



Memoria 2023

Fundación Síndrome de Dravet



C/ Toledo, 46, 1º planta
28005 Madrid

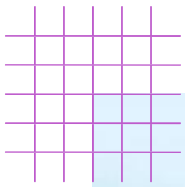
<https://dravetfoundation.eu/>

Índice



1	Qué es el Síndrome de Dravet
2	Quiénes somos la Fundación Síndrome de Dravet
3	Proyectos y actuaciones realizadas en 2023 por la Fundación Síndrome de Dravet
4	Proyectos desarrollados o en marcha de carácter social
5	Dando visibilidad a la enfermedad: RetoDravet





Qué es el Síndrome de Dravet

Síndrome de Dravet es una enfermedad neurológica grave e incapacitante, de origen genético ya que aproximadamente el 80% de los pacientes afectados presenta una mutación en el gen SCN1A. También es conocida como Epilepsia Mioclónica Severa de la Infancia, fue descrito en 1978 por la psiquiatra y epileptóloga Charlotte Dravet.

Comienza a manifestarse entre los 4 y 12 meses de vida, cuando aparecen las primeras crisis epilépticas, que en un primer momento se confunden con crisis febriles, habituales en muchos niños. Pero, a diferencia, suelen ser crisis ser prolongadas y muy difíciles de controlar, que derivan en estatus epilépticos y requieren el ingreso hospitalario de los pacientes en la UCI. En edades más avanzadas, es frecuente la aparición de otro tipo de crisis, el retraso cognitivo se hace más evidente, así como la aparición de otros signos neurológicos (ataxia) y alteraciones graves de la conducta.

El síndrome de Dravet no se describió hasta finales de 1970 y hasta 2003 no existió un test genético que ayudara a diagnosticar la enfermedad. Esto explica que el número de afectados no se conozca con exactitud. Se estima que la **incidencia de la enfermedad es de 1 entre 16.000 nacimientos**, lo que la encuadra en el grupo de enfermedades raras (1/2.500).

Según los cálculos de la Fundación Síndrome de Dravet, en **España debe haber unos 500 pacientes** correctamente diagnosticados. Sin embargo, los datos de prevalencia de la enfermedad nos invitan a pensar que el número de pacientes diagnosticados debiera ser superior a 2000.

El síndrome de Dravet es una enfermedad para la que no se conoce cura, ni fármacos específicos y que no solo es refractaria a tratamiento con los antiepilépticos disponibles actualmente, sino que estos pueden producir síntomas más severos y de difícil control. Así, se hace imprescindible un diagnóstico precoz que combine diagnóstico clínico y genético. La única forma de diagnóstico es a través de un test genético (la Fundación Síndrome de Dravet lo ofrece de forma gratuita a todo el mundo).



Las crisis o ataques epilépticos son episodios de alteración de la función del cerebro en forma de hiperexcitabilidad neuronal, suelen tener una duración breve, **menos de dos minutos**, a veces sólo unos segundos. Inmediatamente después de una crisis las neuronas afectadas pierden transitoriamente su función. Procesos febriles, una emoción, una pequeña excitación, un mínimo acaloramiento pueden ser detonantes de dichas crisis, ... Por tal motivo, para los enfermos Dravet es muy complicado ir a jugar al parque, bañarse en una piscina, en la playa o jugar a la pelota. Por otro lado, se encuentran las crisis que surgen sin una causa aparente por lo que su vida y la del entorno familiar se ve ampliamente afectada y muy limitada.

Son niños que requieren un apoyo y atención constante para mantener el desarrollo óptimo que trabaje el área motora, del lenguaje y la sociabilidad, lo que supone un fuerte impacto en la familia. Aunque cada afectado presenta su propio cuadro clínico algunas condiciones secundarias son compartidas por casi todos los pacientes: problemas de crecimiento y nutrición, problemas cardiovasculares, deficiencias en las relaciones sociales, infecciones frecuentes de las vías respiratorias, perturbaciones de coordinación, alteraciones cognitivas, agresividad, espectro autista, etc.

Como hemos comentado, es una epilepsia farmacorresistente y aunque no hay en la actualidad un tratamiento específico que la cure o que consiga un total control de las crisis y la mejora de los daños neurológicos que éstas producen, se está investigando mucho y bien, y ya tenemos nuevos fármacos creados específicamente para el Dravet.





Quiénes somos la Fundación Síndrome de Dravet

La Fundación Síndrome de Dravet, nació el 31 de mayo de 2011. Nuestra sede social se encuentra en C/ Toledo, 46, 1º planta 28005 Madrid.

El germen inicial fue un grupo de padres luchadores que no se resignaron a seguir el dictado de la enfermedad que atacaba a sus hijos, el síndrome de Dravet, una epilepsia catastrófica que afecta al cerebro en formación de los niños, y les deja graves secuelas neurológicas. Este grupo de padres decidió luchar contra la enfermedad a través de la investigación y el apoyo a otras familias de afectados.

