

MEMORIA DE ACTIVIDADES AÑO 2017



SÍNDROME DE DRAVET
FUNDACIÓN



Por un sueño, por una meta ...

Dravet Syndrome Foundation, Deleg. España
C/ Doctor Fleming, nº 30, 1º izq,
28036 Madrid
CIF G-86.079.852

SUMARIO

Carta del Presidente

Qué es el Síndrome de Dravet

Presentación de la Fundación

Misión, visión y valores

Patronato /Dirección Ejecutiva

Colaboradores científicos y médicos

Los proyectos científicos en 2017

Proyectos tecnológicos

Área Social

Otros eventos organizativos y de difusión

RetoDravet: plataforma de deporte solidario

Actividades de RetroDravet

La Fundación en los medios

Situación Financiera

CARTA DEL PRESIDENTE

La Fundación Síndrome de Dravet fue creada el 31 de mayo de 2011 por un grupo de padres de diversas partes de España, unidos por la esperanza de curar a sus hijos, afectados por esta enfermedad rara, una epilepsia catastrófica que ataca a los niños durante el primer año de vida, produciendo graves secuelas neurológicas y para la que no existe cura. No existe hoy pero SÍ lo habrá en un futuro cercano.

Desde la Fundación damos apoyo y facilitamos la conexión entre grupos de investigadores de todo el mundo que trabajan en el Síndrome de Dravet, colaborando con ellos en la búsqueda de fármacos y facilitando el conocimiento sobre la enfermedad. Apoyamos la difusión de su existencia, para que no haya ni un solo Dravet sin diagnosticar ofreciendo el Test genético de forma gratuita a cualquier persona de cualquier país del mundo con sospecha de padecer esta enfermedad. Seguimos trabajando en Wacean (plataforma de recogida de datos) y hemos puesto ya en funcionamiento y comenzado a distribuir Wacean Heart, dispositivo de control del ritmo cardíaco que emite alertas previas al inicio de una crisis, cuando las pulsaciones comienzan a subir. Damos apoyo a las familias de los afectados en su difícil día a día y organizamos el encuentro anual de familias en el centro CREER de Burgos. RetoDravet, plataforma de deporte solidario continúa creciendo por la solidaridad de cientos de deportistas y amigos y hemos abierto la tienda de venta on-line de merchandising.

El año 2017 ha sido el año de comenzar a recoger frutos de nuestro trabajo: ha confluído la realización de dos ensayos clínicos en España, cada uno de ellos en diferente fase de ejecución y se confirma la existencia de nuevos fármacos en camino que tendrán que ir pasando en los próximos años las fases de ensayos preclínicos y clínicos. Que aún tardarán, pero que los tenemos ahí ya, cosa impensable hace dos años. Convencidos de ver a nuestros hijos curados.

Y seguimos trabajando, con mucha ilusión y energía, a pesar de las dificultades diarias y de los momentos de desazón que nos da esta enfermedad.



Ignacio Carrera
Presidente

QUÉ ES EL SÍNDROME DE DRAVET

El Síndrome de Dravet es una enfermedad genética también conocida como Epilepsia Mioclónica Severa de la Infancia, que afecta a 1 de cada 20.000 personas y catalogada por ello como rara. Se piensa que la prevalencia real podría ser de alrededor de dos mil personas en España, pero por su desconocimiento podrían haber solo 250 personas diagnosticadas.

La única forma de diagnóstico es a través de un test genético porque un 75% de los pacientes afectados, presenta una mutación en el gen SCN1A.

La edad de aparición de la enfermedad se sitúa entre los 4 y 12 meses de vida, cuando aparecen las primeras crisis epilépticas, la mayoría de ellas asociadas a algún proceso febril; suelen ser crisis epilépticas clónicas o tónico-clónicas, generalizadas o unilaterales. Posteriormente, las crisis ocurren sin la presencia de fiebre.

Suelen ser crisis de duración prolongada, muy difíciles de controlar, siendo frecuente que los niños que las padecen alcancen en ocasiones status epilépticos.

Conforme el niño va creciendo y la enfermedad se va desarrollando, el tipo de crisis va variando y puede sufrir mioclonías, ausencias, crisis parciales complejas,...

Es una epilepsia refractaria a tratamientos, farmacoresistente, no habiendo en la actualidad un tratamiento específico para esta enfermedad que consiga un total control de las crisis y la mejora de los daños neurológicos que éstas producen.

Los afectados por ella padecen, entre otras, las siguientes alteraciones en su desarrollo: grave retraso cognitivo, graves problemas motores, tanto a nivel de psicomotricidad fina como gruesa, problemas de deglución, ataxia, pies planos y valgus, escoliosis, problemas de comunicación y lenguaje, graves alteraciones de conducta, agresividad, trastornos obsesivos, hiperactividad, trastornos del espectro autista, etc. Por si esto no fuera bastante, tiene un índice de mortalidad del 20% antes de cumplir los 18 años.

Es, por lo tanto, una de las patologías más graves e incapacitante entre las epilepsias infantiles.

Los desencadenantes de las crisis son, entre otros: el calor, cambios de temperatura, el inicio de un proceso infeccioso, unas décimas de fiebre, un susto, una emoción, un ruido fuerte, una situación nueva, ... Por ello, muchos de los pacientes afectados no pueden bañarse en una piscina, ir a un parque, un pequeño proceso infeccioso supone hospitalización, etc. La vida diaria es muy limitada, tanto para el paciente como para la familia.

La falta de control de las crisis provoca un estrés constante en el núcleo familiar que tiene que aprender a vivir en esta nueva situación: ¿Cuándo será la próxima crisis? ¿Cuánto

tiempo durará? ¿Se podrá controlar en el entorno familiar o habrá que salir corriendo al hospital más próximo?

Por ello, aparte del impacto de la enfermedad en el propio niño afectado, no hay que olvidar el trauma que ésta provoca en la unidad familiar. Al ser niños que requieren un apoyo y atención constante, el ambiente familiar se ve gravemente deteriorado.

Por ello, aparte de la atención a los niños, también es muy importante el apoyo psicológico a las familias, que tienen que aprender a vivir en una situación de estrés constante, que desmorona las estructuras y vínculos creados con anterioridad a la aparición de la enfermedad.

PRESENTACIÓN DE LA FUNDACIÓN

Dravet Syndrome Foundation, delegación en España, nació el 31 de mayo de 2011. Nuestra sede social se encuentra en Madrid, C/ Doctor Fleming, nº 30 y también contamos con una Delegación en San Sebastián y otra en Noain, Navarra.

