



SÍNDROME DE DRAVET
FUNDACIÓN

www.dravetfoundation.eu

MEMORIA DE ACTIVIDADES 2024



ÍNDICE

Qué es el Síndrome deDravet	3
Quiénes somos la Fundación Síndrome de Dravet.....	5
Proyectos y actuaciones realizadas en 2024 por la Fundación Síndrome de Dravet.....	7
Proyectos desarrollados o en marcha de carácter social.....	19
Dando visibilidad a la enfermedad: RetoDravet	23





Qué es el Síndrome de Dravet

El síndrome de Dravet es una enfermedad neurológica grave e incapacitante de origen genético, ya que aproximadamente el 90 por ciento de los pacientes afectados presenta una mutación en el gen *SCN1A*. El síndrome de Dravet también es conocido como Epilepsia Mioclónica Severa de la Infancia y fue descrito por primera vez en 1978 por la psiquiatra y epileptóloga francesa Charlotte Dravet.

Comienza a manifestarse entre los 4 y los 12 meses de vida, cuando aparecen las primeras crisis epilépticas, que en un primer momento pueden llegar a confundirse con crisis febriles, habituales en muchos niños. Pero, a diferencia de las crisis febriles, las crisis epilépticas asociadas al síndrome de Dravet suelen ser prolongadas y muy difíciles de controlar, pudiendo derivar en estatus epilépticos y requerir el ingreso hospitalario de los pacientes en la UCI. En edades más avanzadas, es frecuente la aparición de otros tipos de crisis, el retraso cognitivo se hace más evidente y aparecen otros trastornos neurológicos 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 de cada 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 alrededor de los 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 los 2.000.

El síndrome de Dravet es una enfermedad para la que actualmente no se conoce cura y que no solo es refractaria al tratamiento con los fármacos antiepilépticos disponibles actualmente, sino que alguno de estos puede producir además síntomas más severos y de difícil control. Así, se hace imprescindible un diagnóstico precoz que combine diagnóstico clínico y genético, este último a través de un test genético.



Uno de los síntomas más visibles en el síndrome de Dravet es la epilepsia, que se manifiesta a través de las diferentes crisis epilépticas que pueda padecer el paciente. Las crisis o ataques epilépticos son episodios de alteración de la función del cerebro en forma de hiperexcitabilidad neuronal. En la mayoría de los casos suelen tener una duración breve, menos de dos minutos, pero en otras ocasiones pueden ser prolongadas y requerir atención médica de urgencia. Inmediatamente después de una crisis epiléptica las neuronas afectadas pierden transitoriamente su función. Procesos febriles, una emoción, una pequeña excitación o un mínimo acaloramiento son algunos de los factores que pueden detonar dichas crisis. Por tal motivo, para los pacientes con síndrome de Dravet es muy complicado ir a jugar al parque, bañarse en una piscina, en la playa o simplemente jugar a la pelota. Por otro lado, se encuentran las crisis epilépticas que surgen sin una causa aparente, por lo que su vida y la del entorno familiar se ve ampliamente afectada y muy limitada.

Los pacientes con síndrome de Dravet son personas que requieren un apoyo y una atención constantes para mantener el desarrollo óptimo, trabajando el área motora, el lenguaje y la sociabilidad, lo que supone también un fuerte impacto económico en la familia, ya que muchas de este tipo de terapias no están cubiertas. Aunque cada afectado presenta su propio cuadro clínico, algunas características 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 en la coordinación motora, problemas en el habla, alteraciones cognitivas, problemas conductuales, características del espectro autista, etc.





Quiénes somos la Fundación Síndrome de Dravet



La Fundación Síndrome de Dravet nació el 31 de mayo de 2011. 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 de la infancia 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.

Nuestra organización tiene 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 necesarios para que hagan su trabajo, pero a su vez construyendo un modelo de negocio válido para la industria farmacéutica. Queremos dar apoyo a las familias en las máximas facetas posibles, y que se sientan acompañados en el difícil día a día.

Nuestro principal apoyo financiero procede de los donantes privados, tanto de personas particulares como de empresas. Los primeros organizando eventos, vendiendo lotería, merchandising, etc., y los segundos a través de donaciones y contribución en la financiación de proyectos que nos hacen la vida más fácil a las familias.



Tenemos:

Página web

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

Blog en RetoDravet, nuestra plataforma de deporte solidario

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

Tienda on-line de merchandising

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

Estamos presentes en las Redes sociales: Facebook con 87 mil seguidores, Instagram: fundaciondravet 7.190 seguidores, Twitter 2758 seguidores. Y con RetoDravet: Instagram @Retodravet 2.531 seguidores. Además, estamos en Youtube: @fundaciondravet 152 suscriptores y en el Podcast: Raras pero Reales: Explorando el Síndrome de Dravet y Otras Enfermedades Raras en la Radio UMH.