La organización nace con un triple objetivo:

1º IMPULSAR LA INVESTIGACIÓN DEL SÍNDROME DE DRAVET

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.



2º CONCIENCIAR SOBRE ESTA ENFERMEDAD RARA

Poniendo a disposición de todo el mundo el test genético gratuito en colaboración con el INGEN, difundiendo la existencia de la enfermedad (si es conocida, es más fácil ser diagnosticada). Un diagnóstico temprano supone administrar al enfermo las medicaciones adecuadas, no las contraproducentes que empeoran las afectaciones del Dravet (crisis epilépticas de larga duración, retraso mental, problemas de conducta, etc).



Dentro de este objetivo, nació la plataforma de deporte solidario RETODRAVET, que ha ido creciendo y a la que se han ido sumando no sólo deportistas profesionales y amateurs, sino también ha ido agrupando otro tipo de iniciativas culturales y sociales. Nos apoyan utilizando “la morada” (nuestra camiseta) y dándonos visibilidad. Comenzó con runners y se ha extendido a torneos de paddle, trails, torneos de spinning, montañismo, tenis, etc.

3º APOYAR LAS PERSONAS Y FAMILIAS QUE CONVIVEN CON EL SÍNDROME DE DRAVET



A través de actuaciones que potencien el espíritu de grupo, facilitando información, distribuyendo gratuitamente dispositivos de ayuda (cinturón de vida, pulsioxímetro), organizando el Encuentro Anual de familias. Al ser una enfermedad rara uno de nuestros problemas es la dispersión geográfica por toda España que nos impide acometer proyectos que beneficien a todas nuestras familias a la vez.



Nuestro principal apoyo financiero viene del lado de los donantes privados, tanto personas particulares como empresas. Los primeros organizando eventos, vendiendo lotería, merchandising, ... y los segundos a través de donaciones y contribución en la financiación de proyectos.

Tenemos:

Página web

<https://www.dravetfoundation.eu/>

Blog en RetoDravet, nuestra plataforma de deporte solidario

<https://blog.retodravet.com/>

Tienda on-line de merchandising

<https://shop.retodravet.com/>

Estamos presentes en las Redes sociales: Facebook con 86 mil seguidores, Instagram 6.273 seguidores y Twitter 2.712 seguidores.



Proyectos y actuaciones realizadas en 2023 por la Fundación Síndrome de Dravet



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

En 2023, la Fundación Síndrome de Dravet España firmó acuerdos de colaboración con varias organizaciones e instituciones.

Hemos firmado un **convenio de colaboración** con el **Colegio Oficial de Enfermería de Madrid (CODEM)** para la realización de actividades de cooperación entre las partes, con la finalidad de que ambas entidades cumplan sus fines y misión fundacionales, además de dar a conocer y difundir las actuaciones que desarrollan. La Fundación asesorará al CODEM en temas generales y específicos relativos al síndrome de Dravet y, por su parte, el Colegio nos asesorará en temas generales y específicos relativos a la Enfermería.

Además, hemos firmado un acuerdo de colaboración con la **Fundación para la Investigación Biomédica del Hospital Infantil Universitario Niño Jesús**. Este acuerdo nos permitirá desarrollar futuros proyectos que serán detallados próximamente, siempre con el objetivo final de mejorar la calidad de vida de las personas y familias que conviven con el síndrome de Dravet.

En marzo, mantuvimos una reunión con el **Consejo Español para la Defensa de la Discapacidad y la Dependencia (CEDDD)** donde firmamos un acuerdo de adhesión de la Fundación Síndrome de Dravet al CEDDD. Este acuerdo establece un **compromiso mutuo** para llevar a cabo acciones que benefician tanto a la Fundación Síndrome de Dravet como a las familias que representa, en el ámbito de la **inclusión** y la **representación social**.

Este año también hemos establecido colaboraciones con varias **empresas farmacéuticas**. En colaboración con **Biocodex**, hemos llevado a cabo el proyecto **“Considera el síndrome de Dravet”** que se empezó en el año 2022, centrado principalmente en crear conciencia sobre esta enfermedad. Específicamente, este proyecto está dirigido a profesionales sanitarios para facilitarles la identificación de las características del SD y proporcionarles acceso a las últimas directrices de tratamiento y protocolos de emergencia.



Además, se enfoca en brindar orientación a cuidadores y familias para un manejo adecuado de las crisis y las comorbilidades asociadas al SD. Se espera que un diagnóstico preciso y un tratamiento óptimo mejoren la calidad de vida de estos pacientes.

Con Biocodex también estamos desarrollando el proyecto **“Manual de paciente”**, un libro diseñado por un equipo médico que permitirá **conocer y comprender mejor la enfermedad del paciente**, facilitar su seguimiento médico y entender mejor las dificultades que puede encontrar en su vida cotidiana.