El germen inicial fue un grupo de padres luchadores que no se resignaron a seguir el dictado de la enfermedad que ataca a sus hijos, el Síndrome de Dravet, una epilepsia catastrófica que afecta al cerebro en formación de los niños, dejando graves secuelas neurológicas. Este grupo de padres decidió luchar contra la enfermedad a través de la investigación y para ello crearon la Fundación.

La organización nace con el objetivo de promocionar, incentivar y conectar los principales centros de investigación mundiales del Síndrome de Dravet y otras enfermedades relacionadas. Se sustenta en el principio de un modelo colaborativo uniendo a profesionales, pacientes, investigadores, médicos, voluntarios y patrocinadores en la búsqueda de una terapia efectiva. El objetivo principal es eliminar las barreras que impiden que la investigación sobre el Síndrome de Dravet avance, así como encontrar fármacos efectivos que permitan eliminar, mitigar e incluso curar la enfermedad. Queremos proporcionar a los investigadores los incentivos básicos para que hagan su trabajo, pero a su vez construyendo un modelo de negocio válido para la industria farmacéutica.

Fines estatutarios:

- Potenciar con los medios a su alcance, la investigación médica, científica y técnica que mejore la calidad de vida de estas personas y palie los problemas que por su condición tengan.
- Apoyar y participar en programas de cooperación internacional, cuyos objetivos tiendan a fomentar el sentimiento de solidaridad con el colectivo destinatario de las acciones de la Delegación de la fundación.

- Establecer convenios de colaboración con instituciones públicas y privadas, administraciones y empresas, tanto internacionales como nacionales, como autonómicas y locales, para la obtención de recursos de toda índole que posibiliten el cumplimiento de los fines de la Delegación de la fundación.
- Fomentar y desarrollar actividades de formación integral, tanto cultural como académica o técnica, como instrumentos necesarios y válidos para la plena integración social y laboral del colectivo.
- Facilitar la integración social y laboral y favorecer el acceso al mercado de trabajo.
- Ejercer las actividades económicas precisas para el cumplimiento de los fines.
- Y, de modo genérico, llevar a cabo cuantas actuaciones sean conducentes al mejor logro de sus fines.

PATRONATO / DIRECCION EJECUTIVA

PATRONATO

Ainhoa Pariente
Andrea Molina
Félix Lucas
Ignacio Carrera
Lydia Corral

DIRECCIÓN EJECUTIVA

Presidencia	Ignacio Carrera
Finanzas y Administración	Ignacio Carrera
Fundraising	Amparo Bastos Ana María Morales
Comunicación	Silvia Sagarna
Legal	Jesús Garzas
Tecnología	José Aibar
Familias	Lydia Corral

Reto Dravet	Félix Lucas
Coordinación familias, tienda on-line y eventos	Javier García

COLABORADORES CIENTÍFICOS Y MÉDICOS

Ana Mingorance

Licenciada en Biología por la Universidad de La Laguna y Doctora en Neurociencia por la Universidad de Barcelona. Tras realizar sus estudios postdoctorales en la Universidad de British Columbia en Canadá trabajó en desarrollo de fármacos en la empresa UCB Pharma en Bélgica durante 5 años. Ha sido la directora de investigación de la Fundación Síndrome de Dravet durante 4 años, y actualmente compagina su trabajo con la Fundación con la consultoría científica sobre el desarrollo de fármacos para enfermedades raras neurológicas. Asesora a numerosas organizaciones de pacientes por todo el mundo así como a empresas farmacéuticas, laboratorios e investigadores.

Antonio Gil Nagel

Licenciado en Medicina por la Universidad Complutense de Madrid, especialista en epilepsia por la University of Minnesota Medical School, doctor en Medicina por la Universidad Complutense de Madrid. Cuenta con más de 20 años de experiencia como neurólogo en la Clínica Ruber de Madrid donde es el director del servicio de neurología.

Azucena Aldaz

Licenciada en Farmacia. Cuenta con más de 30 años de experiencia trabajando en la sección farmacéutica de la Clínica Universidad de Navarra de la que es jefe de sección.

Gloria González

Directora del CIMA en Navarra. Investigadora de la terapia génica en Síndrome de Dravet.

Josep Torrent

Doctor en Medicina por la Universidad de Barcelona, Doctor en Farmacia por la Universidad Autónoma de Barcelona. Miembro del Comité de medicamentos huérfanos en la Agencia Europea del Medicamento (EMA) siendo su presidente durante dos mandatos, miembro del comité asesor de la EMA. Profesor de Farmacología de la Universidad Autónoma de Barcelona. Director del Área del Medicamento del Servicio Catalán de Salud.

Onintza Sagredo

Doctorada en Ciencias Biológicas especialidad en Neurociencia por la Universidad Complutense de Madrid.

Onintza Sayar

Master en Farmacia y Doctora en Filosofía por la Universidad de Navarra. Analista de datos durante más de dos años y fundadora hace más de 8 años de la empresa Pharmamodeling dedicada a ayudar en ensayos clínicos, análisis de datos para la industria farmacéutica y laboratorios.

Pablo Lapunzina

Doctor en Medicina por la Universidad de Buenos Aires, master en Genética Molecular y Doctor Por la Universidad de Buenos Aires. Cuenta con más de 20 años de experiencia como genetista. A día de hoy es el Coordinador del Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) del hospital de La Paz de Madrid así como el director Cinético del Centro de Investigación Biomédica de Enfermedades Raras (CIBERER).

Rocío Sánchez Carpintero

Licenciada en Medicina por la Universidad de Navarra. Cuenta con más de 20 años de experiencia como neuropediatra en la Clínica Universidad de Navarra donde creó la unidad de Síndrome de Dravet. Es profesora titular de Pediatría en la Universidad de Navarra.

Rubén Hernández

Doctor en Medicina por la Universidad Autónoma de Madrid. Investigador con más de 14 años de experiencia en el Centro de Investigación Médica Aplicada (CIMA) perteneciente a la Universidad de Navarra. Experto en terapia génica.

PROYECTOS CIENTÍFICOS EN 2017

Este ha sido un año muy bueno para nosotros; el nombre "Síndrome de Dravet" se ha estado oyendo en muchos lugares y se ha avanzado mucho en la investigación y desarrollo de fármacos.

La Liga Internacional para la Epilepsia (ILAE) ha otorgado el premio 2017 a toda una trayectoria profesional a la Dra. Charlotte Dravet, por su descubrimiento en 1978 de este síndrome que lleva su nombre.

La organización norteamericana Cures Within Reach ha otorgado el premio al mejor fármaco de reposicionamiento al Doctor Lieven Lagae por descubrir la fenfluramina, una posible esperanza de cura de la enfermedad para muchos pacientes.

