



## **Memoria de Actividades 2018**

**FUNDACIÓN SÍNDROME DE DRAVET**

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

CIF G-86.079.852

## SUMARIO

- ⇒ Qué es el Síndrome de Dravet
- ⇒ La fundación Síndrome de Dravet
- ⇒ Patronato /Comité Dirección
- ⇒ Colaboradores científicos y médicos
- ⇒ Proyectos y avances científicos en 2018
  - Proyecto Cure Dravet
- ⇒ Área Social
  - Reunión Anual de Familias
- ⇒ Otros eventos organizativos y de difusión
- ⇒ RetoDravet: plataforma de deporte solidario
- ⇒ Redes Sociales y Difusión
- ⇒ La Fundación en los medios

## QUÉ ES EL SÍNDROME DE DRAVET

El Síndrome de Dravet es una enfermedad de las denominadas raras, de origen genético, también conocida como Epilepsia Mioclónica Severa de la Infancia, que afecta a 1 de cada 20.000 personas.

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.

Se estima que la prevalencia real podría ser de alrededor de dos mil personas en España, pero por desconocimiento podrían haber solo unas 300 personas diagnosticadas.

La enfermedad aparece entre los 4 y 12 meses de vida, cuando aparecen las primeras crisis epilépticas, la mayoría de ellas asociadas a procesos febriles y poco a poco las crisis ocurren sin la presencia de fiebre. Son crisis de larga duración y muy difíciles de controlar, siendo frecuente que los niños alcancen status epilépticos. Pueden ser crisis generalizadas y parciales o focales, convulsivas o no.

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 desencadenantes de las crisis son, entre otros: el calor, el inicio de un proceso infeccioso, una vacuna, 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 una crisis y una hospitalización.

La vida familiar se ve totalmente alterada y limitada, tanto para el paciente como para la familia, que se encuentra con que muchas de las actividades normales suponen un peligro para su hijo.

La falta de control de las crisis y la incertidumbre ante la pregunta ¿cuándo tendrá la próxima?, ¿Cuánto le va a durar? provoca un estrés constante en el núcleo familiar que tiene que aprender a vivir en esta nueva situación.

Los hermanos de los afectados suelen ser también los eternos afectados, pues pasan a quedar relegados a un tercer plano.

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. Los enfermos Dravet requieren un apoyo y atención constante, el ambiente familiar se ve gravemente deteriorado.

Por ello, es muy importante el apoyo psicológico a las familias (cuidadores a tiempo completo) que tienen que aprender a vivir en una situación con un estrés constante, que desmorona las estructuras y vínculos creados con anterioridad a la aparición de la enfermedad.

Los enfermos Dravet padecen otras muchas afectaciones, no sólo las crisis, como grave retraso cognitivo, 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.

El índice de mortalidad del 20% antes de cumplir los 18 años, sobre todo por infecciones que no pueden superar o por SUDEP (muerte súbita), que surge en estado post-ictal, cuando tras una crisis, sufren una parada cardíaca.

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

## LA FUNDACIÓN SÍNDROME DE DRAVET

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 / COMITÉ DE DIRECCIÓN

### PATRONATO

José Ángel Aibar Moreno  
Ainhoa Pariente Herrero

Andrea Molina Fernández  
Lydia Corral Payá

## COMITÉ DE DIRECCIÓN

|                                                            |                                                     |
|------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------|
| <b>Presidencia<br/>Tecnología y RRSS</b>                   | José Ángel Aibar Moreno                             |
| <b>Relaciones Institucionales</b>                          | Ainhoa Pariente                                     |
| <b>Investigación</b>                                       | Andrea Molina                                       |
| <b>Contabilidad y Tesorería</b>                            | Ignacio Carrera                                     |
| <b>Fundraising</b>                                         | Amparo Bastos<br>Ana María Morales<br>Marta Machado |
| <b>Reto Dravet</b>                                         | Félix Lucas                                         |
| <b>Comunicación: Newsletter</b>                            | Manuel Giner                                        |
| <b>Coordinación familias,<br/>tienda on-line y eventos</b> | 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**

Doctora en Farmacia y analista de datos durante más de quince años.