Otro proyecto de interés, parcialmente financiado por Biocodex, es la **Evaluación de las Comorbilidades Neuropsiquiátricas Asociadas al síndrome de Dravet (DANCE)**. Su objetivo es generar conciencia sobre el impacto de los trastornos neuropsicológicos y neuropsiquiátricos asociados al SD, los cuales suelen estar subdiagnosticados y subtratados con frecuencia. Para lograrlo, buscamos ofrecer una herramienta simple para la evaluación DANCE que pueda respaldar un análisis sistemático. Este proyecto se inició en 2022 y durante 2023 llevamos a cabo un estudio piloto que incluyó a 24 pacientes con SD y 6 pacientes con encefalopatías epilépticas y del desarrollo que no presentaban SD, utilizados como grupo de control. Los resultados de este estudio se presentaron en la **conferencia anual de la Sociedad Americana de Epilepsia (AES2023)**, lo que ha permitido la difusión internacional de este proyecto.

En colaboración con la empresa UCB, hemos desarrollado tres libros: dos de ellos ya han sido publicados y uno está en proceso, con el objetivo de concienciar sobre el papel de los hermanos en el SD. De los dos libros ya publicados, uno está dirigido a un público infantil y el otro a preadolescentes, abarcando así diferentes edades para lograr la máxima difusión posible. Además, en asociación con esta misma empresa farmacéutica, participamos en el proyecto **“Viaje del Paciente”** o **“Patient Journey”** en inglés. En este contexto, tuvimos la oportunidad de debatir con un grupo de profesionales de la salud y organizaciones de pacientes sobre los desafíos a los que se enfrentan tanto pacientes pediátricos como adultos con SD y sus familias. Este proyecto ha dado como resultado la creación de un documento detallado que aborda los síntomas y comorbilidades del SD, el proceso diagnóstico, el enfoque clínico y farmacológico, y, de particular interés para nosotros, el impacto humano, familiar, económico y social





Además, colaboramos con **Takeda** para promover y contribuir al reclutamiento de pacientes en su 'Estudio Skyline', un **ensayo clínico de soticlestat**, un nuevo fármaco en fase 3 para el tratamiento del síndrome de Dravet.

También hemos suscrito un acuerdo con **Aparito**, una empresa especializada en la digitalización de ensayos clínicos y la captura de datos del mundo real mediante aplicaciones móviles, análisis de vídeo y dispositivos portátiles como relojes o pulseras. Este acuerdo forma parte del programa “**Patient Group Accelerator**” de Aparito. El objetivo principal de este proyecto es identificar aspectos relevantes para la salud en el síndrome de Dravet, que puedan ser evaluados mediante **análisis de vídeo y dispositivos como pulseras o relojes**. Estos datos nos permitirán cuantificar aspectos como la capacidad motora del paciente y su grado de independencia en diversas actividades de la vida diaria, entre otros.

El Instituto de Investigación Sanitaria Incliva y la Universitat de València (UV) continua en su línea de colaboración con la Fundación Síndrome de Dravet para estudiar esta epilepsia rara que comienza en el primer año de vida, con el fin de potenciar el desarrollo de nuevas terapias avanzadas. Esta nueva línea de colaboración la dirige desde Incliva el Doctor y Profesor del Departamento de Fisiología de la UV e investigador con dilatada experiencia en epilepsia. La colaboración con la Fundación Síndrome de Dravet ha propiciado la petición de financiación a proyectos nacionales para investigar marcadores de micro RNA en sangre de pacientes con síndrome de Dravet.

A su vez, con la **Universidad de Maastricht**, el **Instituto Suizo de Bioinformática y la Universidad Ludwig-Maximilians de Múnich**, comenzamos en 2022 el proyecto DSDMap. Esta herramienta está diseñada para permitir a médicos, pacientes y expertos comprender mejor los mecanismos y las vías moleculares involucradas en el síndrome de Dravet. El proyecto se completó a lo largo de 2023 y los **resultados** obtenidos se presentarán en conferencias internacionales y en revistas científicas de alto impacto a lo largo de 2024.



En colaboración con el Instituto de Investigación, Desarrollo e Innovación en Biotecnología Sanitaria (IDiBE) de la Universidad Miguel Hernández de Elche, hemos iniciado un proyecto de **cribado computacional de moléculas con afinidad por el canal Nav 1.1**, el cual es producido por el gen Scn1a, de gran importancia en el síndrome de Dravet. Nuestro objetivo es identificar una serie de compuestos que se puedan unir a Nav 1.1. En fases posteriores del proyecto, planeamos evaluar la efectividad de estos compuestos en modelos celulares.

Hemos colaborado con la **Facultad de Enfermería de la Universidad de Navarra** en la investigación y redacción un **trabajo fin grado**, centrado en que intervenciones se podrían llevar a cabo para mejorar la calidad de vida de familias con síndrome de Dravet. Los resultados de este trabajo evidenciaron la **importancia del diagnóstico precoz** tanto para el paciente como para las familias. Además, se vio que se necesitan nuevos tratamientos para mejorar el control del síndrome de Dravet durante toda la vida del paciente y se destacó la importancia de la generación de **estructuras sanitarias** que faciliten el acceso a terapias que contribuyan a la **atención integral de estos pacientes**, considerando los diferentes aspectos de la enfermedad.