Y EURORDIS, que es la entidad que representa a todas las organizaciones de enfermedades raras de Europa, ha dado el premio a la mejor organización de pacientes

a la Federación Europea del Síndrome de Dravet, de la que somos miembro fundador y que agrupa a organizaciones de pacientes de 15 países europeos.

Pero aparte de todo lo anterior, en 2017, destacamos las siguientes noticias de los proyectos de empresas farmacéuticas con las que estamos en contacto y en los que están participando nuestros niños:

- La publicación de los resultados del ensayo clínico con Epidiolex (cannabidiol), en el que hemos conseguido que entrase España y algunos de nuestros niños. Resultados positivos, ya que ha mostrado una alta eficacia en la reducción de las crisis epilépticas entre 30%-40% de los afectados.
- Se han anunciado los resultados del primer ensayo clínico de otro fármaco específico para Dravet, el ZX008 o Fenfluramina, realizado en EEUU, con unos excelentes datos: reducción de media, del 64% de las crisis administrando una dosis alta del medicamento.
- Se ha iniciado el ensayo de Fenfluramina en España, en el que están participando algunos de nuestros niños y del que empezaremos a tener resultados a partir de la segunda mitad de 2018.
- Se ha iniciado en EEUU el ensayo clínico con un tercer fármaco específico para el Dravet, ATALUREN, y con un cuarto fármaco, el TAK-935.
- Y por detrás de éstos, nos van a venir en próximos años otros 5 fármacos, que acaban de conseguir su designación como fármacos huérfanos por las agencias reguladoras del medicamento.
- Por último, relativo a la Investigación, no podemos dejar de mencionar los PROYECTOS DE TERAPIA GÉNICA, que son en los que tenemos una gran esperanza. Consiste en la utilización de virus a los que se les quita el ADN para que "infecten" las células que se quiere (las neuronas en este caso) y al infectarlas, le pongan a éstas, el ADN que los científicos le han metido al virus, en este caso es el gen SCN1A (la mutación de este gen es el causante en la mayoría de los casos del Dravet).

Los dos grandes equipos de investigadores que están buscando desarrollar la Terapia Génica son:

- En España, el dirigido por el **Doctor Rubén Hernández del CIMA** y miembro de nuestro comité científico asesor.
- En Inglaterra, el dirigido por la Dra. Rajvinder Karda de la University College London.

Hemos logrado entre todos ser una enfermedad por la que los investigadores sienten interés y eso es una gran esperanza para nuestras familias. Para ser una enfermedad rara nuestra presencia es notoria en los congresos médicos y de investigadores de todo el mundo.

Aparte de todo lo anterior destacamos los siguientes acontecimientos de 2017 de los que el Dravet ha sido protagonista y en los que nuestra Fundación ha estado presente mostrando su apoyo:

- **Premio Reposicionamiento** por parte de Cures Within Reach al Dr. Lieven Lagae (por la fenfluramina).
- **Premio a la trayectoria profesional** por parte de ILAE - International League
- **Seis designaciones de fármaco huérfano.**
- GW Pharma ha enviado la solicitud **de aprobación de mercado para Epidiolex** (Cannadibol) en Europa.

Y además, desde la Fundación Síndrome de Dravet:

- Seguimos financiando la financiando el **test genético** a través del INGEMM del Hospital la Paz de Madrid para el diagnóstico de la enfermedad a cualquier persona del mundo con sospecha de tener Síndrome de Dravet. El coste para las familias es cero. A lo largo de estos años hemos diagnosticado a casi 500 personas.
- Seguimos manteniendo los **ratones** que hemos creado con la mutación genética para la investigación, ofreciéndolo gratuitamente a los laboratorios de todo el mundo y ya hay más de 25 laboratorios trabajando con él.

PROYECTOS TECNOLÓGICOS

Sigue estando en cabeza **WACEAN**, la plataforma de captación de datos creada por los pacientes y al servicio de los pacientes. Hemos continuado mejorándola y ampliándola con **WACEAN HEART**.

WACEAN HEART es un sistema que permite monitorizar al paciente durante las 24 horas del día y **anticipa la aparición de una crisis epiléptica**, de modo que los padres / cuidadores pueden atender desde el primer momento al niño. Ello es así porque está comprobado que el ritmo cardíaco aumenta segundos antes de la aparición de una crisis epiléptica y esta app desarrollada por la Fundación, detecta y alerta de esa variación.



La aplicación informática se descarga de forma gratuita en el móvil o Tablet.

Es especialmente útil durante las horas de sueño nocturno o en la siesta, pues muchos de los enfermos Dravet suelen tener crisis en esos momentos pasando desapercibidas en numerosas ocasiones con el peligro que ello conlleva.

Se coloca una banda comercial (habitual en el mercado) alrededor del pecho del niño y se conecta vía bluetooth con el móvil/Tablet y se va recogiendo la frecuencia cardíaca. Cuando ésta sobrepasa unos límites, el móvil lanza una alerta que avisa del inicio de la crisis.

Nuestra app permite personalizar los valores para cada paciente, pues cada uno tiene unos registros cardíacos diferentes.

Es un sistema no invasivo y cómodo de utilizar que permite el descanso del paciente al mismo tiempo que su continua monitorización.

Los datos que va recogiendo el móvil / Tablet se suben de forma instantánea a WACEAN quedando guardados en la plataforma a disposición de los padres y médicos, quienes no tienen que anotarse ningún registro en papel. Todo queda almacenado en la nube.

La app permite obtener informes y estadísticas y detectar otros problemas médicos; de hecho, ha permitido confirmar la sospecha de que algunos pacientes Dravet también presentan alteraciones cardíacas y están siendo controlados por el Cardiólogo.



El uso de WACEAN HEART también facilita la lucha contra el **SUDEP** o muerte súbita, otra de las afectaciones del Dravet. La incidencia de la muerte por esta causa es muy elevada los pacientes con Dravet: tras una crisis, en estado post-ictal, el niño entra en parada y fallece. La alerta que emite la aplicación ofrece la posibilidad a los padres/cuidadores de poder realizar una reanimación cardiopulmonar mientras se espera la llegada de los servicios médicos de emergencia y así salvar la vida del niño.

La banda se ha comprado y distribuido gratuitamente a todas las familias de la Fundación que la han solicitado.

Una vez conseguido este hito, tenemos otros proyectos tecnológicos relacionados con la salud: como el desarrollo de una aplicación que avise de los cambios de temperatura, del nivel de saturación de la sangre, etc... que queremos ir poniendo en marcha en 2018.

AREA SOCIAL

Continuamos dando apoyo a nuestras familias a través de la red de embajadores presentes en todo el territorio nacional. Uno de los problemas de una enfermedad rara es la escasa incidencia y la dispersión de las familias; esa lejanía y lo duro del día a día de la enfermedad, hacen muy difícil que puedan mantener un contacto frecuente.

