

¿Qué hemos hecho en 2022 desde la Fundación Síndrome de Dravet?

Durante los dos años anteriores, la pandemia parecía eterna, pero en 2022 por fin podremos volver a trabajar a pleno rendimiento.

De hecho, este año nos ha traído muchas nuevas **colaboraciones con otras organizaciones de pacientes, profesionales sanitarios y con la industria farmacéutica.**

En 2022, la Fundación Síndrome de Dravet España firmó acuerdos de colaboración con varias organizaciones e instituciones.

Hemos establecido **colaboraciones con varias empresas farmacéuticas.** Con **Biocodex**, organizamos **webinars** y celebramos un concurso para recaudar fondos. Uno de los proyectos más destacados en colaboración con ellos ha sido un folleto sobre la transición entre la adolescencia y la edad adulta titulado **"Las primeras 20 preguntas sobre el síndrome de Dravet"**. Este folleto pretende sensibilizar y apoyar esta transición, proporcionando información a los cuidadores de pacientes con SD. La colaboración con Biocodex ha sido muy fructífera también para poner en marcha el **proyecto "Consideremos el síndrome de Dravet"**, dirigido principalmente a sensibilizar sobre esta enfermedad. En concreto, este proyecto se dirige a los profesionales sanitarios para facilitar el reconocimiento de las características del SD y proporcionar acceso a las últimas directrices de tratamiento y protocolos de emergencia. Por otro lado, se dirige a los cuidadores y las familias con el fin de orientarles sobre el correcto manejo de las crisis y las comorbilidades asociadas al SD. Es de esperar que el diagnóstico correcto y el tratamiento óptimo puedan mejorar la calidad de vida de estos pacientes. Otro proyecto interesante que ha sido parcialmente financiado por Biocodex es la **Evaluación de los Trastornos Neuropsiquiátricos Asociados al Síndrome de Dravet (DANDA)**, cuyo objetivo es concienciar sobre el impacto de los trastornos neuropsicológicos y neuropsiquiátricos asociados al SD, que a menudo están infradiagnosticados e infratratados. Para ello, pretendemos proporcionar una herramienta sencilla para la evaluación DAND que pueda apoyar su evaluación sistemática.

También trabajamos con **Takeda** para **promover** y ayudar a reclutar pacientes para su **"estudio Skyline"**, un ensayo clínico de **soticlestat**, un **nuevo fármaco** para el tratamiento del síndrome de Dravet que ya se encuentra en fase 3.

Con la ayuda de **UCB Pharma** y familiares de la fundación, publicamos un **artículo** en la revista científica **"Frontiers of Neurology"** que contenía recomendaciones sobre cómo tratar a los pacientes con SD. En este proyecto participaron varios expertos de distintas disciplinas (por ejemplo, neuropediatras, epileptólogos, neuropsicólogos, enfermeras).

En colaboración con la **Universidad de Maastricht**, el **Instituto Suizo de Bioinformática** y la **Universidad Ludwig-Maximilians de Múnich**, desarrollamos el **DSDMap**: una herramienta que permite a médicos, pacientes y expertos **conocer mejor los mecanismos y rutas moleculares implicados en el síndrome de Dravet.**

Por último, en colaboración con la **Universidad de Valencia** queremos impulsar el desarrollo de nuevas terapias avanzadas. En concreto, se pretende proporcionar **herramientas de análisis** que permitan no sólo un diagnóstico precoz y preciso, sino también un seguimiento y pronóstico de los síntomas específicos de cada paciente.

Desde nuestra Fundación hemos realizado acciones para dar a conocer la enfermedad y alzar la voz de nuestros pacientes.

Para las familias españolas que padecen el síndrome de Dravet, esta iniciativa aporta apoyo, esperanza y alegría a sus vidas.

En marzo, enviamos una **carta formal al director de la AEMPS** reclamando que se **acelere** urgentemente la **comercialización de la fenfluramina** en Europa. La fenfluramina es un nuevo antiepiléptico para tratar el síndrome de Dravet. Aunque ha demostrado tener éxito en el control de los síntomas de la enfermedad y ya está aprobado por la comisión europea desde diciembre de 2020, todavía no está disponible en las farmacias. En la actualidad, los fármacos de elección para tratar esta enfermedad son el estiripentol y el cannabidiol, pero aún no se conoce bien el impacto de sus comorbilidades y, por tanto, la necesidad de nuevas terapias.