Entendemos que el diagnóstico del síndrome de Dravet puede desencadenar una tormenta emocional para toda la familia del paciente. Los padres, en particular, experimentan una gran carga física y emocional debido a esta situación. Por este motivo, continuamos colaborando para **investigar y comprender cómo el síndrome de Dravet afecta a las familias** que tienen un hijo diagnosticado con esta enfermedad.

En octubre además empezamos el estudio **eDREXCO**, dirigido desde la **Fundación Iniciativa para las Neurociencias (FINCE)** y el servicio de neurología del **Hospital Ruber Internacional**. El objetivo del estudio es **comparar la evolución de los pacientes según los fármacos que hayan recibido en el pasado**. Aunque ya existen ensayos clínicos que han evaluado la eficacia de cada uno de estos fármacos en parámetros como el número de crisis epilépticas, hay otros aspectos que impactan de forma significativa en la vida de los pacientes con enfermedad de Dravet, así como sus familiares y convivientes. Entre muchos otros, existen aspectos como **la calidad del sueño, la conducta, la calidad de vida de los cuidadores y las habilidades comunicativas** que no han sido evaluados de forma específica por los ensayos clínicos. Por ello, en el estudio, se pretenden evaluar todos estos aspectos y relacionarlos con la calidad de vida del paciente.

Finalmente, continuamos avanzando en nuestra meta de **crear recursos de acceso abierto que impulsen la investigación** del síndrome de Dravet a través del proyecto **Research kit**. Después de haber generado dos modelos animales disponibles de manera gratuita en el repositorio del laboratorio Jackson, este año hemos diseñado un **plásmido del canal Nav 1.1**, codificado por el gen Scn1a.



Este plásmido será fundamental para el estudio de este canal y sus mutaciones en modelos celulares. Asimismo, estamos desarrollando un **anticuerpo específico para Nav 1.1**, una herramienta que permitirá detectar la presencia de este canal tanto en modelos animales como celulares. Ambas herramientas estarán disponibles públicamente para que cualquier investigador, ya sea del ámbito público o privado, pueda utilizarlas.

Desde nuestra fundación, llevamos a cabo diversas iniciativas con el objetivo de difundir información sobre la enfermedad y de representar los intereses y necesidades de nuestros pacientes.

A través del proyecto **CINÉFORUM**, tuvimos la valiosa oportunidad de discutir sobre el síndrome de Dravet con estudiantes y docentes de la **Facultad de Farmacia de la Universidad Complutense de Madrid**, durante las prácticas de la asignatura de “Farmacología y Farmacoterapia”. Durante esta interacción, los estudiantes mostraron un gran interés por el tema y participaron en un extenso debate, planteando diversas preguntas relacionadas con diferentes aspectos del síndrome de Dravet.

En el marco de las actividades durante la segunda **Semana de las Enfermedades Raras**, promovida por **Eurordis**, hemos participado activamente. Durante este encuentro, celebrado en **Bruselas**, nos reunimos con **europarlamentarios** destacados como Susana Solís, Jordi Cañas, Rosa Estarás y Dolors Montserrat, además de conversar con Raúl Fuentes, representante permanente de España ante la Unión Europea. A pesar de que en España existen tres millones de personas y en Europa cerca de 30 millones que padecen enfermedades raras, incluyendo el síndrome de Dravet, aún persisten importantes carencias en el sistema sociosanitario.





Esto subraya la necesidad de involucrar a los líderes políticos europeos para colaborar en la mejora de la calidad de vida de las personas y familias afectadas por enfermedades raras. Durante esta semana presentamos un mensaje unificado con otras asociaciones de pacientes a los miembros del Parlamento Europeo y otros responsables políticos en Bruselas, en nombre de toda nuestra comunidad, con el propósito de elevar la conciencia sobre estas patologías y su impacto en la sociedad.

Después de nuestras acciones de 2022, como la carta formal enviada al director de la AEMPS, la **Comisión Interministerial de Precios de los Medicamentos aprobó la financiación de Fintepla (fenfluramina)**, un medicamento huérfano para el tratamiento de las crisis convulsivas asociadas al síndrome de Dravet. Con esta nueva financiación y una vez esté totalmente disponible en el mercado, en España se encontrarán los tres medicamentos para el tratamiento de esta enfermedad aprobados en Europa: el estiripentol, el cannabidiol y la fenfluramina.

En julio, en colaboración con la **Universidad del País Vasco**, organizamos desde hace varios años de manera virtual el Curso de Verano "**Diagnóstico, tratamiento y manejo del síndrome de Dravet**". Este evento permitió a pacientes, cuidadores, estudiantes y médicos ampliar sus conocimientos sobre la enfermedad y adquirir habilidades profesionales relevantes. Nos brindó la oportunidad de difundir tanto la enfermedad como nuestra fundación. Contamos con la participación de expertos que abordaron aspectos diversos del síndrome, incluyendo síntomas, diagnóstico, pruebas genéticas, tratamientos farmacológicos actuales y los últimos enfoques de tratamiento.