Los embajadores dan ese apoyo a las familias de las provincias cercanas a ellos.

Y no podemos olvidar la reunión anual de familias, con el apoyo del Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras de Burgos, que permite el encuentro de familias de todas partes de España y que en 2017 se celebró los días 13, 14 y 15 de octubre.

En él, contamos con la presencia de más de 50 familias, que pudieron disfrutar de la compañía de *"estar con otras familias que conocen la enfermedad y que cuando hablas con ellas te entienden perfectamente y te pueden aconsejar desde su experiencia"*.

En él, contamos con la presencia de la Dra. Ana Mingorance, hizo un interesantísimo resumen de todos los avances acontecidos en investigación durante 2017 y se informó de los proyectos futuros que las empresas investigadoras y farmacéuticas iban a acometer en 2018. También contamos con la presencia de Eva Barroso, genetista del INGEMM de La Paz quien nos contó cuántos test genéticos se han realizado en 2017 así como el día a día de su trabajo. Por su parte, Rubén Hernández nos explicó cómo van los avances en terapia génica.

Por último, a **NIVEL ORGANIZATIVO Y DE DIFUSIÓN**, hemos seguido creciendo:

- ✎ Seguimos **trabajando con otra organizaciones internacionales Dravet**, como nuestros compañeros de Dravet Portugal - Associação Síndrome de Dravet, Portugal (que nos han provisto de las traducciones de Wacean en portugués) o Dravet Syndrome JP Japón (con quien nos reunimos a finales de año).
- ✎ Además seguimos siendo **miembros** de pleno derecho **Dravet Syndrome European Federation**, organización de la que somos miembro fundador.

- Nuestro proyecto **Wacean-Heart** fue la iniciativa elegida por los usuarios en los **Premios Somos Pacientes** con más de 25.000 votos, lo cual es el récord histórico de este certamen.
- **Los ratones Dravet** siguen facilitando la investigación científica y tenemos constancia de importantes programas de investigación en los que se están utilizando.
- Seguimos haciendo **difusión** del síndrome de Dravet a **través de todos los medios** incluyendo, entre otros, portada del periódico 20minutos o los camiones Dravet de Molinero Logística S.L.
- Se ha realizado una campaña espectacular de cara a Navidad, con casi 10.000 participaciones de loterías vendidas o más de 1.200 calendarios solidarios.
- Seguimos con nuestra plataforma de difusión del síndrome de Dravet a través del deporte y eventos culturales y sociales **RetoDravet**, con miles de seguidores en toda la geografía española.
- Multitud de **deportistas amateurs y profesionales apoyan** nuestra causa así como equipos en varias disciplinas deportivas, como el Basket Navarra Club.
- Hace unos meses estrenamos la página web oficial de RetoDravet, la cual os invitamos a visitar: blog.retodravet.com
- También pusimos en marcha nuestra **tienda solidaria** shop.retodravet.com que, además de aportarnos ciertos beneficios económicos, también nos permite poder equipar a todos nuestros colaboradores, tanto de España como del extranjero, con nuestros productos solidarios.
- La Fundación ha crecido en **Facebook** superando los **8.000 usuarios**, mientras que **RetoDravet** más de **3.000**.

RETODRAVET: PLATAFORMA DE DEPORTE SOLIDARIO



RetoDravet es la plataforma formada por deportistas solidarios de todo el mundo, pertenecientes a las distintas áreas deportivas existentes, que prestan su apoyo a la difusión de la enfermedad en los distintos eventos deportivos en que participan, vistiendo la camiseta con el logotipo de Reto Dravet y el nombre de la enfermedad.

Nuestros voluntarios son en su mayoría deportistas que nos conocen por haber colaborado de forma desinteresada con nosotros o que a través de la difusión que se hace, contactan con la Fundación ofreciendo su apoyo en los eventos en que participan.

En el año 2017 ha continuado creciendo y son continuas la muestra de solidaridad con nosotros de deportistas que participan en eventos vistiendo "la morada", camiseta de color morado que simboliza la epilepsia con el logotipo de la mariposa, símbolo del Síndrome de Dravet.

La actividad del blog que este año hemos creado <https://blog.retodravet.com>, ha sido continua.



Hemos recibido varios miles de fotografías de eventos en los que han participado nuestros deportistas solidarios que, con su gesto desinteresado, ayudan a en la difusión.

En España contamos con el apoyo de corredores como Samanta Chocrón periodista argentina afincada en Madrid, solidaria con causas benéficas, en la organización de eventos; o como Novatillo, bien conocido en el mundo de los corredores en Twitter

La iniciativa **RetoDravet, cuenta con su propia blog y su propio Facebook, Instagram y Twitter.**

ACTIVIDADES RETODRAVET EN 2017

Como en años anteriores, hemos participado en las carreras más importantes del calendario en Gipuzkoa (Maratón Donosti - San Sebastián, 15 km San Sebastian, 5 Millas del Urumea, Behobia/SS, Cross Tres Playas de San Sebastián, Trail de Noain) así como nos hemos hecho visibles en otras provincias como Madrid (carreras, torneo de golf y de pádel), Valencia (torneos de tenis y pádel), Bilbao, Vitoria-Gasteiz, Albacete (Sesiones de Spinning), La Rioja, Murcia, Barcelona, Navarra, etc.



Llevamos 4 años (desde el 2012) participando en estas carreras y eventos y queremos ir a más, más visibilidad, más implicación social.

A continuación, damos muestra de algunos de esos eventos y acciones deportivas en los que se ha dado visibilidad al Síndrome de Dravet por todo el mundo:



Entrenamiento Badalona



Behobia



Entrenamiento Madrid



Equipo Basket



En el Mulhacén



Carrera en Japón



Trail Noain



MBT Málaga



Basket La Mina, Badalona



Yoga solidario



Mercadillo Sozarno



Donosti



Día Internacional Dravet-Madrid

LA FUNDACIÓN EN LOS MEDIOS

Respecto de las **redes sociales**, disponemos de Facebook, Instagram y Twitter. Nuestra página web ha experimentado un importante crecimiento en 2017



El Facebook de la Fundación ha experimentado un importantísimo crecimiento en 2017. Hemos lanzado diversas campañas de difusión, consiguiendo llegar a más de 8.000 “me gusta”, con un alcance medio semanal de unos 45.000-50.000 usuarios únicos.

El Facebook de RetoDravet ha llegado a más de 3.100 “me gusta”, con un alcance medio semanal de entre 12.000-20.000 usuarios únicos.

