atención especializada, el paso de la educación a los sistemas de apoyo a adultos con discapacidad intelectual, y los servicios sociales. Este plan deberá ser revisado anualmente para garantizar su adecuación. Específicamente, el equipo de neuropediatría deberá desarrollar y verificar el componente neurológico del plan de transición de la asistencia sanitaria, y actualizarlo anualmente.

En el [Anexo IV](#): Seguimiento Anual del Plan de Transición se encuentra una plantilla para el seguimiento anual de la transición del paciente, que deberá ser rellenado por el neuropediatra en colaboración con los cuidadores.

- d. Evaluación para la transición de la rehabilitación integral. En el ámbito de la rehabilitación, la transición normalmente se realiza entre los 18 y 21 años, ya que la transición de terapias de rehabilitación y logopedia es más difícil dado que no todos los pacientes tienen las mismas necesidades. Por lo general, los logopedas y neuropsicólogos suelen continuar, no suelen ser profesionales específicos de la edad pediátrica o adulta. Por otro lado, si el paciente está en un centro de día y necesita continuar la rehabilitación neuropsicológica, suele derivarse a un centro de rehabilitación integral de adultos. Si no está en un centro de día, los cuidadores, con la ayuda del neuropediatra, buscan centros donde pueda hacer actividades de neurorrehabilitación. En cualquier caso, siempre que sea posible, se recomienda que el paciente haga todo en un mismo centro para garantizar un tratamiento rehabilitador integral.

Para poder guiar la transición en esta área, un año antes de la transición se recomienda:

- Realizar una evaluación médica y una valoración del perfil de funcionamiento del paciente actualizadas. Es importante para que el neuropediatra y/o el neurólogo conozcan que terapias y tratamientos no farmacológicos recibe el paciente (fisioterapia, estimulación, terapia ocupacional, psicoterapia, logopedia...) para asegurarse si puede seguir en el mismo centro en la edad adulta o deben orientar a las familias en nuevos centros.
- Realizar un inventario de calidad de vida (QoL).
- Que la familia consulte con el trabajador social municipal o del centro de salud para recibir orientación sobre las opciones públicas (centros de día, centros ocupacionales etc.).
- Realizar un informe de evaluación neuropsicológica para que la rehabilitación sea concertada con la Seguridad Social. Esta evaluación deberá comprender una evaluación cognitiva, emocional y social del paciente, así como una evaluación de su conducta adaptativa (ABAS-II) y de la escala de QoL. Se recomienda, que todos los profesionales se reúnan y, en base a esta evaluación, diseñen un plan de apoyo individualizado con los recursos aplicables al paciente. Si esto no es posible en ámbito hospitalario, se aconseja consultar con el centro educativo del paciente para comprobar su disponibilidad a desarrollar dicho plan.



3. Identificación del servicio de salud de adultos



Entre los 15 y los 18 años de edad, el equipo de neuropediatría, junto con el joven y sus cuidadores, deberán identificar conjuntamente el servicio de salud de adultos adecuado para la condición neurológica del paciente antes del momento previsto de la transferencia. En esta fase, es importante identificar, cuando sea posible, un hospital que cuente con una Unidad de Epilepsia o con experiencia previa en síndrome de Dravet.

En esta fase, será necesario identificar a los profesionales de cuidados para adultos, como fisioterapeutas, traumatólogos, logopedas, psicólogos, neuropsicólogos, psiquiatras, terapeutas ocupacionales entre otros, cuando sea necesario según las comorbilidades. Esta identificación deberá realizarse en caso de que no sea posible continuar la terapia con el profesional que ha atendido al paciente hasta ese momento. Esta etapa deberá ser coordinada por el neuropediatra en colaboración con la familia y otros profesionales sanitarios.

Para consultar la representación gráfica del cronograma de actividades correspondiente a la transición del paciente, diríjase a la [página 22](#)





4. **Apoyo Psicosocial, legal y económico:** fundamental para el bienestar del paciente y de sus cuidadores y para la adaptación a esta etapa.



La Fundación Síndrome de Dravet provee de manera gratuita apoyo y asesoramiento legal a las familias con síndrome de Dravet a través de su [Servicio de Apoyo Integral para Personas y Familias con Síndrome de Dravet.](#)

- a) **Apoyo Psicológico:** el neuropediatra deriva al paciente al psicólogo. Entre los 15 y 18 años la familia puede ser derivada al psicólogo del Hospital o del Centro de Salud Mental por parte del neuropediatra. Esta derivación tiene como objetivo tratar aspectos relacionados con la educación sexual, posibles alteraciones conductuales asociadas a esta etapa y proporcionar información relevante que la familia pueda necesitar. Esto les permitirá apoyar de manera adecuada a la persona con síndrome de Dravet durante la transición a la vida adulta. Si el paciente está en seguimiento en la Unidad de Psicología Infanto-Juvenil, la Unidad de Salud Mental se ocupará de la transición.
- b) **Apoyo Social:** cuando el paciente cumpla los 17 años, el neuropediatra o el neurólogo derivará al familiar al Trabajador Social de Servicios Sociales/de Salud. La familia debe consultar con el Trabajador Social el estado del Grado de Discapacidad y Dependencia y, si fuera necesario, solicitar una revisión de dichos procedimientos. Esto permite adaptar, si fuera preciso, los recursos disponibles en esta nueva etapa, además de mantener la prestación por hijo a cargo con discapacidad.
- c) **Apoyo Legal:** Cuando el paciente cumpla 17 años, el neuropediatra derivará al familiar al Trabajador Social del centro donde recibe atención (centro educativo o centro de educación especial) /Servicios Sociales/de Salud, quien le proporcionará orientación sobre la posible necesidad de solicitar Medidas Judiciales de Apoyo.
- El apoyo a la capacidad jurídica son medidas legalmente previstas en favor de personas con discapacidad, mayores de edad o menores emancipadas, orientadas a permitir el desarrollo pleno de su personalidad y su desenvolvimiento jurídico en condiciones de igualdad. Admite diferentes formas, pues se trata de atender realidades diferentes y cambiantes, por lo cual las medidas de apoyo son revisables. La nueva Ley 8/2021, de 2 de junio, por la que se reforma la legislación civil y procesal para el apoyo a las personas con discapacidad en el ejercicio de su capacidad jurídica regula distintas medidas de apoyo:

- **LAS MEDIDAS VOLUNTARIAS:** son las que establece la propia persona con discapacidad o en previsión de que pueda tenerla en el futuro. Estas medidas se establecen ante notario quien debe velar para que se respete la voluntad, deseos y preferencias de la persona.
- **LA GUARDA DE HECHO:** si la persona con discapacidad está suficientemente asistida o apoyada por personas cercanas, normalmente familiares, y a falta de medidas voluntarias, no es necesaria una intervención judicial.
- **CURATELA:** es un apoyo continuado para las personas con discapacidad que así lo precisen, atendiendo a sus necesidades concretas de apoyo, situación y circunstancias. Su contenido y extensión debe ser precisado en la resolución judicial que la constituya, y en



concreto, determinando los actos para los que se requiere de la intervención de la persona curadora.