En julio, junto con la **Universidad del País Vasco**, también organizamos el **Curso de Verano "Diagnóstico, tratamiento y manejo del síndrome de Dravet"**, que tuvo lugar a distancia y al que se inscribieron más **de xx personas**. Gracias a este curso, pacientes, cuidadores, estudiantes y médicos aprendieron más sobre la enfermedad y adquirieron competencias profesionales. Además, nos dio la oportunidad de dar a **conocer la enfermedad y nuestra fundación**. Como ponentes, contamos con expertos que hablaron de diferentes aspectos del síndrome, como sus síntomas, el diagnóstico diferencial, el diagnóstico genético, la eficacia de los fármacos actuales, los enfoques actuales y los métodos de tratamiento.

Somos conscientes de que el diagnóstico del Síndrome de Dravet es como un huracán para toda la familia de un paciente. Los padres de un paciente con esta enfermedad rara son las personas que más sufren por este agotamiento físico y emocional. Por ello, en marzo iniciamos una **colaboración con la Prof. Itziar Alonso-Arbiol** dirigida a **examinar el impacto del Síndrome de Dravet en las familias** que tienen un hijo con esta enfermedad,

Durante este año hemos asistido a varios eventos y conferencias nacionales e internacionales.

En mayo, participamos en la decimosexta **conferencia EILAT** sobre **nuevos fármacos y dispositivos antiepilépticos** (EILAT XVI), que se celebra cada dos años. Ha sido una gran oportunidad para aprender más sobre lo que hay actualmente disponible, evaluando los pros y los contras de cada dispositivo y fármaco.

El primer día tuvimos la oportunidad de **participar como ponentes**. En nombre de nuestra fundación, invitamos a neuropediatras, médicos y otros expertos que hablaron sobre los síntomas del síndrome de Dravet desde la infancia hasta la edad adulta. Desde los diferentes tipos, duración y frecuencia de las crisis epilépticas, sus desencadenantes, el retraso en el desarrollo, los problemas ortopédicos y la mortalidad prematura, las dificultades en el diagnóstico y el tratamiento en la edad adulta y las comorbilidades de esta enfermedad. También contamos con la presencia del **Profesor Stephane Auvin**, miembro de nuestro Comité Científico, que hizo una revisión de los efectos de los tratamientos no farmacológicos como la dieta cetogénica y la estimulación del nervio vago que, según diferentes estudios, parecen ser terapias prometedoras.

Los días siguientes en las conferencias también fueron muy inspiradores. Conocimos un **nuevo fármaco** llamado **lorcaserina** que reduce la frecuencia de las crisis epilépticas en un modelo de pez cebra con síndrome de Dravet. Esta molécula se está investigando en dos ensayos clínicos

en Estados Unidos y Canadá y podría ser una buena opción para aquellos pacientes resistentes a la fenfluramina.

También conocimos **dispositivos médicos antiepilépticos** como un reloj nocturno que está en ensayo clínico y cuya función es avisar al cuidador de las crisis que sufre el paciente a lo largo de la noche.

Otro dispositivo médico interesante que conocimos es un dispositivo de estimulación intracraneal para tratar las crisis focales y un dispositivo que detecta las crisis de ausencia, típicas en esta enfermedad.

En noviembre, estuvimos en Sitges (Barcelona) para el **Congreso Mundial de Medicamentos Huérfanos 2022 (WODC2022)**, un evento galardonado con una exposición que ha crecido hasta convertirse en la reunión de medicamentos huérfanos y enfermedades raras más grande y consolidada de su clase en el mundo. Este congreso fue un espacio ideal para compartir ideas y experiencias, pero también para **identificar maneras de promover el desarrollo de los medicamentos huérfanos y mejorar su acceso**. Allí, asistimos a varias sesiones sobre estrategia, promoción y asociación para la industria de los medicamentos huérfanos. Nuestro presidente, José Ángel Aibar, dio una charla y moderó varias sesiones sobre **la importancia del paciente en los ensayos clínicos**. Además, y contamos con un **stand** durante todo el congreso que nos permitió informar sobre el SD y nuestra Fundación a través de diferente material, pero también hacer networking con diferentes empresas de la industria farmacéutica.