Cifras muy importantes para una pequeña organización de pacientes.

	Con más de 400 usuarios, en el Instagram de RetoDravet
	Con más de 1.430 usuarios en el twitter de RetoDravet y otros 1.150 de Fundación Dravet.

En nuestro Facebook, subimos un vídeo cuyo protagonista es un padre de un niño con Síndrome de Dravet, que ha tenido una gran difusión, llegando a más de 110.000 usuarios, siendo compartido más de 1.900 veces y siendo reproducido por más de 35.000 usuarios: <https://www.facebook.com/RetoDravet/videos/1444483358980762/>

En convocatoria de Somos Pacientes, cuyo premio ganaba el proyecto más votado en redes, logramos conseguir más de 25.000 votos, lo cual es el récord absoluto de votos en la historia del certamen.



Respecto de los **medios tradicionales de comunicación (prensa escrita, prensa digital, programas de televisión y de radio)**, hemos tenido numerosas apariciones en todos ellos, pudiendo cumplir con nuestro objetivo de **dar a conocer la enfermedad**, que cada vez suene más el nombre Dravet. Estas serían algunas de ellas:



INFORMACIÓN

Actualidad Deportes Economía Opinión Cultura Ocio Vida y estilo Participación Multimedia

Alicante Elche Vega Baja Benidorm/Marina Baja Alcoy/Comtat/Foris Elda/Vinalopó L'Alicanti Baia Vinalopó Marina Alta Turis

Obituario Universidad MÚNICIPROS

CHAT ¿Tienes dudas sobre sexo o relaciones de pareja? Consúltalas con los expertos

EXITO **Hav una hietoria de esfuerzo** **udima**

Información es » Baia Vinalopó » Noticias de Santa Pola

Noticias de Santa Pola Noticias de Elche/Baia Vinalopó

Aprender a vivir en alerta constante

Santa Pola organiza Sindromizate, un evento para dar a conocer el síndrome de Dravet y el 22q que padecen dos niñas de la población

M. Carmen Benet | 15.12.2017 | 01:15

El objetivo es dar apoyo, económico y emocional, a los familiares y normalizar la situación de los afectados.

Vivir con miedo, dormir poco y estar en alerta. Eso es lo que han tenido que aprender a hacer Ángela

CONOCE MÁS SOBRE LA UNIVERSIDAD ONLINE MÁS CERCANA **udima** GRADOS | MASTERS OFICIALES | DOCT

Contenido para ti

EuroMillones: resulto martes 13 de febrero 2018



noticias de Navarra

INICIO VECINOS CULTURA Y OCIO POLÍTICA OPINIÓN SOCIEDAD OSASUNA

Más deporte

Inicio - Deportes

EMPRESAS Pide

Apoyo a la Fundación Dravet

30 minutos, 6 de Septiembre de 2017 - Actualizado a las 06:00h

Me gusta 0 Comentar

Video

TRAS EL ENTRENAMIENTO La plantilla pasó al término del entrenamiento con una pancarta de apoyo a la investigación del síndrome de Dravet. La Fundación Dravet que se ocupa de la investigación de los medicamentos para paliar o eliminar la enfermedad. La plantilla de Osasuna decidió mostrar su apoyo a esta causa, como

navegación y mostrarte publicidad relacionada. Si continúa navegando acepta su uso. [Más información](#)



somos pacientes
LA COMUNIDAD DE ASOCIACIONES DE PACIENTES

¿QUÉ ES SOMOS PACIENTES?

Buscador: Escribe aquí qué tema te interesa... Documentos Enfermedades

Noticias Agenda Asociaciones Premios Somos Pacientes

Asociaciones Sanidad Dependencia Avances Entrevistas Opinión Legislación

Wacean-Heart (Dravet Syndrome Foundation)

PUBLICADO EL 9 DE OCTUBRE DE 2017 A LAS 18:27 POR SOMOS PACIENTES

Finalistas Premios 2017 COMENTAR (107) Me gusta 168

La aplicación Wacean-Heart, junto a una banda de lectura cardiaca, permite **detectar crisis epilépticas** y paradas cardíacas, que suponen un 20% de las muertes de los niños afectados. El síndrome de Dravet es una enfermedad neurológica genética, grave e incapacitante. Se muestra entre los 4 y 12 meses de vida, cuando aparecen las primeras crisis epilépticas, prolongadas y muy difíciles de controlar. Uno de cada 5 niños muere antes de los 14 años. La mitad de ellos, a causa de SUDEP (muerte súbita). Es una consecuencia de las enfermedades que cursan con epilepsia, los pacientes dejan de respirar después de una crisis y fallecen.

Para contribuir a parar esa tendencia se propone el desarrollo de un sistema que permita monitorizar a a los niños con alto riesgo de SUDEP de forma no invasiva, continua y automatizada. Y, entre otros objetivos, desarrollar una app que permita el registro de estos valores y la detección de una variación que implique un riesgo de parada cardíaca o una taquicardia (crisis). El sistema emite una alerta a los cuidadores para avisarles del evento y que puedan realizar una reanimación cardiopulmonar en primera instancia mientras llega el equipo de urgencias. Almacenar los datos cardiacos registrados durante las crisis epilépticas para estudio posterior. Y, entre otros objetivos, permitir a padres y cuidadores descansar y dormir por las noches.



feder
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

¿Buscas ayuda? ¿Quieres ayudar? Danos tu opinión

Somos la voz de más de 3 millones de personas en España

Biblioteca Colaboradores Contacto Accesibilidad Mapa web

Enfermedades raras Quiénes somos Actualidad Servicios Tratamientos Movimiento Asociativo Ayudamos

Nos adherimos al Día Mundial del Síndrome de Dravet

El 23 de junio al Día Mundial del Síndrome de Dravet, una patología que se manifiesta en la infancia y que su incidencia estimada se sitúa entre 1 por cada 20.000 casos.

El Síndrome de Dravet se caracteriza de forma incipiente por convulsiones que se producen mensualmente y que en ocasiones pueden ir asociadas a fiebre. La evolución de la enfermedad conlleva la aparición de otro tipo de ataques cuya duración disminuye pero su frecuencia aumenta.

Juan Carlos, Presidente de FEDER y su Fundación, se ha sumado a todo el colectivo de familias con Dravet para ayudar al movimiento a dar a conocer el Síndrome de Dravet y concienciar a toda la sociedad sobre la necesidad de fomentar la investigación, que es también nuestra bandera este año.

Además, la Federación ha querido aprovechar este marco para poner de relieve la labor que se realiza en España a través de Dravet Syndrome Foundation en su delegación nacional, la Asociación de Voluntarios en Favor del Síndrome de Dravet-Apoyo Dravet y la Asociación de ER con Epilepsia desde la Infancia (AEPEI).