Clases de curatela:

- a) Curatela asistencial
- b) Curatela representativa
- c) Curatela mixta

- **DEFENSOR JUDICIAL:** es un apoyo ocasional, aunque recurrente, es decir, cuando la persona con discapacidad precisa de un apoyo para alguna actuación, aunque la necesidad de dicho apoyo pueda repetirse varias veces.

Las medidas judiciales de apoyo se deben solicitar en el Juzgado de Primera Instancia del lugar donde resida la persona con discapacidad. La solicitud debe contener los documentos que acrediten la necesidad de la adopción de medidas de apoyo (informes médicos, historial sanitario, informes escolares o documentos administrativos, por ejemplo, los que acrediten la discapacidad, grado de dependencia, etc.).

d) Apoyo económico:

- La constitución del PATRIMONIO PROTEGIDO podría ser de interés para las familias ya que es un instrumento jurídico destinado para garantizar el bienestar de las personas con discapacidad, mediante la asignación de bienes o derechos que quedan protegidos y dedicados exclusivamente a cubrir sus necesidades, ofreciendo además ventajas fiscales para quienes realicen aportaciones. Esta figura se realiza ante Notario.
- En relación con el testamento y la herencia de bienes, su administración puede gestionarse de diversas maneras según lo establecido en el Código Civil. Por ejemplo, en el testamento se puede designar a un administrador (como un tío, amigo o vecino) para gestionar los bienes en beneficio del heredero, limitando así la intervención de determinados familiares.

Por todo ello, se recomienda que la familia busque asesoramiento legal para planificar correctamente todas las acciones necesarias en el ámbito legal y judicial.

Los notarios tienen la obligación de atender gratuitamente para una primera consulta. Además, el Consejo General del Notariado constituyó la fundación Aequitas, que canaliza las aportaciones que puede realizar el Notariado en su conjunto, y los Notarios y otros profesionales individualmente, en relación con la discapacidad y la situación de vulnerabilidad en la que se encuentran numerosas personas.





5. Transferencia educativa: A partir de los 17 años, edad que puede variar dependiendo de la Comunidad Autónoma, es necesario concertar una visita con el Trabajador Social del Centro de Educativo al que acuda el paciente, o en su defecto, con el profesional municipal de Servicios Sociales, para afrontar la etapa de finalización de la escolarización en centros o unidades de educación especial (si corresponde). Durante esta cita se deberá consultar la idoneidad de la solicitud de un centro de día, centro ocupacional para personas con discapacidad o prestación vinculada al servicio. Este contacto debe de realizarse antes de cumplir la mayoría de edad ya que el plazo de la lista de espera de los centros puede ser muy extensa.

Además, en esta reunión, el Trabajador Social de referencia debe informar a la familia de la compatibilidad del centro a solicitar con los recursos concedidos dentro del catálogo de servicios del Sistema para la Autonomía Personal y Atención a Personas en situación de Dependencia.

6. Inicio de transferencia hospitalaria: A partir de los 17 años (en función del centro o de la Comunidad Autónoma), el equipo de neuropediatría deberá ponerse en contacto directamente con el servicio de neurología para garantizar que el servicio identificado acuerda aceptar al paciente y que se concierta y se mantiene una cita. Para coordinar esta transferencia, se recomienda contar con las siguientes herramientas:

- a) Una carta de transferencia para el servicio de salud de adultos (típicamente neurología). (Plantilla en [Anexo V](#): Carta de Transferencia al Servicio de Salud de Adultos)
- b) Las evaluaciones de las habilidades de gestión cumplimentadas por los padres o cuidadores. (Plantilla en [Anexo III](#): Evaluación de Habilidades de Gestión)
- c) El seguimiento anual del plan de transición. (Plantilla en [Anexo IV](#): Seguimiento Anual del Plan de Transición)
- d) Hoja informativa de la enfermedad e informe o resumen médico completo del paciente en transición (información médica, evaluación psicológica, evaluación cognitiva, etc.), incluyendo mención especial a los medicamentos de dispensación hospitalaria que pueda tomar el paciente. (Plantilla en [Anexo VI](#): Hoja Informativa de la Enfermedad y Resumen Médico del Paciente)
- e) Historiales adicionales (si procede).

El equipo de neuropediatría deberá, además, documentar la transferencia del joven en su historial médico, y deberá permanecer abierto para consultas posteriores al equipo de servicios de salud de adultos que recibe al paciente (según las necesidades).

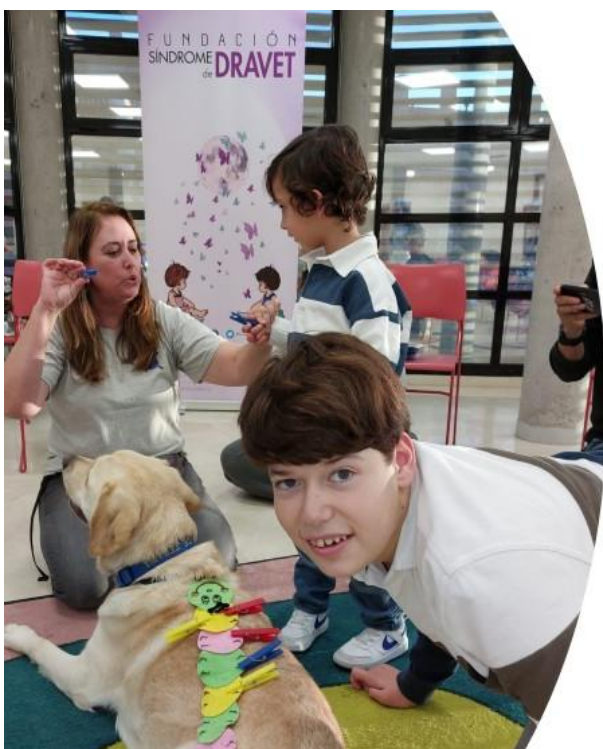
Además, se recomienda una reunión entre el equipo de neuropediatría y el equipo de neurología para discutir el caso antes de la primera cita del paciente con el servicio de neurología.



7. Implementación de la transferencia hospitalaria: El equipo de neuropediatría debe estar informado sobre cómo funciona el equipo de neurología para poder explicarlo al paciente y a su familia. Una vez que el equipo de neuropediatría ha establecido la comunicación con el servicio de neurología y se han coordinado todos los aspectos necesarios para la transferencia, el paciente tendrá una primera cita con el profesional sanitario asignado en el servicio de adultos (típicamente un neurólogo). Este encuentro inicial es crucial para establecer una relación de confianza y para que el paciente comience a familiarizarse con el nuevo entorno y equipo médico. Durante esta cita, se deben abordar, entre otros, los siguientes aspectos:

- Presentación del paciente y su historial médico detallado.
- Revisión de los tratamientos actuales y ajustes necesarios.
- Establecimiento de un plan de seguimiento personalizado.
- Resolución de dudas y preocupaciones del paciente y sus cuidadores.
- Se recomienda realizar varias visitas conjuntas y/o intercaladas con el neuropediatra y el neurólogo antes de finalizar la transferencia del paciente.
- Las visitas conjuntas tienen el objetivo de:
 - que los padres sean testigos de cómo el neuropediatra transmite la información relevante al neurólogo y añadan las consideraciones oportunas e importantes para ellos.
 - que el neuropediatra sea testigo del proceso de adaptación del paciente y sus familiares al nuevo entorno sanitario y pueda realizar las adaptaciones necesarias durante el proceso

8. Finalización de la transferencia hospitalaria: Tras al menos una primera cita con el neurólogo, se recomienda que el paciente tenga una última cita con el servicio de neuropediatría.