**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 Científico 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 Y AVANCES CIENTÍFICOS EN 2018**

Seguimos teniendo las mismas prioridades:

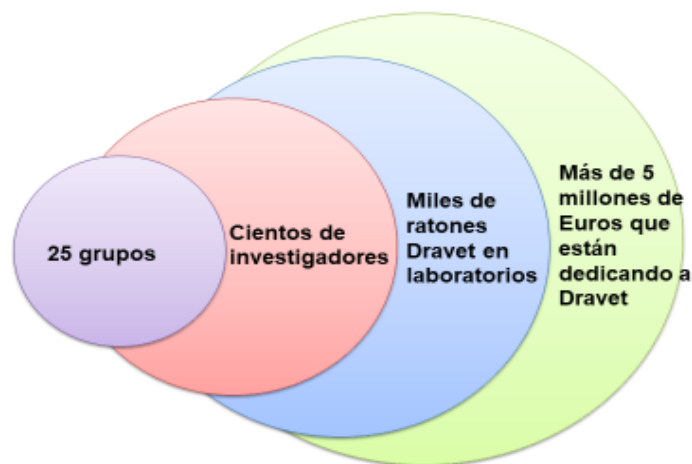
### **Mismas prioridades**



**La prioridad nº1** es que haya muchas terapias en desarrollo, para conseguir no sólo reducir/eliminar las crisis epilépticas (una de las manifestaciones con consecuencias más incapacitantes).

Durante todos los años de vida de la Fundación este objetivo se ha afrontado desde tres vertientes:

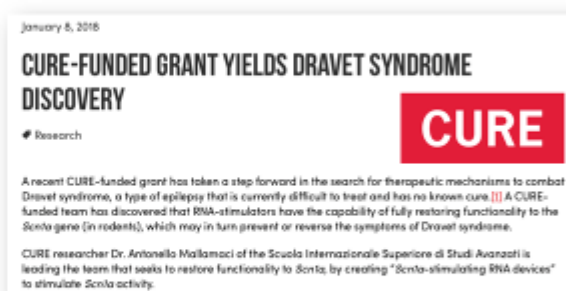
**1.- Hacer que sea más fácil trabajar en el Síndrome de Dravet** que en otras enfermedades y, por lo tanto, que los investigadores se sintieran atraídos por ella. Así, creamos el ratón con la mutación Mis-sense en abierto, es decir, gratuito y accesible a todo el mundo. El resultado, ha sido que a fecha de septiembre de 2018, hay 25 grupos/empresas que los han adquirido. El impacto son cifras muy importantes:



Los ratones han permitido grandes avances en Terapia Génica :

## Los ratones han ayudado mucho...

**Ejemplo: haciendo posible buscar otras terapias de edición genómica**



*Antonello Mallamaci de Italia buscando desarrollar una terapia para aumentar la expresión de Scn1a financiado por CURE y la Federación Europea.*

(Proyecto posible gracias a nuestros ratones. El proyecto se lo pagan otros, es parte de esos 5 millones estimados de dinero que hemos movilizado)

## Los ratones han ayudado mucho... ... y todavía pueden ayudar más.



Uno de cada cuatro o cinco casos de síndrome de Dravet se debe a una mutación non-sense (sin sentido, de parada prematura).

El resto se debe a otro tipo de mutaciones.

Las mutaciones non-sense podrían ser tratables por fármacos que hacen que la célula se salte la señal de parada prematura.

Ese es un tipo de fármaco que no se puede probar en los ratones de la Fundación, que llevan una missense.

Los ratones Dravet Japoneses y los de OPKO con mutaciones non-sense no son de acceso abierto.

Necesitamos un ratón non-sense de acceso abierto para que nadie ponga límite a cuantos grupos pueden probar o no las terapias de "salto de parada prematura" en el síndrome de Dravet.