Proyectos y actuaciones realizadas en 2024 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 2024, la Fundación Síndrome de Dravet España firmó acuerdos de colaboración con varias organizaciones e instituciones.

El pasado 28 de octubre de 2024, firmamos un convenio con el **Consejo General de Colegios Oficiales de Enfermería de España**. La reunión, celebrada en Madrid, contó con la participación del presidente de la fundación, José Ángel Aibar; el secretario general del Consejo General de Enfermería, Diego Ayuso; y la coordinadora del Instituto Español de Investigación Enfermera, Guadalupe Fontán. El acuerdo tiene como objetivo principal colaborar en actividades de concienciación y divulgación del síndrome de Dravet y respaldar la demanda de enfermeros en los centros educativos. Este convenio refuerza el compromiso de la Fundación en mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias, con el apoyo crucial de las enfermeras en el ámbito escolar.

Además, logramos dar un paso histórico con la apertura de **nuestro propio laboratorio de investigación** en el **Parque Científico de la Universidad Miguel Hernández en Elche**. Este hito, posible gracias al apoyo de familias,

colaboradores y donantes, nos convirtió en una de las pocas organizaciones de pacientes que lidera su propia investigación.

El objetivo es avanzar en el conocimiento del síndrome de Dravet, desarrollar herramientas de acceso abierto para la comunidad científica y, en última instancia, encontrar tratamientos más efectivos e incluso una cura.

Durante el año, seguimos colaborando con la **Universidad de Valencia** en varios proyectos, uno de los cuales es el análisis de plasma sanguíneo de personas con síndrome de Dravet para detectar la presencia de micro ARN como posibles biomarcadores. Desarrollamos trabajos fin de grado y fin de máster en colaboración con la misma universidad, el Centro Europeo de Másteres y Postgrado y la Universidad Miguel Hernández.



En paralelo, lideramos un estudio donde llevamos a cabo un análisis de ARN en sangre total en colaboración con el **Hospital de la Santa Creu i Sant Pau**. En este proyecto analizamos la expresión transcriptómica (ARN) en sangre para mejorar nuestro conocimiento de la enfermedad. Este es un estudio innovador y el primero en el mundo que hace este tipo de análisis en personas con síndrome de Dravet. Unos meses más tarde llevamos a cabo un estudio cardiológico en pacientes con síndrome de Dravet. Aunque no se detectaron anomalías estructurales significativas, los resultados indicaron un alto riesgo de arritmias y SUDEP, lo que sugiere la posible necesidad de una monitorización cardíaca más cercana. Este estudio fue posible gracias a la participación de familias y pacientes durante la Reunión Anual de Familias 2024.

Además, colaboramos con **Neurosense**, un consorcio de investigadores que está desarrollando un equipo para detectar la muerte súbita en epilepsia de forma precoz, para así poder prevenir estos eventos desafortunadamente frecuentes en el síndrome de Dravet. Esta investigación se encuentra en sus etapas iniciales.

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.

En 2024 iniciamos la redacción de una guía de transición a la edad adulta, diseñada para proporcionar herramientas que faciliten no solo la transición hospitalaria, sino también la educativa, además de ofrecer apoyo psicosocial, legal y económico a los pacientes. Su desarrollo cuenta con la colaboración de neuropediatras, neurólogos, trabajadores sociales, abogados y cuidadores. Prevemos finalizarla en la primera mitad de 2025 y ponerla a disposición del público a lo largo del año.

Además, llevamos a cabo varios cuestionarios dirigidos a familias con el objetivo de comprender mejor distintos aspectos del síndrome de Dravet. Algunos de estos estudios fueron:

- Estudio sobre el uso de la telemedicina en encefalopatías epilépticas y del desarrollo.
- Estudio internacional sobre el impacto del riesgo de SUDEP (Muerte Súbita Inesperada en Epilepsia).

Y realizamos dos estudios cualitativos basados en entrevistas con cuidadores para analizar:

- El impacto de las olas de calor, en colaboración con el Hospital Vithas y la Universidad Rey Juan Carlos.
- Las fortalezas y debilidades de las familias de personas con síndrome de Dravet, en colaboración con la Universidad del País Vasco.