Última actualización: 22/06/2017

INFORMACIÓN

Alicante Actualidad Deportes Economía Opinión Cultura Ocio Vida y estilo

Alicante Elche Vega Baja Benidorm/Marina Baixa Alcoy/Comtat/Foia Elda/Vinalopó L'Alacantí

Obituario Universidad MUNICIPIOS

CHAT ¿Tienes dudas sobre sexo o relaciones de pareja? Consúltalas con los expertos

INFORMACIÓN.es Alicante Noticias de Alicante

Noticias de Alicante

Compañeros ante la epilepsia

La UA lidera un proyecto para que perros adiestrados detecten episodios de la enfermedad hasta 30 minutos antes de que se produzcan

M. Fernández | 29.05.2017 | 01:31

Las familias destacan la mejora en la calidad de vida que aportan los animales.

«Un amigo, un compañero para toda la vida, que te cuida, te mimas y con el que me siento más segura». Así define María, que sufre epilepsia, a Jeiko, su perro de doce meses. Ambos forman parte del proyecto «Perros de alerta médica: detección de crisis de epilepsia», liderado por la



Compañeros ante la epilepsia

Errosko/Mungia acoge un año más su Fiesta del Roscón Solidario/Errosko

EROSKOA/ERROSKO

Mungia acoge un año más su Fiesta del Roscón Solidario

Mungia será escenario de la 13ª edición de la iniciativa solidaria Errosko Solidarioen Jaia promovida por el Ayuntamiento de Mungia. «Martes, 3 de febrero de 2017». Actualizado a las 10:00.



Fiesta del año pasado. Foto: DEIA

MUNGIA. Mungia será escenario de la 13ª edición de la iniciativa solidaria Errosko Solidarioen Jaia promovida por el Ayuntamiento de Mungia. Este año, todos los beneficios y donativos que se obtengan a través de esta iniciativa serán íntegramente destinados a la Asociación Desafío Dravet, dedicada a la investigación y asistencia de personas que padecen el síndrome de Dravet. Desgraciadamente, un niño de una familia mungiara sufre esta enfermedad rara. Mikel tiene once años y, con la ayuda de su madre, padre y hermano, está luchando para hacer frente a Dravet. La persona que padece esta enfermedad rara necesita un tratamiento muy específico y costoso.

partido-favor-la-fundacion-sindrome-dravet/

HOME CLUB NOTICIAS ESCUELA ABONA

Este sábado, partido en favor de la FUNDACIÓN SÍNDROME DE DRAVET

lunes 30 octubre 2017 - Noticias Social

El partido de este sábado (19.00 horas) ante el Real Canoe NC en el pabellón Universitario -encuentro correspondiente a la 6ª jornada de la Liga LEB Plata- no será un partido cualquiera: será un encuentro especial en beneficio de la **FUNDACIÓN SÍNDROME DE DRAVET**, patrocinio solidario de Basket Navarra Club durante la presente temporada.



PARTIDO EN FAVOR DE
SÍNDROME DE DRAVET FUNDACIÓN

BASKET NAVARRA vs REAL CANOE NC
sábado 4 de noviembre
19.00 horas | pabellón UPNA

3€ ENTRADA ÚNICA
*laquilla íntegra para FUNDACIÓN DRAVET

Utilizamos cookies para asegurar que damos la mejor experiencia al usuario en nuestro sitio web. Si continúa utilizando este

en sufragio para el síndrome de dravet recibe el premio eurordis a la organización de pacientes

Español / English CIBER INTRANET BBDO CIBERER

ciberer isctii Centro de Investigación Biomédica en Red Enfermedades Raras

QUÉNES SOMOS GRUPOS PROGRAMAS DE INVESTIGACIÓN PROGRAMAS TRANSVERSALES

Sección de Noticias La Federación Europea para el Síndrome de Dravet recibe el Premio EURORDIS a la Organización de Pacientes

La Federación Europea para el Síndrome de Dravet recibe el Premio EURORDIS a la Organización de Pacientes

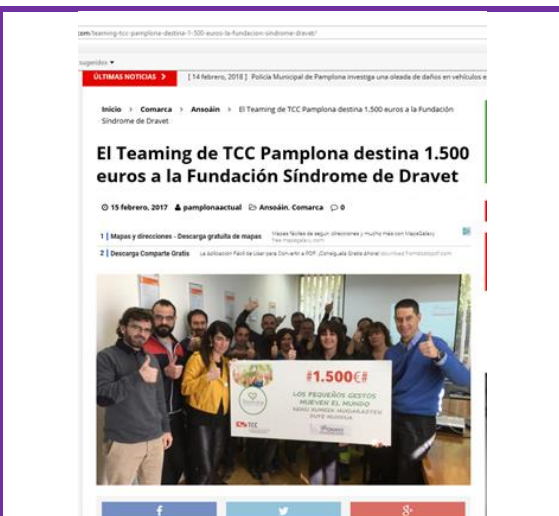


EURORDIS RARE DISEASES EUROPE

CIBERER | viernes, 24 de febrero de 2017

EURORDIS, entidad que agrupa a las asociaciones de afectados por enfermedades raras en Europa, ha concedido su Premio a la Organización de Pacientes a la Federación Europea para el Síndrome de Dravet, presidida por Julián Isla, miembro de Comité Asesor Externo del CIBERER.

Este galardón fue entregado en una ceremonia celebrada en Bruselas el martes 21 de febrero junto con el resto de los Premios EURORDIS. Esta es la lista completa:



RTVE / Un calendario solidario a favor de la Fundación Síndrome de Dravet

14 de febrero de 2017, actualizado a las 12:27 horas

Argón | Deportes | Real Zaragoza | Nacional | Internacional | Economía | Cultura | HERALDO TV

Argón | Comerç | >

COMERCIO DE TARAZONA Y MONDAYO

Un calendario solidario a favor de la Fundación Síndrome de Dravet

Todo el dinero que se recaude irá destinado a la investigación de un fármaco que algún día consiga la curación de esta enfermedad.

Nora Bernago | Tarazona | Actualizada 11/01/2017 a las 14:54

Etiquetas: Tarazona | Comercio de Tarazona y Mondrago | Enfermedades | Nora Bernago



Mario Romero y Julián Arribas, promotores del calendario solidario. | N. B.