A lo largo de este año, hemos participado en múltiples eventos y conferencias tanto a nivel nacional como internacional.

Participamos en la **27 Reunión Anual de la Sociedad Catalana de Pediatría** en Reus, en junio, la cual ha sido una valiosa oportunidad para nuestra fundación. Hemos destacado las necesidades de los pacientes con síndrome de Dravet y sus familias ante los profesionales de la salud presentes, resaltando la importancia de la detección temprana y un tratamiento efectivo para mejorar la calidad de vida. Además, hemos aprendido de charlas esenciales, que han ampliado nuestra comprensión sobre el diagnóstico y manejo de enfermedades genéticas y epilepsia, incluido el síndrome de Dravet.



Durante este año 2023, tuvimos el privilegio de participar en los premios y talleres organizados por la **Plataforma de Organizaciones de Pacientes (POP)** en la **Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS)**. Esta experiencia nos brindó la oportunidad de adquirir un conocimiento más profundo sobre el **proceso de aprobación de medicamentos** y la importancia crucial de la voz de los pacientes en este proceso. Durante nuestros encuentros con la POP y la AEMPS, se expresó su voluntad de colaborar estrechamente con todas las partes involucradas, incluyendo fundaciones y asociaciones, con el objetivo de **mejorar la calidad de vida de los pacientes**. Durante estas interacciones, expresamos nuestra preocupación por los largos plazos de aprobación de medicamentos esenciales para nuestros seres queridos. Nos reconfortó saber que están trabajando activamente para mejorar sus protocolos y procedimientos, haciéndolos más ágiles y eficientes. Como miembros activos de la POP, participamos en la **asamblea general ordinaria**. Durante nuestras intervenciones y votaciones, siempre mantuvimos un enfoque orientado a ayudar a los pacientes y sus familias, asegurándonos de garantizar su acceso a servicios sanitarios que atiendan todas las necesidades específicas que puedan surgir en nuestra comunidad.

Septiembre fue un mes repleto de eventos ya que participamos en el **Congreso Internacional de Epilepsia en Dublín (IEC 2023)**, organizado por la **Liga Internacional Contra la Epilepsia (ILAE)**, donde se destacó la relevancia del síndrome de Dravet y las encefalopatías epilépticas y del desarrollo. Escuchamos charlas y pudimos discutir con expertos neurólogos y epileptólogos sobre la importancia del **abordaje multidisciplinario** para las comorbilidades, el potencial de terapias avanzadas, la necesidad de **diagnóstico temprano** y la **transición a la vida adulta**. También se abordó el impacto del cambio climático en la epilepsia. Además, nos reunimos con representantes de la industria farmacéutica, promoviendo nuevas terapias e inclusión social para pacientes con epilepsias raras y complejas.

En el mes de noviembre, tuvimos el honor de asistir al **Congreso Mundial de Medicamentos Huérfanos 2023 (WODC2023) en Barcelona**. Este encuentro ha recibido reconocimiento por su amplia exposición, convirtiéndose en la reunión más grande y destacada del mundo en el ámbito de los medicamentos huérfanos y enfermedades raras. Durante el congreso, tuvimos la oportunidad de intercambiar ideas y experiencias, así como de explorar formas de impulsar el desarrollo y mejorar el acceso a los medicamentos huérfanos. Nuestro presidente, **José Ángel Aibar**, **impartió una charla y moderó varias sesiones sobre la relevancia de la participación de los pacientes en los ensayos clínicos**. Contamos con un stand durante todo el congreso, el cual nos permitió difundir información sobre el síndrome de Dravet y nuestra Fundación a través de material informativo, así como establecer conexiones con diversas empresas del sector farmacéutico.



En el mes de diciembre, tuvimos la oportunidad de viajar a Orlando para participar en la **Reunión Anual 2023 de la Sociedad Americana de Epilepsia (AES2023)**. Este congreso reúne a los principales expertos a nivel mundial en el campo de la epilepsia y la investigación de vanguardia. Durante este evento, pudimos establecer importantes vínculos con colaboradores de diversas instituciones internacionales dedicadas a la investigación y la atención médica. Nos reunimos con representantes de la industria farmacéutica con el propósito de compartir directamente las necesidades de los pacientes y sus familias. Presentamos un póster que detalla los resultados de un proyecto de colaboración llevado a cabo con médicos de España, Francia y Bélgica, en conjunto con la empresa Biocodex. Este proyecto se centra en el desarrollo de un cuestionario destinado a la detección y manejo de síntomas neuropsiquiátricos en el síndrome de Dravet. Este esfuerzo conjunto representa un paso significativo en la mejora de la calidad de vida de los pacientes afectados por esta condición.