El objetivo de esta cita final es confirmar que el proceso de transición se ha completado satisfactoriamente: ha habido una transferencia completa de la información y tanto el paciente como sus familiares se han adaptado y se sienten cómodos y seguros con el cambio. Es importante que durante esta cita se realicen las siguientes acciones:

- Evaluación del proceso de transición y retroalimentación por parte del paciente y sus cuidadores.
- Confirmación de que todas las documentaciones y planes de tratamiento han sido transferidos correctamente.
- Asegurar que el paciente tiene claridad sobre los próximos pasos y citas con el nuevo equipo médico.

Con la realización de la última cita en el servicio de neuropediatría, el proceso de transición se puede dar por concluido. Este momento será muy significativo tanto para el paciente como para sus cuidadores, marcando el comienzo de una nueva etapa en la vida de paciente, que no estará exento de los retos sociales y médicos asociados al síndrome de Dravet.



SÍNDROME DE DRAVET
FUNDACIÓN

CRONOGRAMAS Y MATRIZ DE RESPONSABILIDADES

WWW.DRAVETFOUNDATION.EU
INFORMACIÓN@DRAVETFOUNDATION.EU
+34 691 416 115

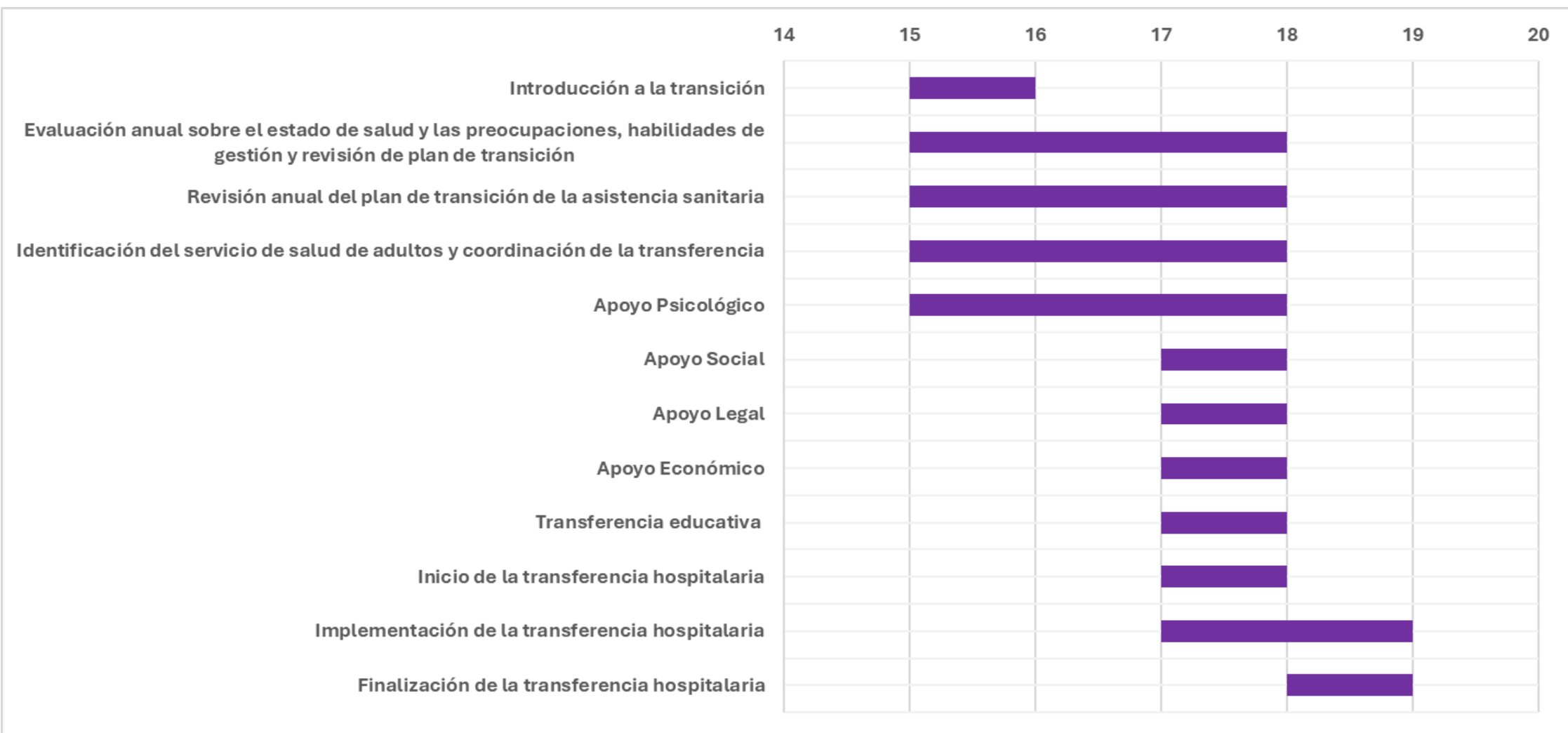


Ilustración 1 Tabla Gantt de actividades para la transición del paciente con síndrome de Dravet hacia el servicio sanitario de adultos. En la imagen se indican las actividades a llevar a cabo y la edad del paciente con síndrome de Dravet.