A nivel de investigación preclínica seguimos con el proyecto **"Kit de Investigación para el Síndrome de Dravet"** en el cual desarrollamos herramientas de acceso libre para facilitar la investigación básica. En concreto en el año 2024, hemos avanzado con la validación de un plásmido que codifica la proteína Nav 1.1 junto con la proteína fluorescente verde y un anticuerpo para detectar Nav 1.1. Estas herramientas son de especial interés porque actualmente no existen en comercio o son caras. El objetivo es publicarlas en acceso abierto para que cualquier investigador pueda tener acceso a ellas de forma fácil y con bajo coste.

Como parte de la difusión de este trabajo, el 13 de noviembre presentamos un póster sobre el Kit de Investigación para el Síndrome de Dravet en la **Jornada de San Alberto Magno de la Universidad Miguel Hernández de Elche**. En esta presentación, expusimos los avances en el desarrollo de herramientas como plásmidos, anticuerpos y modelos animales, que facilitarán la investigación del síndrome de Dravet y contribuirán al progreso científico en este campo.

Seguimos en la colaboración directa con la empresa **Aparito**, una empresa que tiene la capacidad de analizar videos a través su software Atom5 que utiliza inteligencia artificial y machine learning. En este proyecto se está co-creando una plataforma para el análisis de tareas específicas como caminar, comer o jugar con el objetivo de usarla en futuro para ensayos clínicos y poder así tener la capacidad de detectar no solo crisis epilépticas sino también cuantificar la evolución de otras comorbilidades.

También, participamos en una llamada a la **acción junto con la Alianza** para la Medicina Regenerativa, la Federación Europea de Pacientes de Cáncer y la Fundación Teletón para mejorar la propuesta de la Comisión Europea sobre la

evaluación clínica conjunta de terapias avanzadas sin retrasos en los tiempos de aprobación.

Y empezamos un programa de radio retransmitida por la radio de la **Universidad Miguel Hernández** y un podcast llamado **"Raras pero reales: Explorando el síndrome de Dravet"** donde se entrevistan expertos de varios temas desde médicos hasta profesionales de la industria para concienciar al público general y divulgar la realidad de nuestras familias.

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



Participamos en la **XVII conferencia EILAT** en Madrid, lideramos un simposio centrado en el síndrome de Dravet. Nuestra directora científica, Simona Giorgi, presentó terapias de precisión, y nuestro presidente, José Ángel Aibar, destacó la importancia de la participación de los pacientes en la investigación. El Dr. Álvaro Beltrán Corbellini y el profesor Stéphane Auvin discutieron retos en nuevas terapias y comorbilidades.



Los días 15 y 16 de mayo, participamos en la **European Conference on Rare Diseases (ECRD), organizada por Eurordis**, donde presentamos un póster titulado "A Tool for Dravet Syndrome-Associated Neuropsychiatric Comorbidities Evaluation (DANCE)". En este proyecto piloto, desarrollamos un cuestionario diseñado para detectar comorbilidades neuropsiquiátricas en el síndrome de Dravet.

Del 23 al 25 de mayo, asistimos a la **XLVI Reunión Anual de la SENEP**, la reunión anual de la **Sociedad Española de Neurología Pediátrica**. En este evento, contamos con un stand informativo y realizamos una presentación oral sobre el proyecto DANCE, destacando su importancia como herramienta de detección temprana de comorbilidades neuropsiquiátricas en pacientes con síndrome de Dravet.





Entre el 5 y el 7 de junio, participamos en **la EpiC2024, Epilepsy Conference en Lisboa**, donde presentamos los avances de un estudio de cribado in silico para activadores de Nav 1.1, un enfoque prometedor para el desarrollo de nuevas terapias dirigidas al síndrome de Dravet.

En septiembre, asistimos al **Congreso Europeo de Epilepsia 2024** en Roma, donde el síndrome de Dravet y las encefalopatías epilépticas y del desarrollo fueron temas clave de discusión. Entre los principales aprendizajes del evento, destacamos la importancia de abordar el SD en su conjunto, más allá de la epilepsia, así como la necesidad de una transición adecuada en la atención de los pacientes adultos. Se discutieron terapias innovadoras dirigidas a la causa de la enfermedad, el impacto de la inteligencia artificial en el diagnóstico y tratamiento, y la necesidad de fortalecer el apoyo a las familias.



Durante el congreso, presentamos dos pósteres sobre estudios cualitativos desarrollados en colaboración con distintas instituciones:

1. *"The impact of heatwaves on families of children with Dravet syndrome"*, un estudio sobre el impacto de las olas de calor en familias de personas con síndrome de Dravet, realizado junto a profesionales del *Hospital Vithas de Madrid* y de la *Universidad Rey Juan Carlos*.

2. *"Psychological impact and coping strategies in families with Dravet syndrome children"*, un análisis sobre las fortalezas y debilidades de las familias desde un enfoque psicológico, en colaboración con el grupo de investigación de la *Universidad del País Vasco*.