Un joven matrimonio tarazonense ha decidido poner su granito de arena mostrando su faceta más

dravet-2017/02/07/38716/

RUNADIA MUNDO RUNNING

Prefieres RUNNING?
5K - 10K - MEDIA

Inicio | Calendario | Comprar Tickets | Running | Datos los resultados | Compartir carrera

Trail Solidario Dravet

Fecha confirmada PUBLICIDAD

sábado, 09-09-2017 10:00

Montaña en Noain, NavarraNavarra

1000 m | Montaña

Desnivel subida (m) 1000

Edición: 2017 2017

Muro Carrera | Más información | Clasificaciones | Estadísticas | ¿Quieres la carrera? | Web

Muro de la carrera (0)

¿No tienes una cuenta en Runadia? Regístrate ahora y publica en el muro de Runadia.

0 comentarios Ordenar por La más reciente

Añade un comentario

¡Págn de comentarios de Facebook

Valora

Valoración de los usuarios (2)

★★★★★

Y tú, ¿cómo valoras los siguientes aspectos de esta carrera?

Organización	★★★★★
Entorno	★★★★★
Preco	★★★★★
Servicio	★★★★★
Recomenda	★★★★★

para hacer oír a Dravet

musika música 2018 martes 1. 2. marzo

Teia 40

INICIO | DESARROLLO | ATLETIC | POLITICA | SOCIEDAD | DEPORTES | CULTURA Y ODO | OPINION

Inicio | Noticias | Subscripciones

AUTONERVION, S.A.
Ctra. Barakaldo-Trapagarán, km 9.2. Tel. 94 418 80 30. SESTAO
www.autonervion.com

800 ENTENDIDOS VENEZOLAS

Ópera para hacer oír a Dravet

GETXO ALBERGA ESTA TARDE UNA ACTUACIÓN QUE RECAUDA FONDOS PARA INVESTIGAR LA ENFERMEDAD

179 REPORTEAR DE SANTA ROSARIO 2017 - Sábado, 4 de Enero de 2017 - Actualizado a las 16:43



en anual de familias de la fundación síndrome de dravet en el creer

burgosconecta.es

El periódico digital de Burgos

Local / Sociedad | CREER

Reunión Anual de Familias de la Fundación Síndrome de Dravet en el CREER

- El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Famí acoge este fin de semana un nuevo encuentro nacional
- El Síndrome de Dravet es un trastorno del neurodesarrollo que se caracteriza por una epilepsia severa resistente al tratamiento

Comparte

BurgosConecta.es | 0 | 11/10/2017 - 15:07h

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CRI) dependiente del IISRSO, acoge del 13 al 15 de octubre la **Reunión Anual de Familias de la Fundación Síndrome de Dravet**.

La Fundación ha organizado, en colaboración con el CREER, una **jornada informativa el sábado 14** a la que se contará con la participación de especialistas en la investigación en el síndrome de Dravet expondrán las últimas novedades en test genéticos así como las **novedades del Programa de Terapi Génica** que se está llevando a cabo en el Centro de Investigación de Medicina Aplicada (ICMA). Completan el programa otros talleres coordinados por la Fundación, la presentación de las nuevas familias y la entrega de los Premios Dravet 2017.

El Síndrome de Dravet, enfermedad de origen genético, también conocido como **Epilepsia Mioclónica Severa de la Infancia (MESI)**, es un trastorno del neurodesarrollo que se caracteriza por una epilepsia severa resistente al tratamiento. En la mayoría de los casos, las crisis epilépticas comienzan en

La lucha diaria de cuidar sin ayuda

La lucha diaria de cuidar sin ayuda

A VARELA. No puede trabajar tanto como quisiera. Su hijo le impide y él físico de la familia. Desde la infancia, y desde la infancia, le impide una ayuda económica a su familia significar un punto de trabajo para él, cuidar y profesar una vida modesta con ingresos para su familia. Los jugadores que su familia, el pasado que lo desahoga a él, que se acerca a 20 años. Con los ingresos

15775 buenas noticias en la investigación del síndrome de dravet

fundación educativa escolapias

Colegio Inmaculado Corazón de María LOGROÑO

INICIO | COLEGIO | ESCOLAPIAS | FESTIVAL | ALBUM | FELICIDADES | BLOGS | INTERVISTA

Buenas noticias con el Síndrome de Dravet

Como en cursos anteriores, queremos colaborar con la **Fundación Síndrome de Dravet** con el objetivo de investigar esta enfermedad rara para conocerla mejor y encontrar una cura.

Fuente: **reunión de Bell**, el encuentro logroñés que reúne a familias con esta enfermedad. Los alumnos de 4ºESO Aplicado nos han recordado entre días y han repartido cajas de recogida de material de escritura en todos los idiomas, de animales a "dravet", rotuladores, marcadores, correctores, plumas... que ya no sirven y de otro modo terminarían en la basura.

De recordamos que con este sencillo gesto podemos ayudar a reciclar estos instrumentos y, además, ayudamos a financiar investigaciones sobre este tipo de epilepsia.

Además de vuestra colaboración, nos gustaría compartir con todos vosotros una información que nos llega desde la Fundación Síndrome de Dravet y que nos indica que estamos cada día más cerca de nuestra meta:

"Tras unos meses de los últimos"

Uno de los proyectos más importantes que emprendimos desde la Fundación fue la creación de ratones con síndrome de Dravet de acceso abierto para que todos los investigadores del mundo pudieran investigar la enfermedad.

Hoy en día ya contamos con un gran número de ratones que se han creado exactamente en la Fundación. Nos ha llevado la vida porque era como si cada familia hubiera podido mandar un ratón con síndrome de Dravet a un investigador para que nos ayude a encontrar una cura.