Fase	Edad (orientativa)	Tarea	Equipo encargado (cuidadores siempre incluidos)	Descripción	Documentos
1	15	Introducción a la transición	Neurología pediátrica	Discutir con los pacientes y sus cuidadores las expectativas de la transición al sistema sanitario de adultos, exponiendo el enfoque del equipo sobre dicha transición.	Anexo II
2a	15	Evaluación anual: estado de salud y preocupaciones acordes a la edad del paciente	Neurología pediátrica	Involucrar a paciente y cuidadores en la planificación de la transición por fases.	
2b	15	Evaluación anual: habilidades de gestión por parte de los cuidadores	Neurología pediátrica	Determinar el conocimiento de los cuidadores sobre la transición a la vida adulta de su hijo/a e identificar las áreas donde requieren más información u orientación.	Anexo III
2c	15	Evaluación anual: Revisión del plan de transición	Neurología pediátrica y otros profesionales sanitarios, personal educativo, profesionales del ámbito social, y servicios jurídicos	Desarrollar de un plan de transición, revisado anualmente, que cumpla con las necesidades globales del joven. Este plan debe abordar los aspectos jurídicos, la atención primaria, otra atención especializada, el paso de la educación a los sistemas de apoyo a adultos con discapacidad intelectual, y los servicios sociales.	Anexo IV
3	15-17	Identificación del servicio de salud de adultos y coordinación de la transferencia	Neurología pediátrica y de adultos	Identificar al servicio de salud de adultos adecuado antes del momento previsto de la transferencia.	
4a	15-17	Apoyo Psicológico	Neuropediatra y psicólogo del Hospital	Tratar aspectos relacionados con la educación sexual, alteraciones conductuales asociadas a esta etapa y proporcionar información relevante a la familia.	
4b	17	Apoyo Social	Trabajador Social Servicios Sociales	La familia debe de consultar con el Trabajador Social de Servicios Sociales el estado del procedimiento de discapacidad y dependencia y si fuera necesario, solicitar una revisión de dichos procedimientos.	
4c	17	Apoyo Legal	Neuropediatra y Trabajador Social del centro donde recibe atención /Servicios Sociales/de Salud	El neuropediatra derivará al Trabajador Social de referencia para evaluar si es necesario solicitar Medidas Judiciales de Apoyo. Estas medidas pueden ser:	
				a) La curatela: Proporciona apoyo continuado a quienes lo necesiten, con detalles precisados en una resolución judicial.	
				b) Defensa Judicial: Requiere apoyo puntual para ciertas actuaciones legales.	
4d	17	Apoyo económico	Trabajador Social Servicios Sociales	El profesional orienta a la familia de la existencia de herramientas para el apoyo económico a las personas con discapacidad. Es recomendable el asesoramiento legal.	
5	17	Transferencia educativa	Trabajador Social del Centro de Educación Especial o profesional de Servicios Sociales	Consultar la idoneidad de la solicitud de un centro de día, centro ocupacional para personas con discapacidad o prestación vinculada al servicio. Este contacto debe de realizarse cuando se cumple la mayoría de edad.	
6	17	Inicio de la transferencia hospitalaria	Neurología pediátrica y de adultos	El equipo pediátrico deberá ponerse en contacto con el servicio de adultos para confirmar la transición. Para coordinar esta transferencia, se recomienda contar con las siguientes herramientas:	
				a) Una carta de transferencia para el servicio de salud de adultos.	Anexo V
				b) Las evaluaciones de las habilidades de gestión cumplimentadas por los padres o cuidadores.	
				c) El plan de transición sanitaria.	
				d) Hoja informativa de la enfermedad y resumen médico del paciente en transición, incluyendo mención especial a los medicamentos de dispensación hospitalaria que pueda tomar el paciente.	Anexo VI
				e) Historiales adicionales (si procede).	
7	17-18	Implementación de la transferencia hospitalaria	Neurología pediátrica y de adultos	Primera cita con el profesional sanitario asignado en el servicio de adultos.	
8	18	Finalización de la transferencia hospitalaria	Neurología pediátrica y de adultos	Última cita con el servicio de neurología pediátrica.	

Ilustración 2 Cronograma de actividades para la transición del paciente con síndrome de Dravet hacia el servicio sanitario de adultos.

	Neuropediatra	Neurologo	Cuidadores	Paciente	Personal del ámbito social y legal	Personal social del centro educativo	Psicólogo / Neuropsicólogo	Otros profesionales sanitarios
Introducción a la transición	R	I	A	I		I	I	I
Evaluación anual sobre el estado de salud y las preocupaciones, habilidades de gestión y revisión de plan de transición	R	I	A	I	C	C	C	C
Revisión anual del plan de transición de la asistencia sanitaria	R	I	A	I	C	C	C	C
Evaluación para la transición de las terapias	R	I	A	I	C	C	C	C
Identificación del servicio neurología y coordinación de la transferencia	R	C	A	I		I	I	I
Identificación de otros profesionales de la salud, si procede	R	C	A	I	C	C	C	C
Derivación a apoyo psicológico	R	C	A	I		I	C	C
Apoyo psicológico	C	I	A	I		I	R	I
Derivación a apoyo social	R	I	A	I	C	C	I	C
Apoyo social	C	I	A	I	R	I	I	C
Derivación a apoyo legal	R	I	A	I	C	I	I	I
Apoyo legal	C	I	A	I	R	C	C	C
Apoyo Económico			A	I	R	I	I	I
Transferencia educativa	C	I	A	I	C	R	I	C
Inicio de la transferencia hospitalaria y a otras terapias	R	C	A	I	C	C	C	C
Implementación de la transferencia hospitalaria y de otras terapias	R	C	A	I	C	C	C	C
Finalización de la transferencia hospitalaria y de otras terapias	C	R	A	I	C	C	C	C

Ilustración 3 Matriz de asignación de responsabilidades (RACI). “R” indica el responsable de la actividad, aquella persona que efectivamente realiza la tarea. “A” es el aprobador, este rol se responsabiliza de que la tarea se realice. “C” indica el consultado, aquella persona que provee asesoramiento o información para que se realice la tarea. “I” es la persona que debe ser informada sobre el avance y los resultados de la ejecución de la tarea



SÍNDROME DE DRAVET
FUNDACIÓN

ANEXOS



ANEXO I: LISTA DE COMPROBACIÓN PARA LA TRANSICIÓN AL SERVICIO SANITARIO DE ADULTOS

Nombre del paciente: _____ Fecha de nacimiento: _____

Diagnóstico primario: _____

Complejidad de la transición: (baja, moderada, elevada) _____

Introducción a la transición: Política de transición

☐ Se ha discutido/compartido la puesta en práctica de la política de transición con los padres o cuidadores del joven adulto (introducción a la transición). Fecha: _____

Evaluación anual de la preparación para la transición

☐ Se ha realizado una evaluación anual de la preparación para la transición (estado de salud del paciente, preocupaciones de los padres o cuidadores, evaluación de las habilidades de gestión de los padres o cuidadores, evaluación del plan de transición, etc.).

Fecha: _____ Fecha: _____ Fecha: _____

☐ Se han incluido los objetivos de la transición y las acciones prioritarias en el plan de transición de la asistencia sanitaria.

Fecha: _____ Fecha: _____ Fecha: _____

Hoja informativa, resumen médico y protocolo de emergencia

☐ Se han actualizado la hoja informativa de la enfermedad, el resumen o informe médico completo del paciente y el protocolo de emergencia adaptado al paciente.

Fecha: _____ Fecha: _____ Fecha: _____

Modelo de atención sanitaria de adultos e Identificación del servicio de salud de adultos

☐ Se ha debatido con los padres o cuidadores del joven adulto sobre los planes de apoyo para la toma de decisiones, la privacidad, y el consentimiento en atención sanitaria de adultos.

Fecha: _____

☐ Se ha debatido con los padres o cuidadores del joven sobre el momento adecuado para la transferencia.

Fecha: _____

☐ Se ha identificado al servicio de salud de adultos adecuado.