El congreso fue una oportunidad para intercambiar conocimientos con expertos, dialogar con la industria farmacéutica sobre accesibilidad a medicamentos y explorar nuevas iniciativas para mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

Asistimos al **VIII Congreso de Organizaciones de Pacientes**, donde se destacó la necesidad de profesionalizar las asociaciones y dar mayor protagonismo a los pacientes en el sistema sanitario. Se abordaron temas como la equidad en el acceso a tratamientos, la gestión de la cronicidad, la integración de servicios sociales en la atención médica y el impacto del cambio climático en la salud. Se discutieron avances tecnológicos, como la inteligencia artificial y la telefarmacia, y se resaltó la importancia de agilizar los tiempos de investigación y acceso a nuevos tratamientos.



Además, este año, nuestro presidente, José Ángel Aibar, participó en el **4º Simposio Internacional sobre la Transición**, un evento centrado en la transición de pacientes con epilepsias desde la pediatría a la atención adulta. Se debatieron programas de transición, acceso universal y la organización de la atención en adultos, destacando la importancia de abordar las comorbilidades cognitivas y psiquiátricas. Uno de los aspectos más relevantes fue la participación activa de pacientes y cuidadores en todas las discusiones.

En el mes de octubre, nuestra fundación tuvo el honor de participar en el **World Orphan Drug Congress**, celebrado en Barcelona. Este evento reúne a expertos internacionales en



medicamentos huérfanos, y en él se abordan temas clave relacionados con las enfermedades raras. Durante el congreso, contamos con un stand donde concienciamos sobre el síndrome de Dravet e informamos sobre las actividades de nuestra fundación, y, organizamos y moderamos un panel de discusión con expertos sobre cómo mejorar los ensayos clínicos para que tanto pacientes como profesionales sanitarios y empresas farmacéuticas estén satisfechos con sus resultados.

En diciembre, participamos en el **American Epilepsy Society Congress** en Los Ángeles, donde presentamos el póster titulado "Transcriptomic Analysis



of Peripheral Blood in People with Dravet Syndrome". En este trabajo, expusimos los resultados de un análisis de secuenciación de ARN en sangre extraída de personas con síndrome de Dravet durante la Reunión Anual de Familias 2024. Este estudio fue posible gracias a la participación de pacientes y familias, así como a la **colaboración con el Hospital de la Santa Creu i Sant Pau de Barcelona**.

Además, el 16 de diciembre participamos en una jornada de formación sobre evaluación de herramientas sanitarias organizada por la plataforma de pacientes en la **Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS)**. Esta formación fue seguida por la presentación del informe 2024 Observatorio de la Atención al Paciente (OAP) en la cual también participamos y donde se hizo hincapié en la importancia de mejorar la atención primaria.

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

En junio publicamos el estudio **"Navegando con el Síndrome de Dravet en España"** en la revista **Epilepsia Open**, en el que analizamos los desafíos en el diagnóstico, tratamiento y coordinación asistencial de esta enfermedad en España. Gracias a la participación de familias y profesionales sanitarios, identificamos que la edad media de diagnóstico es de 6 años y que el 70 % de los pacientes recibió inicialmente un diagnóstico incorrecto. También destacamos la falta de protocolos de derivación entre pediatras y especialistas, lo que retrasa el acceso a un diagnóstico preciso y a tratamientos adecuados.

Continuando con nuestro compromiso con la investigación, publicamos un nuevo estudio en la revista **Heliyon**: **"La Carga Social y Emocional del Síndrome de Dravet en los Cuidadores Españoles"**. Este trabajo profundiza en el impacto del síndrome de Dravet en la vida de los cuidadores, revelando que la mayoría ha



tenido que reducir su jornada laboral o dejar su empleo, subraya la falta de espacios de ocio adaptados y el difícil acceso a ayudas públicas, lo que añade una carga emocional y económica adicional a las familias.

Además, terminamos un estudio piloto sobre el desarrollo de un formulario para la detección de comorbilidades neuropsiquiátricas. Este proyecto, llamado **DANCE** por sus siglas en inglés, se llevó a cabo con profesionales sanitarios de Bélgica, Francia y España y consistió en una primera fase donde se diseñó un formulario capaz de detectar las comorbilidades neuropsiquiátricas típicas del síndrome de Dravet. Para su desarrollo, se realizaron reuniones de grupos focales con cuidadores y neurólogos. En una segunda fase, se reclutó un grupo reducido de cuidadores en los tres países involucrados y se analizaron los resultados para evaluar la utilidad del cuestionario.