## Los ratones han ayudado mucho...

**Ejemplo: el primer ratón de un síndrome genético en el panel de epilepsia del NIH americano, ahora al alcance de todos los que quieran probar sus fármacos**



Mayo 2018: Hoy es un gran día para el síndrome de Dravet.



Será tan fácil para los científicos probar nuevos fármacos para el síndrome de Dravet como hacerse un análisis de sangre.

A partir de ahora, cada vez que alguien tenga un compuesto que piense que pueda funcionar, solo tendrá que enviarlo al Instituto Nacional de Salud (NIH, por sus siglas en inglés) de los Estados Unidos y ellos se encargarán de manera totalmente gratuita de probarlo en ratones con síndrome de Dravet y enviar los resultados por correo.

## Los ratones han ayudado mucho... ... y todavía pueden ayudar más.



Ratón mis-sense

Ratón negro (para que tenga los síntomas muy fuertes, en ellos el Dravet es muy agresivo)

Por eso hicimos los ratones portadores, y hay que activar la mutación usando un segundo ratón transgénico para que tengan la enfermedad.

Rompió las barreras de acceso a investigar en el síndrome de Dravet.

Se pueden probar en ellos casi todas las terapias, salvo las de mutación de parada



Ratón non-sense

Ratón blanco (para que no tenga los síntomas, en los blancos no hay Dravet)

Al estar protegidos por ser blancos solo hay que cruzarlos con un ratón negro normal, no con otros transgénicos, para que los hijos tengan la enfermedad.

Facilitará la vida a los que no quieren tener dos colonias de transgénicos.

Se pueden probar en ellos todas las terapias.

Uno de los próximos proyectos que está en marcha, es la creación de un nuevo ratón con la mutación Non-sense, que va a permitir tratar otra vertiente del Dravet y que representa al 25% de pacientes.

**2.- Facilitar la interacción entre investigadores** para que sean más fuertes, y asegurarnos de conocer a todos los que estén buscando la cura (arreglar el gen o la proteína) para poder ayudarles en lo que necesiten. ¿Cómo?

- 1.- Estando presentes en congresos, conociendo y conectando personas
- 2.- Fomentando consorcios de investigación y colaboraciones

**3.- Financiar directamente proyectos de alto interés** que no están siendo financiados actualmente por nadie, y que pueden ayudar directamente a curar la enfermedad, estando trabajando ya en tres de ellos:

Aquellos que buscan activadores, con Fundación Kaertor

Proyecto de aumento del Nav1.1 con oligonucleótidos, con Stoke Therapeutics

Proyecto de Terapia Génica, via consorcio CureDravet al que pertenece el CIMA

**La prioridad nº2** es traer más ensayos clínicos a España.

El hecho de que un ensayo clínico se realice en nuestro país implica que un medicamento, si se aprueba, podemos tenerlo a disposición de nuestros pacientes entre 3-4 años que si no se hiciera aquí. Estamos trabajando en:

- Conocer todos los proyectos a nivel mundial con posibilidad de llegar a ensayos clínicos y crear una relación con esos equipos, como hemos ido haciendo hasta ahora, años antes de que lleguen a ensayos.
- Asistencia de a Congresos, ya que son clave para este objetivo de información y relaciones.
- Cuando el ensayo viene (los que ya han venido: Cannabidiol Fenfluramina) , debemos ayudar a que llegue a tantas familias como sea posible, como hemos ido haciendo hasta ahora.
- Pero, si el ensayo no viene, tenemos que explorar todas las vías posibles de que pacientes españoles puedan participar si quieren, como hicimos con Ataluren. Esto nos va a tocar hacerlo otra vez con Stoke Therapeutics.

Un resumen de la labor realizada en esta área es:



- España fue el país europeo con más niños en el ensayo de Epidiolex. Les ayudamos a identificar los centros.
- La EMA lo aprobará en los primeros meses de 2019.



- España tuvo también muchos niños (limitado por criterios de inclusión bastante restrictivos) en fenfluramina. Les ayudamos a identificar los centros.
- Los dos ensayos son positivos, pedirán la aprobación hacia final de este año con respuesta final de 2019.