Fecha: _____ Nombre e información de contacto del neurólogo: _____

Inicio e implementación de la transferencia hospitalaria

☐ Se ha establecido el contacto y la comunicación entre neuropediatría y el servicio de salud de adultos. Fecha: _____

☐ Se ha preparado y compartido con el servicio de salud de adultos toda la documentación para coordinar la transferencia, incluyendo lo siguiente. Fecha: _____

☐ Carta de transferencia para el servicio de salud de adultos.

☐ Evaluaciones de las habilidades de gestión cumplimentadas por los padres o cuidadores.

☐ Plan de transición sanitaria.



☐ Hoja informativa de la enfermedad e informe o resumen médico completo del paciente.

☐ Historiales adicionales (si procede).

☐ Se le ha explicado al paciente y a sus padres o cuidadores cómo funciona el servicio de salud de adultos. Fecha: _____

☐ Se ha completado la primera cita conjunta, donde se han tratado los siguientes puntos. Fecha: _____

☐ Presentación del paciente y su historial médico detallado.

☐ Revisión de los tratamientos actuales y ajustes necesarios.

☐ Establecimiento de un plan de seguimiento personalizado.

☐ Resolución de dudas y preocupaciones del paciente y sus cuidadores.

Finalización de la transferencia hospitalaria

☐ Se ha completado la última cita conjunta. Fecha: _____

☐ Se ha completado la última cita con neuropediatría, donde se han tratado los siguientes puntos. Fecha: _____

☐ Evaluación del proceso de transición y retroalimentación por parte de los cuidadores.

☐ Confirmación de que todas las documentaciones y planes de tratamiento han sido transferidos correctamente.

☐ Asegurar que los cuidadores tienen claridad sobre los próximos pasos y citas con el nuevo equipo médico.

☐ Se ha completado satisfactoriamente la transición al servicio de salud de adultos. Fecha: _____



ANEXO II: PLANTILLA DE INTRODUCCIÓN A LA TRANSICIÓN

Política de transición para jóvenes adultos

Nuestra práctica médica se compromete a ayudar a nuestros pacientes a hacer una transición fluida desde el servicio de atención pediátrica hasta el servicio de salud de adultos.

- A los **15 años** comenzamos a prepararnos para el **cambio de un modelo de atención sanitaria pediátrica, a un modelo de atención sanitaria de "adultos"**.
- A los **18 años**, los jóvenes se convierten legalmente en adultos. Los padres/cuidadores deberán considerar las **opciones legales necesarias para ser responsables de la toma de decisiones sobre la salud del paciente**. Esto deberá llevarse a cabo **antes de que el joven cumpla los 18 años**.
- Trabajaremos junto con los jóvenes y las familias sobre la **edad de transferencia al servicio de salud de adultos**. Recomendamos que la transición se finalice **antes de los 20 años**.
- Les **ayudaremos con este proceso** de transferencia, incluyendo:
 - Ayuda en la identificación del servicio de salud de adultos adecuado;
 - Envío de historiales clínicos; y
 - Comunicación con el servicio de salud de adultos sobre las necesidades únicas de cada uno de nuestros pacientes.
- Como siempre, si tiene alguna pregunta o inquietud, no dude en contactarnos.

Información de contacto del servicio de neuropediatría:

Nombre _____

Apellidos _____

Teléfono _____

Email _____



ANEXO III: EVALUACIÓN DE HABILIDADES DE GESTIÓN

El presente documento debe ser cumplimentado por los padres y/o cuidadores de la persona con síndrome de Dravet. El presente documento nos servirá de ayuda para identificar lo que ya conocen sobre la salud y transición de su hija/o y nos permitirá identificar áreas sobre las que creen que necesitan más información.

Fecha de hoy: _____ **Nombre del paciente:** _____

Fecha de nacimiento: _____ Diagnóstico primario: _____

Nombre del cuidador: _____ Relación con el paciente: _____

¿Es usted el cuidador principal? ☐ Sí. ☐ No.

Introducción a la transición

☐ He tenido una visita de introducción a la transición de mi hijo/a con el neuropediatra.

☐ NO he tenido una visita de introducción a la transición de mi hijo/a con el neuropediatra.

Toma de decisiones/Tutela

☐ Mi hija/o tiene un tutor legal. Nombre: _____

☐ Mi hija/o/Yo necesito que me remitan a Servicios Sociales para obtener ayuda jurídica sobre decisiones sanitarias y sobre el apoyo en el ejercicio de su capacidad jurídica.

Protocolo de emergencia

☐ Mi hija/o tiene un protocolo de emergencia documentado.

☐ Mi hija/o NO tiene un protocolo de emergencia documentado.

Apoyo psicológico

☐ He recibido apoyo sobre alteraciones conductuales asociadas a la etapa adulta y educación sexual

☐ NO he recibido dicho apoyo

Apoyo social

☐ He recibido información sobre los procedimientos de discapacidad y dependencia

☐ NO he recibido información sobre dichos procedimientos

Apoyo legal

☐ He recibido información sobre curatela y defensa judicial

☐ NO he recibido información sobre curatela y defensa judicial y necesito contactar con un abogado

Transferencia educativa

☐ Conozco los pasos a seguir para la transferencia educativa de mi hijo/a

☐ NO conozco los pasos a seguir para la transferencia educativa y necesito consultarlos con un centro de día/centro ocupacional

Transferencia hospitalaria

☐ He tenido la primera visita con el neurólogo

☐ NO he tenido la primera visita con el neurólogo porque estamos en las etapas tempranas de la transición

☐ NO he tenido la primera visita con el neurólogo porque la transición no se está llevando a cabo



ANEXO IV: SEGUIMIENTO ANUAL DEL PLAN DE TRANSICIÓN

Indicaciones

Este Plan de Transición es un documento escrito desarrollado junto a los padres o cuidadores del paciente para establecer las prioridades y un curso de actuación que integre objetivos sanitarios y personales del joven adulto. La información sobre la evaluación de la preparación para la transición puede ser empleada para guiar el desarrollo de los objetivos sanitarios. El Plan de Transición debe ser actualizado regularmente y enviado al servicio de salud de adultos junto al resto de documentos pertinentes para coordinar la transferencia.