Además de estas conferencias a nivel global, también hemos participado en numerosas reuniones y conferencias nacionales organizadas por diversas asociaciones de pacientes, como el Taller de Ensayos Clínicos organizado por la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) y el Congreso de organizaciones de pacientes organizado por la Plataforma de organizaciones de pacientes que se celebraron en septiembre, en Madrid, que en este año 2023, además nos han impartido una formación sobre comités de ética, de la mano de La Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios. En estas reuniones se puso de manifiesto la necesidad de posicionar al paciente en el centro de las investigaciones y ensayos clínicos de nuevos medicamentos.

Desde el punto de vista científico, 2023 ha sido un año de cambio para nuestra fundación ya que renovamos la membresía de nuestro **Comité Científico**, un grupo de excepcionales expertos en varios campos como la neurología y la epileptología, la enfermería, la investigación biomédica, el derecho y el apoyo a pacientes entre otros. El Comité Científico de la Fundación Síndrome de Dravet está comprometido con los principios de transparencia y ética en la investigación y a la objetividad total en la evaluación y toma de decisiones, además de a declarar cualquier posible conflicto de interés que pueda surgir durante sus labores como miembros del Comité.

Nuestra fundación contribuye a la divulgación de la ciencia mediante la publicación de artículos científicos y webinar



En mayo hemos publicado en la revista **Frontiers in Cellular Neuroscience**, un artículo científico describiendo la generación y estudio de nuestro segundo modelo de ratón con síndrome de Dravet. Este modelo animal se desarrolló en colaboración con la **Universidad de Tel Aviv** y la empresa farmacéutica **Tevard** y es el único con una mutación nonsense de **acceso abierto** tanto para la academia como para la industria a través de **The Jackson Laboratory**. Este modelo recopila tanto el fenotipo epiléptico como no epiléptico del síndrome de Dravet y supone una nueva herramienta para estudiar las bases moleculares y neuronales de Dravet, así como el desarrollo de nuevas terapias para el síndrome de Dravet.

En noviembre publicamos otro artículo en la revista **Epilepsy and Behavior**, centrado en las necesidades no farmacológicas de pacientes con síndrome de Dravet. Este trabajo es el fruto de una colaboración con la Universidad de Valencia y un trabajo fin de máster que se desarrolló conjuntamente en el Instituto de Investigación Sanitaria Incliva. Para este trabajo, diseñamos una encuesta dirigida a cuidadores de pacientes y nuestros resultados indicaron que hasta el 91.9% de los pacientes encuestados necesitaban terapias no farmacológicas, principalmente destinadas a tratar deficiencias cognitivas, sensoriales y motoras.

Durante el año 2023 se llevaron a cabo numerosos **webinars científicos** dirigidos tanto a familias como al público en general, abordando una amplia gama de temas, como el desarrollo del lenguaje, el papel de las mujeres en la ciencia, el juego terapéutico, el cuidado personal y familiar, y la experiencia de las familias afectadas por el síndrome de Dravet, entre otros. Desde la Fundación Síndrome de Dravet, estamos comprometidos a continuar ofreciendo webinars con **temas relevantes para las familias y para acercar al público general al síndrome de Dravet mediante información de calidad**.



Y, por último, hay que destacar la organización de nuestras jornadas científicas y familiares anuales, que promocionan más que nunca la generación del conocimiento en torno al síndrome de Dravet, así como impulsan de igual manera la investigación en la patología que sufren nuestros hijos:

- ♦ **Conferencia Europea sobre el Síndrome de Dravet 2023**, en la cual nos reunimos con numerosos expertos internacionales, incluyendo médicos, investigadores y profesionales de la industria farmacéutica. Nuestra meta compartida en este encuentro fue la **mejora de la calidad de vida** de los pacientes que padecen el síndrome de Dravet. Durante esta conferencia, tuvimos la oportunidad de actualizarnos en temas relacionados con el **diagnóstico, el manejo, las terapias actualmente disponibles y los tratamientos en desarrollo** para el síndrome de Dravet. Además, se facilitó la discusión y el intercambio de ideas, lo que nos permitió avanzar en nuestra misión de mejorar la calidad de vida de los pacientes que son parte de nuestra comunidad. Este evento demostró ser una plataforma valiosa para fortalecer nuestra colaboración y nuestro compromiso con esta causa.
 - ♦ Al día siguiente se organizó en Madrid la reunión presencial del **grupo europeo de expertos en terapias avanzadas (EDSAT)** por sus siglas en inglés) que la Fundación Síndrome de Dravet coordina. Durante este evento, los investigadores del EDSAT se reunieron por primera vez en persona con una variedad de **profesionales**, incluyendo clínicos, reguladores, expertos de la industria farmacéutica y representantes de pacientes de distintos países. Este encuentro tuvo como propósito debatir sobre el síndrome de Dravet, abordando sus **causas, diagnóstico, comorbilidades y presentación de investigaciones vigentes**. Además, se buscó discutir las posibles soluciones a los desafíos enfrentados por los científicos jóvenes, **fomentar la colaboración** entre instituciones académicas, profesionales de la industria, pacientes, reguladores y clínicos para establecer nuevas formas de trabajo conjunto, y promover el avance tanto en la investigación científica básica como en el desarrollo de nuevos tratamientos, entre otros objetivos.
- Reunión Anual de Familias de la Fundación Síndrome de Dravet 2023**, pudimos
- ♦ reunir una vez más a las familias que forman parte de nuestra Fundación, con una participación que superó las 300 personas. Durante este encuentro, compartimos nuestros temores y preocupaciones, así como nuestras metas y sueños. También contamos con la presencia de ponentes que habían asistido a eventos anteriores, quienes brindaron a las familias información actualizada sobre los avances médicos y científicos. De esta manera, pudimos aprender de primera mano sobre las opciones terapéuticas disponibles en la actualidad para el síndrome de Dravet, así como sobre los emocionantes avances científicos que continúan surgiendo.