- Este año hemos trabajado con Ovid y Takeda para asegurarnos de que España entre en el ensayo de TAK935.
- 4 hospitales ya elegidos (Ruber, CUN, La Fe, Campus de la Salud en Granada). Valorando incluir más.
- Con este ensayo más niños volverán a robar 3 años a la espera.

**La prioridad nº3** reducir el infra-diagnóstico en España.

Conocemos en España unas 200 familias y estimamos que puede haber en España unas 500-600 diagnosticadas. Pero, por el índice de prevalencia, el número de afectados tiene que ser entre 2000-2500 personas.

No tener un diagnóstico, implica que **esas personas no tienen acceso a los fármacos que mejor funcionan**, es posible que incluso estén tomando bloqueantes de canal de sodio.

Además no tener más familias diagnosticadas **nos hace más difícil traer ensayos clínicos**, es difícil encontrar voluntarios. Se nos van a escapar los ensayos porque si solo conocemos 5-7 niños en el país que puedan entrar al ensayo yo será rentable pagar a los hospitales Españoles para hacer el ensayo. Esos 5-7 niños se quedarán sin ensayo.

La mayor parte de los pacientes diagnosticados, tienen una edad inferior a 25 años. Queremos desarrollar un proyecto que permita su localización.

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.

## **PROYECTO CureDravet**

Con el apoyo de la Fundación Síndrome de Dravet, se ha puesto en marcha el proyecto CureDravet: consorcio de científicos para la investigación de la cura del Dravet a través de la terapia génica. Esta unión está formada por Científicos de la Universidad de Tel Aviv (Israel), el Instituto de Genética Molecular de Montpellier (Francia), el CIMA (Centro de Investigación Médica Aplicada) y la Clínica Universitaria de Navarra, junto con Innomedix (España).



El objetivo es poner en común el conocimiento y los avances que cada grupo está logrando con objeto de potenciar un tratamiento de terapia génica efectivo que cure la enfermedad.

La Fundación está impulsando esta unión y potenciando su continuidad, buscando financiación y dándole visibilidad.

## AREA SOCIAL

Uno de los objetivos fundacionales es el dar apoyo a enfermos y a sus familias y siguiendo en línea con otros años, hemos continuado ofreciéndolo a través de los Delegados de zona, padres y madres voluntarios que colaboran de forma desinteresada:

Este año destacamos tres importantes proyectos que hemos conseguido sacar adelante, sencillos pero de indudable valor para las familias:

### 1.- Cinturón de vida

Consiste en una especie de abrazadera de tela, que se coloca alrededor del cinturón de seguridad donde viaja el niño y se cierra con un velcro.



En ella aparece la invitación a abrirla y mirar en su interior y la palabra **DRAVET** con la **Cruz Roja** de asistencia sanitaria. Tiene forma de cartera de modo que cuando se abre, dispone de un departamento en su interior



Una idea muy sencilla pero enormemente importante que puede salvar la vida de los niños en caso de un accidente de coche, en el que los padres/cuidadores que vayan con ellos, fallezcan o queden gravemente heridos y no puedan explicar a las persona que acudan en su ayuda, ni a los equipos de urgencias, que ese niño padece el Síndrome de Dravet. Nuestros hijos padecen un retraso mental de moderado a grave, careciendo de habla o, en el mejor de los casos, si hablan, son incapaces de explicar que padecen la enfermedad y qué tipo de cuidados y precauciones se tiene que tener con ellos

En este espacio interior, los padres colocarán la información relevante que toda persona debe tener en cuenta en el momento de asistir a su hijo:

Datos personales como nombre, edad y domicilio, personas a quienes avisar, explicación de qué es el Síndrome de Dravet, medicación habitual que se toman, medicación PROHIBIDA, dónde pueden encontrar esa medicación de rescate que todos los padres/cuidadores llevamos con nosotros, hospital habitual de tratamiento, etc.