Los resultados del estudio piloto, publicados en la revista **Epilepsy and Behavior**, mostraron que los dominios cognitivos, psiquiátricos y motores estaban significativamente afectados en los pacientes con síndrome de Dravet. Además, se observó una alta dependencia en el autocuidado, ya que ningún paciente era completamente independiente. Asimismo, se reportaron altos niveles de estrés entre los padres y dentro del entorno familiar, lo que generó dificultades en las relaciones y cambios significativos en la vida familiar, incluida la de los hermanos.

Otra de nuestras iniciativas durante el año 2024, fue llevar a cabo diferentes webinars científicos dirigidos tanto a familias como al público en general, abordando una amplia gama de temas:

Webinar	Fecha	Tema
Día mundial de las enfermedades raras	1 de marzo 2024	Fueron 2 ponencias de 15 minutos cada una, enfocadas a niños de 4º, 5º y 6º de primaria para aprender más sobre las enfermedades raras y la realidad de las personas que las padecen.
Fisioterapia en el S.D una guía para padres y cuidadores	5 de abril 2024	Fernando Piñango, fisioterapeuta, presentó estrategias avanzadas para tratar condiciones médicas complejas, destacando la personalización del tratamiento y su aplicación en la vida diaria.
Gestión de Comportamientos Desafiantes en el S.D.	26 de abril 2024	Abordó estrategias para manejar comportamientos inadaptados al entorno, ofreciendo técnicas prácticas para familias y cuidadores.
Ensayos clínicos presentación y datos sobre estudios farmacéuticos	9 de junio 2024	Débora Sayas explicó los aspectos clave de los ensayos clínicos, desde la recopilación hasta la interpretación de datos. Fue una oportunidad para aprender sobre el impacto de los ensayos clínicos en el desarrollo de tratamientos.
Herramientas emocionales: Estrategias para gestionar la ansiedad y el estrés	27 de junio 2024	La psicóloga Belén Rodríguez impartió un webinar en el que explicó las diferencias entre ansiedad y estrés, sus causas y síntomas, y presentó técnicas efectivas para manejar estas emociones. Las estrategias ofrecidas serán de gran utilidad para las familias de personas con síndrome de Dravet.



La salud mental en el adulto con epilepsia	18 de julio 2024	Dr. Carlos Peña abordó temas cruciales relacionados con los trastornos psiquiátricos más prevalentes en personas con epilepsia.
Terapia genética: Curando enfermedades a nivel genético	27 de septiembre 2024	El Dr. Rubén Hernández, exploró cómo la terapia génica está revolucionando la medicina. Explico su funcionamiento, se analizaron casos donde ha transformado tratamientos y se presentaron avances prometedores para el S.D.
Planeando el futuro de personas con S.D.	31 de octubre 2024	Valeria Herrera explicó recursos legales y herramientas como testamentos y fideicomisos para la planificación a largo plazo de las personas con S.D.
SUDEP: Un desafío en la Gestión de la Epilepsia	28 de noviembre 2024	La Dra. Laia Turón abordó la gran importancia del SUDEP, exponiendo los principales desafíos y avances en su prevención. Además, destacó cómo podemos contribuir a mejorar la calidad de vida de las personas con esta enfermedad rara.
Actualización del Congreso de la Sociedad Americana de Epilepsia	17 de diciembre 2024	José Ángel Aibar y Simona Giorgi compartieron las últimas actualizaciones del congreso, donde el síndrome de Dravet ocupó un lugar destacado en el debate.

Desde la Fundación, 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.

En julio, organizamos de manera virtual, en colaboración con la Universidad del País Vasco, el **Curso de Verano "Actualización en el Diagnóstico, Tratamiento y Manejo del Síndrome de Dravet"**. Este curso, con una validez académica de 30 horas, estuvo dirigido a pacientes, cuidadores, estudiantes y profesionales de la salud, ofreciendo un espacio de aprendizaje y actualización sobre la enfermedad.

A lo largo de varias sesiones, expertos abordaron temas clave como el diagnóstico clínico y genético, los tratamientos actuales y emergentes, y el impacto del enfoque multidisciplinar en la calidad de vida de los pacientes. También se destacó el papel fundamental de las organizaciones de pacientes en el apoyo a las familias y en el avance de la investigación.

Este curso no solo permitió ampliar conocimientos y habilidades profesionales, sino que también brindó una oportunidad única para dar mayor visibilidad al síndrome de Dravet y fortalecer la colaboración con la comunidad científica y médica. Además, obtuvo el **aval científico de la SENEP**, la sociedad española de neurología pediátrica.