Nombre del paciente: _____ Fecha de nacimiento: _____

Diagnóstico primario: _____ Diagnóstico secundario: _____

¿Qué es lo más importante para su hija/o a medida que se hace adulta/o?			
Preocupación			
Acción			
Persona responsable			
Fecha establecida para completamiento		Fecha en que se completó	
Preocupación			
Acción			
Persona responsable			
Fecha establecida para completamiento		Fecha en que se completó	
Preocupación			
Acción			
Persona responsable			
Fecha establecida para completamiento		Fecha en que se completó	

Fecha de inicio del Plan de Transición: _____ Última actualización el: _____

Firma del padre/madre/cuidador: _____

Firma del profesional sanitario de pediatría: _____

Nombre e información de contacto del personal asistencial: _____



ANEXO V: CARTA DE TRANSFERENCIA AL SERVICIO DE SALUD DE ADULTOS

Nombre del profesional sanitario de neuropediatría

Cargo en el centro donde ejerce

Nombre del centro

Dirección del centro

Teléfono de contacto y dirección de correo electrónico

Estimada/o Nombre del proveedor del servicio de salud de adultos,

[Nombre de la/del paciente] es un(a) paciente de [edad] años atendido por el servicio de neuropediatría del [nombre del Hospital] que será transferida/o al servicio de salud de [nombre del servicio y del Hospital] con fecha [fecha de primera cita con neurólogo]. La enfermedad crónica principal que padece la/el paciente es síndrome de Dravet. Si lo precisa, puede encontrar información detallada sobre la patología en la Hoja Informativa que se le entrega adjunta a esta carta y al resto de documentos. Otras patologías secundarias que la/el paciente presenta son (si procede): [condiciones secundarias.]

Entre los documentos que se le hacen llegar, además de la presente carta de transferencia, puede encontrar:

- a) Las evaluaciones de las habilidades de gestión cumplimentadas por los padres o cuidadores. (Anexo III)
- b) El seguimiento anual del plan de transición. (Anexo IV)
- c) Hoja informativa de la enfermedad e informe médico completo de la/del paciente en transición (información médica, evaluación psicológica, evaluación cognitiva, etc.), incluyendo mención especial a los medicamentos de dispensación hospitalaria que pueda tomar la/el paciente. (Anexo VI)
- d) Listado de especialistas en otras áreas de interés para el tratamiento de la/del paciente.
- e) Protocolo de Emergencia.
- f) Historiales adicionales (si procede).

Conozco bien el estado de salud de la/del paciente, por lo que estaré encantado de atender cualquier consulta que le surja durante su transferencia al servicio de salud de adultos. No dude en ponerse en contacto conmigo por teléfono o por correo electrónico para cualquier pregunta.

Muchas gracias por su predisposición para asumir el cuidado de la/del paciente.

Atentamente,

Nombre y firma del profesional sanitario de neuropediatría



ANEXO VI: HOJA INFORMATIVA DE LA ENFERMEDAD Y RESUMEN MÉDICO DEL PACIENTE

HOJA INFORMATIVA DE LA ENFERMEDAD

El síndrome de Dravet (SD) es una encefalopatía epiléptica y del desarrollo rara y grave que inicia en la infancia. Se caracteriza por una epilepsia farmacorresistente, discapacidad intelectual y otras comorbilidades graves del neurodesarrollo. Más del 80% de los pacientes con SD tienen una variante patogénica en el gen *SCN1A*. El SD está asociado a un aumento en la mortalidad prematura del 17% a los 20 años de edad, principalmente debido a muerte súbita inesperada en epilepsia (SUDEP, de sus siglas en inglés) y a estatus epiléptico.

Manifestaciones clínicas del síndrome de Dravet

1. Crisis epilépticas

Los pacientes con SD presentan un desarrollo psicomotor normal durante los primeros 2 años de vida y suelen tener su primera crisis epiléptica antes de los 19 meses. La fiebre suele ser el desencadenante inicial. Con el tiempo, se producen también crisis afebriles. Otros desencadenantes incluyen estrés o excitación emocional, patrones visuales o estímulos lumínicos intermitentes. Las crisis prolongadas, crisis epilépticas repetidas en acúmulos, y el estatus epiléptico convulsivo o no convulsivo pueden ser frecuentes.

Con el aumento de la edad, disminuyen las crisis epilépticas y el riesgo de estatus epiléptico es menor. No obstante, el riesgo de crisis nocturnas es mayor, y la mayoría de los pacientes adultos aún requieren tratamiento con varios fármacos anticrisis e incluso presentan episodios de estatus epiléptico convulsivo y no convulsivo.

2. Discapacidad intelectual y características del espectro autista

La gran mayoría de adultos con SD tienen discapacidad intelectual de moderada a grave. Se pueden observar periodos de regresión o de pérdida de habilidades adquiridas tras una crisis epiléptica prolongada o un episodio de estatus epiléptico. Algunos pacientes con SD pueden presentar trastornos de la conducta del espectro autista.

3. Conducta

Los niños con SD pueden presentar problemas de conducta como déficit de atención, episodios de agitación, irritabilidad y agresividad por falta de control de impulsos. Los adultos tienden a ser más tranquilos, pero los rasgos autistas y la discapacidad intelectual pueden empeorar la conducta adaptativa⁵ y las relaciones sociales.

4. Trastornos motores

Tras un periodo de normalidad a nivel motor, los adolescentes y adultos sufren un deterioro progresivo de la marcha presentando una marcha “agachada” a los 13 años. Esta marcha característica está asimismo relacionada con el parkinsonismo en estos pacientes, con la presencia de una marcha parkinsoniana con antecollis y flexión espinal toraco-lumbar, rigidez en rueda dentada y bradiquinesia. Secundariamente aparecen deformidades esqueléticas como la cifosis y cifoescoliosis en niños y adultos con SD.

5. Trastornos del habla

⁵Conjunto de habilidades conceptuales, sociales y prácticas que permiten al individuo adaptarse correctamente al entorno y a la sociedad.



Todos los pacientes, niños y adultos, muestran trastornos del habla y del lenguaje. El habla puede ser inteligible y se caracteriza por una articulación imprecisa (disartria), resonancia anormal, voz entrecortada, volumen bajo y errores de prosodia. Asimismo, el lenguaje puede ser congruente con las habilidades cognitivas.

6. Trastorno de sueño

Suelen estar relacionados principalmente con el exceso de sueño diurno y el estado de vigilia nocturna. La dificultad para iniciar y mantener el sueño es particularmente común en pacientes mayores de 20 años y los trastornos del sueño son frecuentes en todas las edades.

Tratamiento farmacológico

1. Tratamiento farmacológico de mantenimiento

Actualmente, el tratamiento farmacológico del SD está dirigido principalmente a eliminar o reducir las crisis epilépticas y el estatus epiléptico. En ese sentido, el siguiente se considera el algoritmo actual de tratamiento:

- De primera línea: valproato.
- De segunda línea: estiripentol, valproato, clobazam y topiramato. Dieta cetogénica clásica. A partir de los dos años, cannabidiol y fenfluramina.
- De tercera línea: clonazepam, levetiracetam, zonisamida, etosuximida, fenobarbital o considerar estimulación de nervio vago.

En combinación con estos fármacos, los pacientes con SD también pueden recibir tratamiento farmacológico para el control de algunas comorbilidades según sus necesidades, como medicación psiquiátrica para trastornos de la conducta o melatonina para trastornos del sueño.

2. Medicamentos contraindicados

Los fármacos anticrisis inhibidores del canal de sodio se deben evitar, como carbamazepina, oxcarbazepina, fenitoína, lamotrigina, lacosamida, rufinamida y acetato de eslicarbazepina. No hay datos claros en adultos, pero se recomienda evitar estos medicamentos en todas las edades hasta que se hagan más estudios.