Es importante que vayan personalizadas con los datos del niño en el interior, ya que como hemos indicado, la mayoría de ellos carecen de habla, y si ven a alguien desconocido que pretende ayudarles, les infundirá más tranquilidad si les llaman por su nombre.

Hay que destacar que hemos sido una de las entidades beneficiarias de la carrera PONLE FRENO en Madrid, por la presentación de este proyecto.

## 2.- El Pulsí amigo

Consiste en distribuir entre las familias, un PULSIOXÍMETRO de dedo, ya que si bien es una idea muy sencilla, es de gran utilidad porque permite a las familias/ cuidadores de un niño con Dravet:

- Controlar el nivel de oxígeno en sangre de nuestros hijos cuando están convulsionando y decidir si podemos asistirles en casa poniéndoles la máscara

de oxígeno que muchas familias tienen o llamar al servicio de EMERGENCIAS ante la imposibilidad de atenderles, en el terrible caso de que los parámetros sean muy bajos o no aumenten una vez puesta la mascarilla.

- En caso de crisis átonas, por ejemplo, en las que es difícil saber cuándo ésta ha finalizado o en estado pos-ictal, tras cualquier tipo de crisis nos indica si el ritmo cardíaco se está recuperando (uno de los indicadores de que la crisis ha finalizado) y cual es la saturación en sangre. Y en caso de que los valores que indique el aparato no sean los adecuados, da "el chivatazo" para llamar al servicio de EMERGENCIAS.

**3.- Financiación a las familias de parte del coste de asistir a la REUNION ANUAL** en Burgos celebrada el día 17 de noviembre en el centro CREER de Burgos (Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras).

Este año ha sido uno de los de más éxito de asistencia, contando con más de 60 familias (alrededor de 150 adultos y 50 niños).



Uno de los objetivos de era que ninguna familia que tuviera interés en ir, se quedará sin hacerlo por no poder financiar el coste de asistir (desplazamiento, alojamiento, manutención). El centro CREER sólo tiene espacio para alojar a un número pequeño de familias y las demás tienen que recurrir a hoteles, lo cual encarece el viaje.

Es por ello por lo que decidimos solicitar patrocinio de parte de ese coste y lo conseguimos, de GW Pharma, quienes se solidarizaron con nuestra iniciativa.

Así, este año entre su aportación y lo financiado con fondos propios, las familias no han tenido que hacer ningún desembolso.

Ha sido un gran éxito y nos consta que han salido muy satisfechas de ver todo el trabajo realizado y todos los proyectos que tenemos en marcha, sobre todo en el área de investigación.



Este año, volvimos a contar con la presencia de **Ana Mingorance**, que dio un repaso a todos los proyectos de investigación en el síndrome de Dravet.

En el plano de la investigación, contamos con las ponencias de:

- **Rubén Hernández**, Investigador Principal del proyecto de terapia génica del **CIMA -Centro de Investigación Médica Aplicada de la Universidad de Navarra**, compartió con nosotros las mejoras en diferentes aspectos que están observando en los ratones que están tratando con terapia génica.



- **Juan Antinao**, expuso los avances en el proyecto de terapia génica de **UCL (University College London)** el cual tiene como objetivo corregir el problema subyacente en el síndrome de Dravet.
- **Isabel Aznarez**, Vicepresidenta y Fundadora de la compañía **Stoke Therapeutics**, nos habló de la tecnología que van a usar para curar el síndrome de Dravet. En primicia, ya que aún no han publicado estos datos científicos y no lo harán hasta el congreso de la Sociedad Americana de Epilepsia, nos mostró las excelentes estadísticas de mejora en todos los aspectos que han observado en los ratones que han tratado. Ya han pasado esta fase y ahora están empezando a tratar monos. Si no hay ningún imprevisto, el ensayo clínico comenzará en el primer semestre de 2020.

En el plano clínico, contamos con las ponencias de:

- **Javier Martín**, representante de **GW Pharma** en España, empresa propietaria de Epidiolex (cannabidiol), que será el próximo fármaco aprobado en Europa para el tratamiento del síndrome de Dravet.