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:



- El **Grupo Europeo de Trabajo en Terapias Avanzadas para el Síndrome de Dravet (EDSAT)**, coordinado por nuestra fundación, sigue avanzando en la investigación con reuniones clave que reúnen a expertos de toda Europa.
 - **Modelos 3D de asembloides humanos:** Clara Zourray (University College London) presentó un innovador modelo 3D desarrollado a partir de células de pacientes, permitiendo estudiar el canal iónico Nav 1.1 y sus alteraciones en el síndrome de Dravet.
 - **Mecanismos moleculares y modelos animales:** La Dra. Ulrike Hedrich (Universidad de Tübingen) expuso su investigación con modelos de ratón transgénicos, explorando cómo las variantes genéticas afectan los canales iónicos neuronales, fundamentales en epilepsia y migraña.
 - **Terapia génica y predicción de SUDEP:** El Dr. Yosuke Niibori (Universidad de Toronto) presentó avances en terapia génica con promotores específicos para neuronas GABAérgicas y un modelo de inteligencia artificial para predecir la muerte súbita en epilepsia (SUDEP).
 - **Cell Painting y nuevos enfoques terapéuticos:** En la última reunión del año, el Dr. Jordi Carreras-Puigvert (Universidad de Uppsala) introdujo la técnica de **cell painting**, una herramienta innovadora para identificar fármacos y evaluar sus efectos en el síndrome de Dravet.

Estas reuniones han sido clave para definir nuevas estrategias de investigación y fortalecer colaboraciones, con el objetivo de desarrollar terapias más eficaces y mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

- **European Dravet Syndrome Conference 2024:**

Un evento que reunió a pacientes, familias, investigadores, profesionales sanitarios y representantes de la industria farmacéutica con un objetivo común: avanzar en el conocimiento y tratamiento del síndrome de Dravet.

Durante dos días, contamos con la participación de expertos internacionales que abordaron desde nuevas terapias en desarrollo y el papel de la inteligencia artificial en el diagnóstico, hasta estrategias para mejorar la calidad de vida de los pacientes. También se debatieron temas clave como la evolución de la enfermedad en la edad adulta y los desafíos regulatorios en el desarrollo de terapias avanzadas.



El intercambio de ideas, la colaboración entre especialistas y el compromiso de todos los asistentes nos acercan a un futuro en el que el síndrome de Dravet sea una enfermedad cada vez más manejable y, ojalá, curable. Gracias a todos los que hicieron posible este evento y seguimos trabajando, juntos, por un mañana lleno de esperanza.

- **Reunión Anual de Familias 2024:**

Un año más, pudimos reunir a las familias que forman parte de nuestra Fundación en Madrid para compartir experiencias, aprender de expertos y conocer los avances en la investigación del síndrome de Dravet. La jornada estuvo marcada por la emoción, el conocimiento y la unión de una comunidad comprometida con la mejora de la calidad de vida de los pacientes.

Desde presentaciones sobre los últimos estudios científicos y nuevas terapias hasta charlas sobre el manejo del síndrome y el apoyo social, la reunión ofreció un espacio de aprendizaje y conexión. Se abordaron temas clave como la evolución de la enfermedad en la edad adulta, el impacto en la conducta, la importancia de la educación afectivo-sexual y los procedimientos legales para la dependencia y discapacidad.

Además, la entrega de los **Premios Dravet 2024** reconoció la labor de investigadores, familias y empresas que trabajan incansablemente por esta causa. Mientras tanto, los más pequeños disfrutaron de actividades organizadas por voluntarios, en un ambiente lleno de alegría y compañerismo.



Fundación Síndrome de Dravet

16 de abril de 2024 · 🌐

...

Justo hace un mes celebramos de manera espectacular un año más nuestra Reunión Anual de Familias. 💜 Conoce y aprende todo lo que se habló en ella. 🙌🙌🙌



DRAVETFOUNDATION.EU

Unidos por la esperanza en la Reunión Anual de Familias 2024

La Reunión Anual de Familias 2024 fue un éxito rotundo en Madrid, con familias, profesionales...



Proyectos desarrollados o en marcha de carácter social

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

- **Apoyo integral a personas con síndrome de Dravet y sus familias:**

Este programa brinda información, asesoramiento y orientación a las familias. En 2024, se atendió a un total de 42 personas beneficiarias, con un total de 53 intervenciones a lo largo del año. Las consultas estuvieron principalmente relacionadas con la solicitud inicial de dependencia y discapacidad, revisiones de ambos procedimientos, opciones de escolarización para personas con síndrome de Dravet, la prestación económica CUME (por cuidado de menores con cáncer u otra enfermedad grave) y medidas de apoyo a la capacidad jurídica. Todas estas consultas fueron resueltas en un plazo máximo de dos días hábiles. Además, el 7% de las solicitudes fueron derivadas a los servicios jurídicos por tratarse de cuestiones relacionadas con herencias y testamentos.