RESUMEN MÉDICO DEL PACIENTE EN TRANSICIÓN

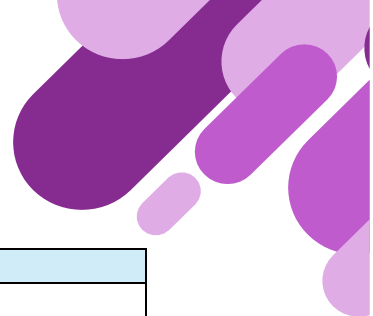
Indicaciones

El presente documento debe ser cumplimentado por profesionales sanitarios, en colaboración con los cuidadores.

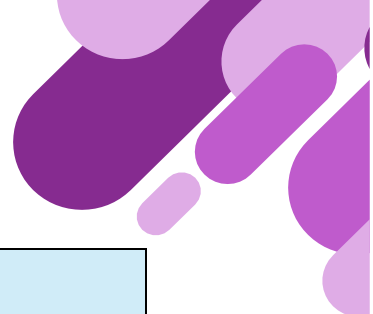
Propósito

El presente documento debe ser compartido con el servicio de salud de adultos del paciente en transición, así como con el propio paciente y sus padres o cuidadores, según proceda.

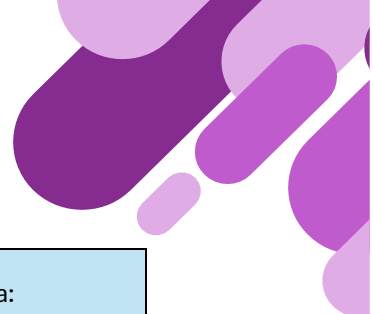
Información del paciente					
Nombre del paciente:					
Fecha en que se rellenó el formulario por primera vez:					
Fecha(s) de revisión del formulario:					
Formulario completado por:					
Información de contacto del principal profesional sanitario de la transición					
Nombre:					
Dirección:					
Número de teléfono:		Mejor momento para contactar:			
Correo electrónico:		Mejor forma de contactar:	☐ Mensaje (WhatsApp) ☐ Teléfono ☐ Correo electrónico		
Información de contacto del paciente en transición					
Nombre:		Apellidos:			
Fecha de nacimiento:		Idioma de preferencia:			
Dirección:					
Nombre y apellidos cuidador:		Relación con el paciente:			
Dirección:					
Número de móvil:		Mejor momento para contactar:			
Número de teléfono:					
Correo electrónico:		Mejor forma de contactar:	☐ Mensaje (WhatsApp) ☐ Teléfono ☐ Correo electrónico		
¿Régimen jurídico limitado?	☐ Sí ☐ No	Tutela:	☐ Sí ☐ No	Custodia:	☐ Sí ☐ No
Profesionales sanitarios					
Rol	Nombre	Teléfono/Fax	Correo electrónico		
Profesional de atención primaria					
Rol	Nombre	Teléfono/Fax	Correo electrónico		
Terapeuta ocupacional					
Fisioterapeuta					



Logopeda			
Otro			
Otro			
Otro			
Otro			
Otro			
Otro			
Otro			
Otro			
Otro			
Otro			
Información escolar y comunitaria			
Centro/Escuela	Persona de contacto	Teléfono/Fax	Correo electrónico
Protocolo de Emergencia			
Nombre:		Relación con el paciente:	
Teléfono (móvil):		Correo electrónico:	
Teléfono (otro):			
Lugar de preferencia para atención de urgencia:			
Precauciones especiales (p. ej. protocolo de actuación ante crisis epilépticas)			
Diagnósticos y Problema Actual			
Enfermedades Neurológicas Principales			
Lista	Detalles y Recomendaciones		
Enfermedades Secundarias			
Lista	Detalles y Recomendaciones		
Trastornos Conductuales Asociados			
Por favor, especifique:			
Alergias; Medicación e Intervenciones a evitar			
Alergias	Reacciones		
Evitar	¿Por qué?		



Medicación (Listar)					
Intervenciones Médicas (Listar)					
Medicación actual (Para medicaciones anteriores, por favor complete la última página)					
Medicación	Dosis	Frecuencia	Medicación (continuación)	Dosis	Frecuencia
1.			7.		
2.			8.		
3.			9.		
4.			10.		
5.			11.		
6.			12.		
Cirugías, Intervenciones y Hospitalizaciones anteriores (incluye imágenes donde estén disponibles)					
Fecha:					
Fecha:					
Fecha:					
Fecha:					
Fecha:					
Fecha:					
Fecha:					
Fecha:					
Ámbitos de Funcionamiento Adaptativo (actividades actuales)					
Comunicación	¿Verbal?		¿No verbal?		
Social					
Trastornos nutricionales					
Trastornos del sueño					
Movilidad	¿Independiente?	☐ Sí ☐ No	¿Ayudantes?	☐ Sí ☐ No	
	¿Silla de ruedas?	☐ Sí ☐ No	¿Otros? Describe:		
Estudios Académicos Funcionales	Nivel de Grado Funcional:		Fecha del estudio:		
	FSIQ: (escala total si está disponible)		Fecha del estudio:		
Autocuidado					
Ocio					
Trabajo					
Actividades comunitarias					
Asuntos de seguridad					
Información adicional					
Equipos, Aparatos y Tecnología Asistencial (Indique todos los que correspondan)					



☐ Gastrostomía	☐ Dispositivo para comunicación	Monitores	☐ Otros, Describa:
☐ Traqueotomía	☐ Silla de ruedas	☐ Apnea del sueño	
☐ Aspiraciones	☐ Ortopedia	☐ Cardíacos	
☐ Nebulizador	☐ Muletas	☐ De oxígeno	
☐ Asiento adaptable	☐ Andador	☐ De glucosa	
Notas adicionales o información no cubierta arriba			
Firmas			
Nombre del Padre/Madre/Tutor legal (Claro y en mayúsculas)			
Nombre del Padre/Madre/Tutor legal (Firma)			
Número de teléfono		Fecha	
Nombre del Médico de Atención Primaria (Claro y en mayúsculas)			
Firma del Médico de Atención Primaria			
Número de teléfono		Fecha	
Nombre del Neuropediatra (Claro y en mayúsculas)			
Firma del Neuropediatra			
Número de teléfono		Fecha	
Medicaciones anteriores para Historiales de Medicación Complejos (p. ej. epilepsia)			
Medicación	Duración	Razón de interrupción y comentarios	