- **Asif Paker**, vicepresidente de desarrollo clínico de **Ovid Therapeutics**. El compuesto de esta empresa, TAK935, será el próximo ensayo clínico para el síndrome de Dravet en Europa, en el primer trimestre del año que viene.

Cambiando de escenario, el popular **Andrés Pascual, autor de la novela "A merced de un dios salvaje"**, nos contó la historia sobre cómo surgió el libro y también una primicia: habrá una segunda parte que ya ha empezado a escribir.

Por último, se realizó la entrega de los [Premios Dravet2018](#), en los que reconocemos la gran labor de entidades y amigos que nos ayudan en la lucha del síndrome de Dravet:

- **Jorge de Pedro y David Medina**, 2018 por la gran labor y difusión a través del Padel4Dravet
- **José Ramón Ramírez**, por su apoyo a través de eventos deportivos en Ziordia.
- **Rubén Hernández y el equipo del CIMA**, por la investigación que están llevando a cabo en la cura del síndrome de Dravet
- Por su trayectoria en la Fundación y por su incansable lucha, **la familia Lomba Morales**.

## OTROS EVENTOS ORGANIZATIVOS Y DE DIFUSION

Han sido numerosísimos los eventos y actividades promovidas por nuestras familias y colaboradores, con el doble objetivo de dar difusión a la enfermedad y recaudar fondos.

Desde conciertos benéficos, recogida de bolígrafos, venta de merchandising en mercadillos y desde nuestra TIENDA ON-LINE, etc.

Cabe destacar la generosa iniciativa del escritor ANDRES PASCUAL, cuya última obra "A merced de un Dios salvaje" está inspirada en la vida de una familia de la Fundación y de un niño, Raúl, su hijo.



## RETODRAVET: PLATAFORMA DE DEPORTE SOLIDARIO

RetoDravet es una 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 morada con el logotipo de Reto Dravet y el nombre de la enfermedad.

En 2018 estrenó página web oficial que os invitamos a visitar: [blog.retodravet.com](http://blog.retodravet.com)

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 2018 queremos continuar con esa **promoción y difusión** en más eventos deportivos y su ampliación a eventos culturales y sociales.

Para nosotros, como padres de niños afectados, es muy importante que la enfermedad se conozca en todos los ámbitos de la sociedad: familias, médicos, etc. pues de esa forma será más fácil reconocerla y diagnosticarla.

**Es vital un temprano diagnóstico** porque evita que al niño se le administren fármacos contraindicados que hagan que empeoren las crisis epilépticas y porque favorece una atención global adecuada al paciente dentro de la complejidad de esta enfermedad. No hay dos niños iguales, con las mismas afectaciones, ni a todos los niños se les administra el mismo combinado de fármacos.

Por esos motivos, consideramos de gran importancia proseguir con la **labor de difusión**. Además de la presencia física en eventos, nuestros deportistas también colaboran con la difusión en las redes sociales (Facebook, Twitter, Instagram, etc.).

Queremos continuar ofreciéndoles la camiseta morada con el logotipo de la mariposa, símbolos de la epilepsia (color morado) y del Síndrome de Dravet (la mariposa).

### Algunos de los últimos eventos deportivos de RetoDravet



Como en años anteriores, hemos participado en las carreras más importantes del calendario en Gipuzkoa (Maratón Donosti - San Sebastián, 15kmsansebastian, 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), Bilbo, 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.

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.



Maratón de Nueva York



Descenso del Segura



Día Internacional del Síndrome de Dravet, 23 de junio, en Donosti



Día Internacional del Síndrome de Dravet-  
quedada deportistas y familiares en Murcia



Morados en la Behovia



Triatlón solidario Peñíscola



Jugadoras Hockey Real Sociedad



Morados en el Mulhacen



Trail Noain



Yoga "morados"



Spining solidario en Fuente Álamo



Y lo más importante, el deporte solidario también se ha extendido hacia los niños quienes han participado con gran ilusión en algunos de los eventos organizados.