Proyectos desarrollados o en marcha de carácter social



Desde nuestra organización, respaldamos una variedad de iniciativas de asistencia social que benefician a nuestras familias. Estas actividades están orientadas a brindar respaldo emocional y financiero a las familias a través de diversos programas de apoyo.:

- ♦ **Fondo de Solidaridad 2023:** Ofrecemos un subsidio de hasta 200€ por familia para ayudar a cubrir gastos en servicios como terapias, rehabilitación, logopedia y artículos ortopédicos que no están incluidos en la cobertura del sistema de salud público y que las familias deben costear por sí mismas.
- ♦ **Programa de Apoyo Psicosocial:** Contamos con el apoyo de nuestra psicóloga colaboradora, Ares Regué, en un programa accesible para todas las familias. Este programa ofrece sesiones de atención psicológica individual o terapia grupal a aquellos que lo requieran debido a situaciones difíciles. Estas sesiones se llevan a cabo en línea y brindan un espacio abierto para discutir una variedad de temas, compartir ideas, inquietudes y sugerencias para hacer frente a los desafíos asociados al síndrome de Dravet.
- ♦ **Respiro Familiar:** En colaboración con el centro CREER de Burgos, logramos que diez familias pudieran disfrutar de un descanso de fin de semana en Burgos, con actividades diseñadas tanto para los padres como para los hijos por separado. Esta iniciativa ha brindado a los padres y cuidadores de nuestros pacientes la oportunidad de confiar en profesionales especializados en el cuidado de personas con discapacidad. Asimismo, las familias han podido compartir experiencias y disfrutar de un tiempo de calidad en la ciudad, fortaleciendo los lazos familiares y las relaciones con otras familias afiliadas a nuestra fundación.

Respiro por horas: iniciado en 2023, como una respuesta concreta a la creciente necesidad de las familias de contar con apoyo para el cuidado de sus seres queridos. Este programa tiene como objetivo proporcionar a las familias el alivio necesario para abordar los asuntos diarios o simplemente tomarse un merecido respiro. A través de esta iniciativa, las familias tienen la posibilidad de solicitar los servicios de un cuidador profesional durante un total de 6 horas distribuidas a lo largo del año, ofreciéndoles un valioso respaldo en el cuidado y atención de sus seres queridos.





- ♦ **Donde vamos:** Se trata de un proyecto en el que actualmente se está desarrollando un directorio integral de profesionales en los campos de la salud y el ocio inclusivo. Este directorio se ha concebido con el propósito de poner a disposición de progenitores y cuidadores de pacientes con síndrome de Dravet una herramienta que les permita acceder a servicios especializados y de calidad. Esta herramienta ha sido creada con la colaboración de todos los miembros de nuestra fundación, asegurando que los profesionales mencionados no solo posean la experiencia necesaria en sus respectivos campos, sino también conocimiento de la enfermedad. De esta manera, garantizamos que el trato a nuestros pacientes sea óptimo y esté orientado específicamente a sus necesidades.
- ♦ **Concurso de Dibujo Dravet:** para celebrar el Día Internacional del Síndrome de Dravet, que tiene lugar cada 23 de junio, hemos adoptado el tema "Vivir con Dravet". Mediante esta iniciativa, animamos a los pacientes a expresar su experiencia de vivir con el síndrome de Dravet a través de obras artísticas que reflejen su perspectiva única.
- ♦ **Guiando la conducta con amor: consejos prácticos para familiares de personas con Síndrome de Dravet.** Es una guía que ha elaborado Indira Consuelo Nájera Gálvez, farmacéutica y estudiante del Master de "Salud, integración y discapacidad" de la Facultad de Medicina de la Universidad Complutense de Madrid. Esta guía se confecciona para ayudar a los familiares en el manejo de la conducta de las personas con Síndrome de Dravet, tras las entrevistas realizadas a familias de la Fundación.

Para definir los objetivos estratégicos para el próximo año 2024, la cúpula directiva de la Fundación Síndrome de Dravet se reunió en el Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras (Creer) de Burgos. Durante esta reunión, la Fundación reforzó su enfoque en la investigación y planificó acciones para apoyar a las familias. Se destacó el progreso en el desarrollo de nuevos fármacos antiepilépticos y tratamientos génicos. Además, se presentó la planificación de eventos deportivos y una carrera nacional para aumentarla concienciación y recaudar fondos. Se presentaron resultados de encuestas y se abogó por mejoras en la transición de pacientes pediátricos a adultos y para brindar apoyo a cuidadores y familiares. También se mencionaron y organizaron eventos próximos, incluyendo la Conferencia Europea del Síndrome de Dravet en marzo de 2024 y el Encuentro de Familias.