- **Apoyo Psicosocial:**

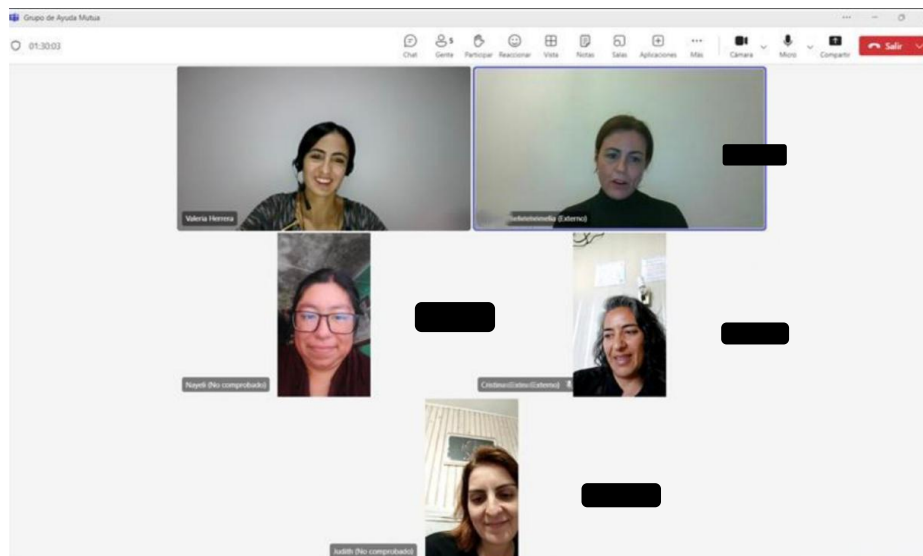
Este proyecto brinda atención personalizada a las familias a través de una neuropsicóloga voluntaria y la trabajadora social, ofreciendo seguimiento continuo y derivaciones a recursos especializados cuando es necesario.

Además, se llevaron a cabo Grupos de Ayuda Mutua en formato telemático con sesiones quincenales, en los que participaron regularmente 10 personas. El 100% de los asistentes reportó mejoras en la gestión emocional y destacó el valor del grupo como un espacio de apoyo fundamental.

Grupo de Ayuda Mutua Dravet	
Nombre de la Sesión	Fecha
1ª Conociéndonos	22/05/2024
2ª Proceso Aceptación	05/06/2024
4ª Cómo Relacionarme con la Incertidumbre	03/07/2024
5ª Sentimiento Culpa	17/07/2024
6ª Identificando el Sentimiento Culpa	31/07/2024
7ª Detección Problemas Cotidianos	28/08/2024
8ª Trastornos del Sueño	11/09/2024



9ª Rol de Cuidador	25/09/2024
10ª Estimulación en el Entorno de una persona con SD	09/10/2024
	23/10/2024
11ª Técnicas de Relajación	06/11/2024
12ª Nuestras Necesidades Son...	20/11/2024
13ª Recomendaciones navideñas	04/12/2024
14ª Recomendaciones navideñas y cierre de año	18/12/2024



- **Ocio inclusivo:** El Proyecto Ocio Inclusivo busca mejorar la calidad de vida de las personas con síndrome de Dravet y sus familias mediante actividades recreativas adaptadas. Estas actividades fomentan el desarrollo social y emocional, la inclusión y fortalecen los lazos familiares, promoviendo la confianza, autonomía y el bienestar integral de los participantes.

El proyecto se organiza en cinco fases: selección de actividades, difusión a través de los canales oficiales, inscripción y confirmación por correo electrónico, ejecución en entornos seguros y evaluación mediante encuestas para mejorar continuamente.

En 2024, se realizaron las siguientes 5 actividades:

- Terapia Asistida con Leones Marinos (19 de junio, Parque de Conservación de Animales Río Safari, Elche - Alicante).





- Paddle Surf Adaptado (27 de julio, Playa El Campello, Alicante).
- Taller: "Una Tarde en Japón" (15 de noviembre, Sevilla).
- Terapia Asistida con Perros (22 de noviembre, Biblioteca Pablo Neruda, Madrid).
- Visita al Palacio Real de Aranjuez (15 de diciembre).
- Para enero de 2025, se programaron 2 actividades más:
 - o Visita Expojove (4 de enero de 2025).
 - o Visita: "Un Cuento de Navidad" (4 de enero de 2025, Pabellón de la Navegación, Sevilla).