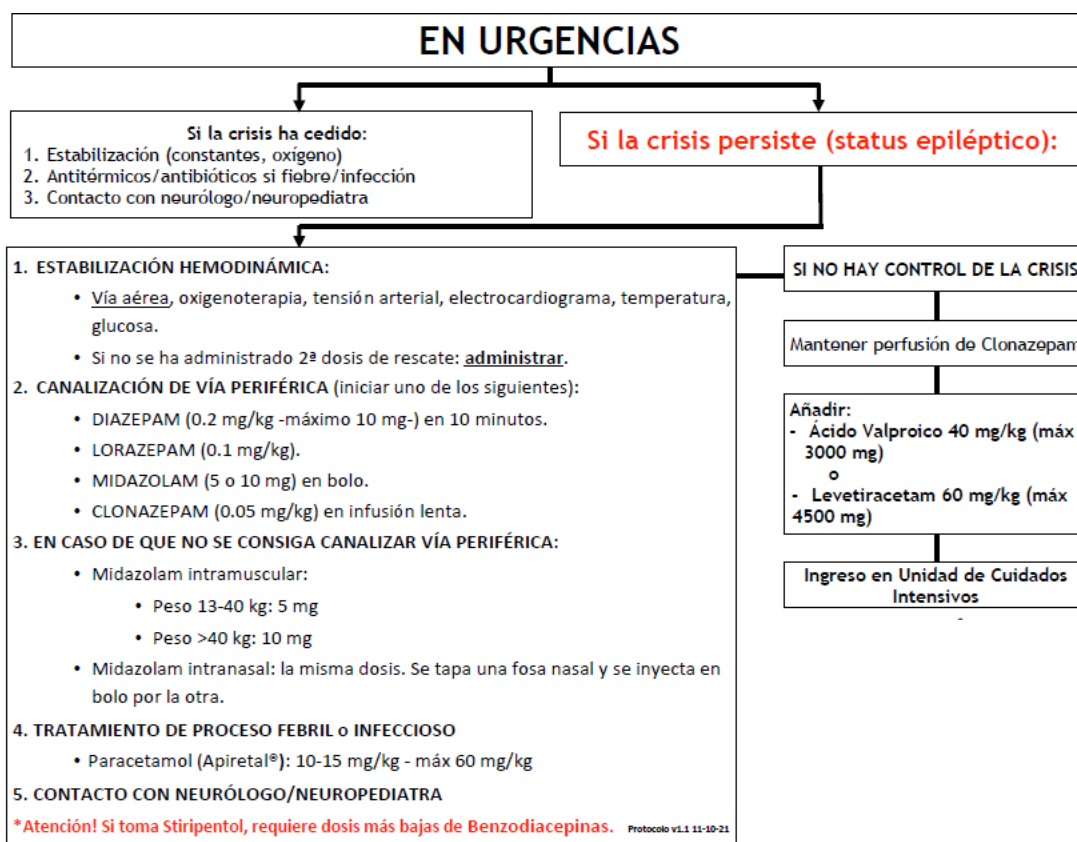
ANEXO VII MANUAL PARA SERVICIOS DE URGENCIAS HOSPITALARIOS

El objetivo de este anexo es proporcionar pautas claras para la atención de pacientes con síndrome de Dravet durante situaciones de urgencia.

1. Síndrome de Dravet

Es un trastorno genético raro caracterizado por convulsiones severas, resistentes al tratamiento, que comienzan en la infancia, a menudo acompañadas de dificultades cognitivas, problemas motores y otras comorbilidades

2. Manejo de crisis epilépticas en situación de urgencias:



3. Consideraciones específicas para pacientes con síndrome de Dravet

Respuesta a medicación: Los pacientes con síndrome de Dravet a menudo son resistentes a fármacos anticrisis comunes. Es crucial tener en cuenta su historial médico y los fármacos previamente administrados.

Comorbilidades: Algunos pacientes pueden presentar otros problemas de salud, como alteraciones cardíacas o respiratorias, por lo que un monitoreo constante de signos vitales es esencial.

Dieta cetogénica: Si el paciente sigue una dieta cetogénica, es fundamental destacarlo y considerarlo durante la evaluación en urgencias.



BIBLIOGRAFÍA

- Andrade, DM., et al. Dravet syndrome: A quick transition guide for the adult neurologist Review Epilepsy Res. 2021 Nov;177:106743. doi: 10.1016/j.eplepsyres.2021.106743. Epub 2021 Aug 18.
- Andrade DM, et al. Epilepsy: Transition from pediatric to adult care. Recommendations of the Ontario epilepsy implementation task force. Epilepsia. 2017 Sep;58(9):1502-1517. doi: 10.1111/epi.13832. Epub 2017 Jul 6. PMID: 28681381
- Anwar, A., et al. Dravet syndrome: An overview. Cureus. 2019 Jun 26;11(6):e5006. doi: 10.7759/cureus.5006.
- Ballesteros-Sayas, C., et al. (2024). Non-pharmacological therapeutic needs in people with Dravet syndrome. Epilepsy Behav. 2024 Jan;150:109553. doi: 10.1016/j.yebeh.2023.109553. Epub 2023 Nov 30.
- Cardenal-Muñoz, E., et al. (2021). Guidance on Dravet syndrome from infant to adult care: Road map for treatment planning in Europe. Epilepsia Open, 7(1), 11-26. doi:10.1002/epi4.12569. Disponible en PubMed.
- Child Neurology Foundation. (2020). TransInfoGraphicTools_2020-updates.pdf. Disponible en ChildNeurologyFoundation.
- Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación. BOE núm. 106, de 04/05/2006.
- Ley 8/2021, de 2 de junio, por la que se reforma la legislación civil y procesal para el apoyo a las personas con discapacidad en el ejercicio de su capacidad jurídica. BOE núm. 132, de 03/06/2021. Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social. (2024). CalendarioVacunacion_Todalavida.pdf. Disponible en Ministerio de Sanidad.
- Moreno-Galdó A, Regné Alegret MC, Aceituno López MA, et al. Implementación de programas de transición de la adolescencia a la edad adulta. An Pediatr (Barc). 2023;99:422---30, <http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2023.09.016>
- Orphanet. (2018). *El síndrome de Dravet*. Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad.
- Real Decreto 888/2022, de 18 de octubre, por el que se establece el procedimiento para el reconocimiento, declaración y calificación del grado de discapacidad. BOE núm. 252, de 20/10/2022.
- Wirrell, E. C., & Nabbout, R. (2019). Recent advances in the drug treatment of Dravet syndrome. CNS Drugs, 33, 867–881. doi:10.1007/s40263-019-00666-8. Disponible en SpringerLink.
- Wirrell, E. C., et al. (2022). International consensus on diagnosis and management of Dravet syndrome. Epilepsia. doi:10.1111/epi.17274. Disponible en Wiley Online Library.



SÍNDROME DE DRAVET
FUNDACIÓN

Agradecimientos

Esta guía ha sido elaborada por la Fundación Síndrome de Dravet, en colaboración con neuropediatras, neurólogos, abogados, neuropsicólogos, terapeutas y trabajadores sociales. Agradecemos, en orden alfabético, la colaboración de Ana Martínez Virto, Bosco García de Viedma, Carmen Polo Dulce Campos, Lorena Rodríguez González, Manuel Toledo Argany, María Lorenzo Ruiz, Natalia Rubio Arribas, Pablo Quiroga Subirana, Pilar Díaz, Rocío Calvo Medina, Sandra López y Vicente Villanueva Haba.