Paralelamente al WODC2022, nuestra directora científica, la **Dra. Vittoria Spinosa**, viajó a Sevilla, donde se celebró la **LXXIV Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología (SEN)**. Efectivamente, tras dos años de parón debido a la pandemia, este año ha sido posible celebrar una reunión presencial en la que tuvimos la oportunidad de participar, **impartiendo una charla sobre la evolución del Síndrome de Dravet desde la infancia hasta la edad adulta**. Esta charla fue una oportunidad importante para hacer hincapié en la necesidad específica de los pacientes con SD y la necesidad de un protocolo de emergencia y un grupo multidisciplinar.

Por último, este mes de diciembre viajamos a Nashville para asistir a la **Reunión Anual 2022 de la Sociedad Americana de Epilepsia (AES2022)**. Este congreso reúne a los mayores expertos mundiales en **epilepsia e investigación de vanguardia**. Este congreso fue una gran oportunidad para reunirnos con colaboradores de varias instituciones internacionales de investigación y sanidad. También nos reunimos con representantes de la industria farmacéutica para **compartir directamente las necesidades de los pacientes y familiares de nuestra Fundación**, así como para **conocer sus planes de futuro** y cómo podemos colaborar y trabajar con ellos en el desarrollo de nuevas terapias para el síndrome de Dravet. También **presentamos un póster** con los resultados del proyecto de colaboración que iniciamos con el **Dr. Moran Rubinstein**, de la Universidad de Tel Aviv sobre un novedoso **modelo de ratón** de libre acceso para la investigación del síndrome de Dravet. Además, presentamos **dos pósters** en la Muestra Científica **Biocodex** sobre el proyecto que tenemos en colaboración con esta importante industria farmacéutica.

Además de estas conferencias internacionales, asistimos a muchas **reuniones y conferencias nacionales** organizadas por organizaciones de pacientes, como el **VI Encuentro nacional de pacientes** organizado por el Foro español de Pacientes, y el **Congreso de organizaciones de pacientes** organizado por la Plataforma de organizaciones de pacientes que se celebraron en septiembre, en Madrid. En estas reuniones se puso de manifiesto la **necesidad de capacitar a los pacientes para que asuman un papel activo en la toma de decisiones**.



Proyectos desarrollados o en marcha de carácter social

Desde la Fundación, apoyamos distintos programas de ayuda de índole social en favor de nuestras familias, todos ellos dirigidos ofrecer apoyo sicosocial o económico:

- **Fondo de Solidaridad 2022:** dotado con una ayuda de hasta 200€ por familia para cubrir gastos en terapias, rehabilitación, logopedas, artículos ortoprotésicos, etc que no cubre el sistema público de salud y que deben ser sufragados por las familias.
- **Programa de Apoyo Psicosocial** que cuenta con la colaboración de dos psicólogas colaboradoras de nuestra Fundación, Ares Regué y Carla Bonafé; programa de libre acceso a todas las familias y consiste en dar atención psicológica individual o terapia colectiva a aquellos que lo soliciten por encontrarse en una difícil situación. Son **encuentros online** en los que se podrán **debatir** libremente sobre diferentes temas e **intercambiar ideas**, preocupaciones y recomendaciones para afrontar los retos inherentes a la SD.
- Colaboración con la **Fundación "Pequeño Deseo"** para **hacer realidad los sueños de los niños con síndrome de Dravet**. El objetivo es generar emociones positivas en estos niños para mejorar su calidad de vida y bienestar. De hecho, según un estudio realizado por psicólogos de la fundación Lafourcade y de la Universidad Complutense de Madrid, los efectos de las emociones positivas pueden durar hasta 9 meses. A esta iniciativa se adhirieron más **de xx fam**ilias (preguntar a Jose), logrando ver cumplidos los sueños de sus hijos.
- **Proyecto Siempre Alerta**, a través del cual se entregaron de forma gratuita a las familias unos termómetros digitales de alta previsión. De todos es bien conocida la importancia de un correcto control de la temperatura de los pacientes Dravet como forma de prevenir crisis epilépticas. Con este dispositivo se pretende dar un apoyo más.