Hay que destacar que RETODRAVET ha sido una de las iniciativas finalistas en la convocatoria EUROTALLER.

## REDES SOCIALES Y DIFUSION

En este entorno en el que la comunicación y difusión en redes Sociales es cada vez más importante, nosotros **SEGUIMOS CRECIENDO** de forma imparable.

|                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
|-------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|  | <p>La cuenta de la FUNDACION ha alcanzado más de 20.000 seguidores. Hemos más que <b>DUPLICADO</b> nuestra presencia en más de 1 año y seguimos creciendo...</p> <p>Tenemos seguidores en más de 46 países del mundo, en los 5 continentes.</p> <p>Servimos de inspiración para otras organizaciones Dravet que copian y publican nuestros contenidos.</p> <p>Tenemos capacidad para llegar a más de 100.000 usuarios, generamos más de 140.000 reacciones en un período de 28 días.</p> <p>La cuenta de RetoDravet somos más de 4.100, ha experimentado un crecimiento enorme, que ha superado nuestras expectativas</p> |
|  | <p><b>@dsfeu / @retodravet</b></p> <p>Con más de Con más de 750 usuarios, en el Instagram de RetoDravet</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |



Con más de 1.700 usuarios en el twitter de RetoDravet y otros 1.400 de Fundación Dravet.

## LA FUNDACIÓN EN LOS MEDIOS DE COMUNICACIÓN 2018

Destacamos algunas de las noticias aparecidas a lo largo de 2018, sobretodo en la prensa digital:

LAVANGUARDIA DEL 14.2.2018

### Pádel y zumba para la investigación sobre el Síndrome de Dravet

«Los impulsores de la iniciativa son los familiares y amigos de Jonico, una niña de 11 meses de San Sebastián de Los Ríos que sufre de esta enfermedad»



Desde enero se ha iniciado el proyecto con fines de captación de fondos para la investigación sobre el Síndrome de Dravet, una enfermedad rara vinculada a la epilepsia.

Los impulsores de la iniciativa son los familiares y amigos de Jonico, una niña de 11 meses de San Sebastián de Los Ríos que sufre de esta enfermedad.

ABC DESEVILLA DEL 27.2.2018

### La tenacidad como antídoto al complejo Síndrome de Dravet

4. Desde el día en que Jonico, una niña de 11 meses de San Sebastián de Los Ríos, fue diagnosticada con esta enfermedad rara...



NAVARRA.COM DEL 1.3.2018



EUROPAPRESS DEL 8.3.2018

### El Auditorio Municipal acoge este sábado una gala solidaria en favor de la Fundación Síndrome de Dravet



## LA OPINIÓN DE MURCIA DEL 1.3.2018



### Carlo Piñana, flamenco por el Síndrome de Dravet

Por María Pardo

El flamenco es una de las artes más importantes de España. En Murcia, el flamenco ha alcanzado un nivel de excelencia que ha atraído a artistas de todo el mundo. Uno de los artistas más destacados es Carlo Piñana, quien ha dedicado su arte a la sensibilización sobre el Síndrome de Dravet.



Carlo Piñana es un bailarín de flamenco que ha dedicado su arte a la sensibilización sobre el Síndrome de Dravet. Su actuación en Murcia ha sido un éxito, y ha atraído a una gran cantidad de espectadores.

## EL CORREO DEL 9.4.2018



### El barrio basauritarra de San Miguel, solidario en sus eventos con el síndrome de Dravet



El barrio basauritarra de San Miguel, solidario en sus eventos con el síndrome de Dravet.

## LA VANGUARDIA DEL 16.4.2018



### La Fundación Síndrome de Dravet abre un mercadillo solidario esta semana en el Colegio Jesuitas de Logroño

La Fundación Síndrome de Dravet abre a lo largo de esta semana un mercadillo solidario en el Colegio Jesuitas de Logroño, con el objetivo de recaudar fondos para la investigación sobre el síndrome.