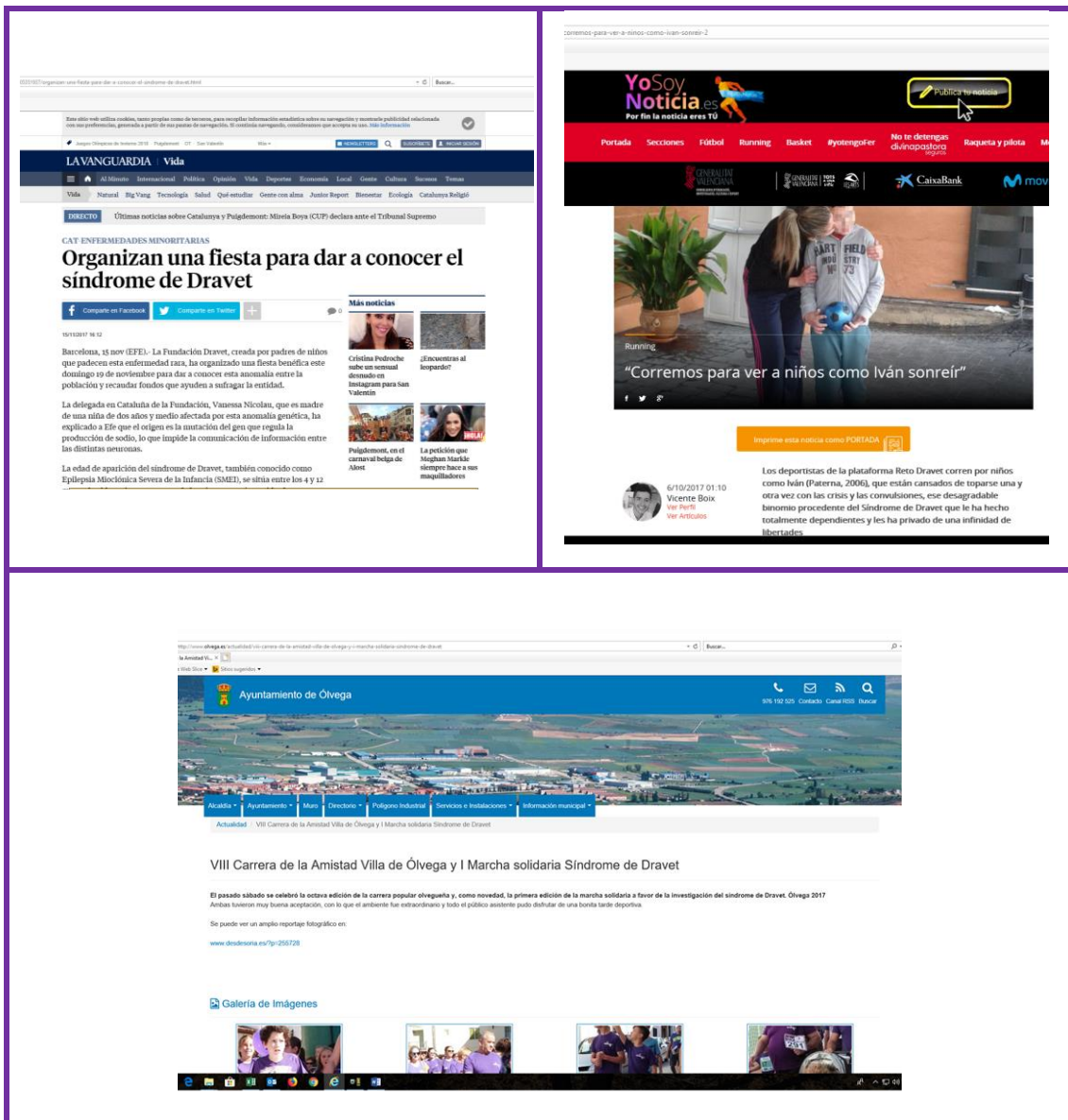
Un año después no solo hemos doblado esa cifra, sino que empezamos a ver los resultados importantes de que los ratones hayan llegado a familias laboratoristas.

La gran noticia es que un proyecto colaborador de la universidad extranjera, liderado por la universidad alemana de Tübingen, acaba de recibir una gran inversión de dinero público para estudiar cómo se produce exactamente la epilepsia y los problemas de desarrollo en tres síndromes, que incluye el síndrome de Dravet. Sin grupos que lleven años queriendo aplicar sus conocimientos al síndrome de Dravet y ahora van a poder hacerlo ahora gracias a nuestros ratones.

Más concretamente, van a estudiar qué es lo que cambia exactamente en el cerebro cuando una neurona tiene mutado el gen SCN2A, que hace que no solo se haga a epilepsia sino también a los problemas de desarrollo asociados. También van a mirar en qué momento del desarrollo se critica la presencia de la mutación y qué partes del cerebro son las importantes. Esta es el tipo de preguntas que nos ayudará a entender, por ejemplo, en qué momento utilizar una terapia génica y en qué parte del cerebro habría que aplicar.

Aunque la cuenta de la financiación a tres años no se ha hecho pública, sí que conocemos las cifras y se podemos decir que son varios millones de euros.

Los investigadores son conscientes de que esos ratones son el resultado del esfuerzo de muchas familias de personas con síndrome de Dravet y se enteran, con lo que el coordinador del proyecto nos ha hecho llegar estas palabras para



SITUACIÓN FINANCIERA

Estructura de los Ingresos

Este año hemos observado un mayor reparto en el origen de los ingresos; hemos conseguido ampliar la base de donantes particulares, ocupando el primer lugar con 97.746€ con un 39,34%. A continuación, se sitúan las donaciones de Empresas Privadas con 56.653€, que es un 22,80%, que se han solidarizado con nuestros proyectos y en tercer lugar, la venta de Merchandising tanto en eventos como a través de la tienda on-line con 52.904€ que supone el 21,29%.

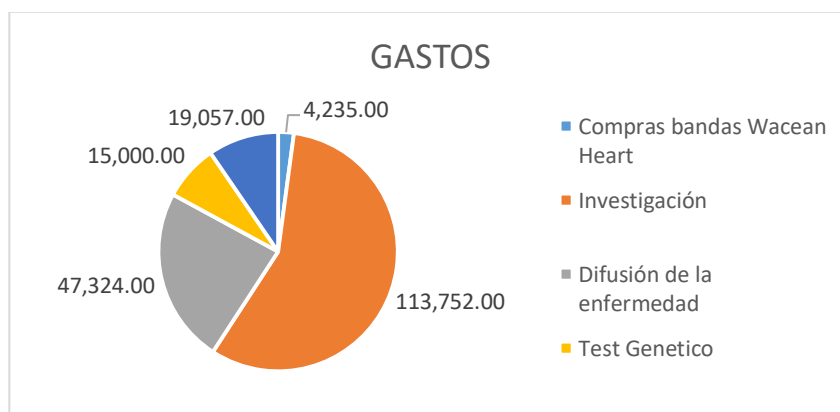


En eventos deportivos, mercadillos solidarios, etc. Hemos obtenido 21.287€ y el resto se reparte entre grandes donantes, entidades públicas y varios.

Estructura de los Gastos

En consonancia con la misión y objeto social de la Fundación, los gastos se han repartido en las dos actividades fundamentales:

- En **investigación** de la enfermedad, con la inversión de 113.752€, que supone el **57,06%**.
- En **difusión del Síndrome de Dravet**, hemos dedicado 47.324€, que es el 23,74%.
- Hemos gastado 15.000€, un 7,52%, en financiar la realización de Test Genético a familias de todo el mundo para conseguir un diagnóstico.



Y en otros gastos (asistencia a congresos, organización reunión anual de familias, etc), se han dedicado 19.057 €, que es el 9,56%.

Los datos anteriores muestran que hemos obtenido un remanente de más de 49.000€, que se reinvertirá en los proyectos que vamos a poner en marcha a lo largo de 2018.