Dando visibilidad a la enfermedad: RetoDravet



Reto Dravet 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
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.

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.

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).

Iniciativas y algunos de los últimos eventos deportivos de Reto Dravet



Reto Dravet abarca una gran cantidad de eventos deportivos y culturales, que van desde conciertos, carreras virtuales (en las que se puede participar con la adquisición del dorsal solidario), carreras presenciales, actuaciones de teatro, conciertos, quedadas ciclistas en diferentes puntos de la geografía española, torneos de padel, clases de baile activo, fiestas infantiles, mercadillos solidarios, concursos de dibujos, etc.

Queremos destacar que el 23 de junio, Día Internacional del Síndrome de Dravet, conseguimos desde hace varios años que numerosos edificios y monumentos emblemáticos de nuestro país se iluminen de morado por nuestra causa. El morado es el color de la epilepsia y de nuestra Fundación.

Otra acción innovadora es la campaña virtual “Dorsal Solidario” que tiene el objetivo de unir solidaridad y deporte para concienciar sobre el síndrome de Dravet e impulsar su investigación. El Dorsal Solidario se puede adquirir desde la página web de Reto Dravet, y con el que proponemos que puedas correr en tu propia ciudad. La creación del dorsal virtual nos ha permitido, desde que 2019 que comenzó la pandemia de COVID, cuando tuvimos que cancelar todos nuestros eventos por el confinamiento, poder recaudar fondos para invertir en actividades deportivas y culturales, seguir presente en redes sociales y que se creen grupos y quedadas para correr en su ciudad de residencia, promoviendo además el deporte y la vida saludable.

DORSAL SOLIDARIO DRAVET 2023



Hazte con tu dorsal solidario en: dorsal.retodravet.com



Además, nos enorgullece compartir que este año hemos sido galardonados por la Asociación Española del Medicamento Huérfano y Ultrahuérfano con el premio a la Mejor Labor de Divulgación, Difusión y Sensibilización sobre Enfermedades Raras. Este reconocimiento valida nuestro compromiso continuo con la concienciación y la difusión de información crucial sobre las enfermedades raras, destacando la importancia de nuestro trabajo en el ámbito de la divulgación. Este premio refleja el impacto positivo que hemos logrado en la comunidad y nos impulsa a seguir adelante en nuestra misión.

En España contamos con el apoyo de corredores y deportistas, bien conocidos en el mundo de los corredores en Twitter y otro deportista que ya ha realizado diferentes retos deportivos en favor de nuestra fundación y cuenta con un programa en la televisión cántabra en la que hemos podido participar con entrevistas en diferentes ocasiones, un voluntario que hizo un reto en bicicleta de 200km en un día... Este año, también hemos contado con el apoyo de Unicaja Baloncesto, que ha aportado una camiseta firmada por un jugador y entradas para las familias de nuestra fundación. Son numerosos los deportistas, artistas y gente popular que colaboran de forma altruista en la difusión, fotografiándose con nuestra camiseta morada de RetoDravet



Este año hemos contado también con innumerables apoyos de diferentes instituciones públicas que han realizado carreras, marchas y eventos en beneficio de la fundación síndrome de Dravet como pueden ser los ayuntamientos de Brenes, Renedo de Esgueva, Noaín, d'Antella, Colegio Sebastián Martín de Montehermoso, colegio Sagrado Corazón de Pamplona, CP Camilo Hernández en Coria... y el apoyo de trabajadores de entidades privadas como INECO, TRAM, KPMG, que han presentado diferentes proyectos a sus empresas para concursos benéficos.

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), esta edición de la Barbudo Skyrace, en maratones internacionales, así como nos hemos hecho visibles en otras provincias como Madrid (carreras y de pádel), Valencia (torneos de tenis y pádel), Bilbo, Vitoria-Gasteiz, Albacete (Sesiones de Spinning), La Rioja, Murcia, Barcelona, Navarra, etc

Desde 2012, hemos estado participando activamente en diversas carreras y eventos, y ahora buscamos expandir nuestro alcance. Nuestro deseo es alcanzar una mayor visibilidad y fomentar una mayor implicación social. Queremos ir más allá en nuestro compromiso, colaborando con la comunidad de manera más amplia y generando conciencia sobre la importancia de la causa que defendemos

Y, lo que es aún más significativo, el espíritu del deporte solidario se ha extendido a los más jóvenes, quienes han participado con entusiasmo en varios de los eventos que hemos organizado. La ilusión de los niños al sumarse a estas actividades deportivas solidarias añade un elemento especial a nuestra causa, destacando la importancia de inspirar y cultivar el compromiso social desde temprana edad.