LOGROÑO. LA VANGUARDIA

La Fundación Síndrome de Dravet abre a lo largo de esta semana un mercadillo solidario en el Colegio Jesuitas de Logroño, con el objetivo de recaudar fondos para la investigación sobre el síndrome.

El mercadillo, como informan desde la fundación, se llevará a cabo en el colegio Jesuitas de Logroño, con el objetivo de recaudar fondos para la investigación sobre el síndrome.

Esta Fundación dedica todo el tiempo que necesita para trabajar la formación de una comunidad y para apoyar a los afectados por el síndrome de Dravet.



## LA RIOJA DEL 23.04.2018

### Mercadillo en Jesuitas por el síndrome de Dravet

LA RIOJA. LA RIOJA

El colegio de las Jesuitas de Logroño abre a lo largo de esta semana un mercadillo solidario en el Colegio Jesuitas de Logroño, con el objetivo de recaudar fondos para la investigación sobre el síndrome de Dravet.

## RADIO ALICANTE DEL 13.6.2018



### La rodilla del corredor y una quedada para visualizar el síndrome de Dravet

La Fundación Síndrome de Dravet organiza una quedada para visualizar el síndrome de Dravet en el colegio Jesuitas de Logroño, con el objetivo de recaudar fondos para la investigación sobre el síndrome.



La Fundación Síndrome de Dravet organiza una quedada para visualizar el síndrome de Dravet en el colegio Jesuitas de Logroño, con el objetivo de recaudar fondos para la investigación sobre el síndrome.

## NOTICIAS DE NAVARRA 25.06.2018

### 5 kilómetros por el Dravet

CROSS POPULAR | ALBERTO AZKARRE Y ARIENNA AMAT REINVERON EN LA CALUROSA PRUEBA DE NAVARRA

El evento se celebró en el colegio Jesuitas de Logroño, con el objetivo de recaudar fondos para la investigación sobre el síndrome de Dravet.



El evento se celebró en el colegio Jesuitas de Logroño, con el objetivo de recaudar fondos para la investigación sobre el síndrome de Dravet.

El evento se celebró en el colegio Jesuitas de Logroño, con el objetivo de recaudar fondos para la investigación sobre el síndrome de Dravet.

El evento se celebró en el colegio Jesuitas de Logroño, con el objetivo de recaudar fondos para la investigación sobre el síndrome de Dravet.

## INFOSALUS.COM DEL 22.6.2018



## EL SAN MAMES DE MORADO 23.6.2018



## LA SEXTA DEL 12.8.2018



## SOMOSPACIENTES DEL 23.6.2018



## LA COPE DEL 23.8.2018



## PAMPLONA ACTUAL DEL 11.9.2018



## CATALUNYAPRESS DEL 12-10-2018



## DIARIO INFORMACION DEL 14.10.2018

### Dravet, del silencio a la epilepsia

El síndrome raro, provocado por una mutación genética, se está conociendo de una forma más profunda

Por María José...

Solo a veces pensamos que no ocurre nada a la hora de la salud pública, cuando sobre el mismo padecemos el problema, que lo vemos en otros casos.

Uno de cada 15.000 recién nacidos padece Dravet.

Una enfermedad que se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

La enfermedad se manifiesta por una serie de crisis epilépticas que...

## DIARIO INFORMACION DEL 14.10.2018

### Reto conseguido por el síndrome Dravet

Con el apoyo de más de 100 familias se ha conseguido el reto de la Fundación Dravet

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

Por María José...

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

El reto de la Fundación Dravet se ha conseguido con el apoyo de más de 100 familias

## INFOSALUS.COM DEL 6.11.2018



## INFOSALUS.COM DEL 8.11.2018



## EL ADELANTADO DEL 8.11.2018 Y EN VOLORIOSIERTE DEL 8.11.2018



## EITB 16.11.2018



## ESTELLADIGITAL DEL 8.11.2018



## BURGOS CONECTA 14.11.2018



## FEDER 16.11.2018



EUROPAPRESS 19.11.2018



ABC 19.11.2018



*Por un sueño, por una meta.... ¿Nos ayudas?*