Además, se coordinó una intervención asistida con perros en Cataluña para 3 pacientes desde septiembre de 2024 hasta junio de 2025, con un feedback muy positivo por parte de las familias.

El proyecto ha beneficiado directamente a 26 personas con síndrome de Dravet y a sus familias de forma indirecta. Según la encuesta anual de la Fundación, el 100% de los participantes se mostraron muy satisfechos con la experiencia, reflejando el impacto positivo de esta iniciativa.



• Fondo de solidaridad 2024:

Lanzamos la 6ª convocatoria de ayudas para apoyar a las familias con hijos afectados por este síndrome. Dado que los pacientes requieren tratamientos y servicios adicionales que no siempre cubre el sistema sanitario, la Fundación ofreció una ayuda económica de 200€ por familia. El objetivo era aliviar los gastos relacionados con técnicas sanitarias, rehabilitación, apoyo psicológico, desplazamientos y otros recursos necesarios, como el ocio inclusivo. Un total de 32 familias fueron beneficiarias de esta ayuda.



El nivel de satisfacción de las familias fue muy alto, con una valoración promedio de 9,6 según el cuestionario anual. Estos resultados reflejan la efectividad del Fondo de Solidaridad en mejorar la calidad de vida de las personas con síndrome de Dravet y sus familias, proporcionando apoyo esencial para cubrir necesidades urgentes y no cubiertas por el sistema sanitario.

• **Respiros familiares:**

El Proyecto tiene como objetivo proporcionar un descanso a las familias de personas con este síndrome, garantizando al mismo tiempo el bienestar y la seguridad de los pacientes, quienes quedan bajo el cuidado de profesionales especializados.

Mientras tanto, padres y hermanos pueden disfrutar de actividades exclusivas pensadas para ellos. Incluye la planificación de actividades adaptadas y un seguimiento posterior para evaluar la experiencia y recoger sugerencias.

La programación de los respiros familiares se organiza en fines de semana. Las jornadas comienzan con el desayuno y continúan con actividades adaptadas, seguidas de comidas en grupo y momentos de descanso. La estancia finaliza con una evaluación del proyecto y una comida de despedida.

Durante 2024, se organizaron dos respiros familiares: uno en el Centro CREER de Burgos del 20 al 22 de septiembre y otro en Benicàssim del 4 al 6 de octubre. En total, el proyecto benefició a 68 personas pertenecientes a 20 familias. Según la encuesta anual, el 100% de los participantes se mostraron muy satisfechos con la experiencia, destacando la importancia de este respiro tanto para los pacientes como para sus familias.



• **Cuídate por horas:**

Ofrecemos 6 horas anuales de atención especializada por familia para el cuidado de personas con síndrome de Dravet. Este servicio busca aliviar la carga emocional y física de los padres, quienes a menudo deben relegar sus propias necesidades para atender a sus hijos. La Fundación ha establecido un acuerdo con la empresa Aiudo, especializada en asistencia a personas dependientes, lo que garantiza cuidados profesionales y cobertura a nivel nacional.

En 2024, la Fundación recibió 17 solicitudes para este servicio, de las cuales 13 fueron atendidas con éxito. Las 4 restantes no pudieron gestionarse: 2 familias cancelaron por motivos de salud y 2 por inconvenientes con las profesionales de Aiudo. Las familias valoraron el servicio con una satisfacción promedio de 9,4, destacando la importancia de esta iniciativa para mejorar el bienestar familiar.



Dando visibilidad a la enfermedad: RetoDravet

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 RetoDravet 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).

El 19 de mayo, nuestra fundación llevó a cabo la I Carrera RetoDravet, un evento solidario que reunió a 500 corredores en el barrio de Hortaleza, Madrid, con el objetivo de concienciar y recaudar fondos para la investigación del síndrome de Dravet. La carrera contó con diferentes pruebas para adaptarse a todos los públicos, incluyendo carreras infantiles y dos distancias para adultos: 5K y 10K, permitiendo así la participación tanto de corredores experimentados como de aquellos que quisieron sumarse a la causa de manera más accesible.

Gracias a la gran acogida del evento y al apoyo de los participantes, voluntarios y patrocinadores, logramos un impacto significativo tanto en la visibilidad del síndrome de Dravet como en la financiación de proyectos de investigación. La recaudación obtenida contribuyó directamente al desarrollo de tratamientos que mejoren la calidad de





vida de los niños afectados y sus familias. Con esta primera edición, la Carrera RetoDravet se ha consolidado como una cita imprescindible dentro de nuestro compromiso con la investigación y la sensibilización social, con la esperanza de seguir sumando corredores y apoyo en futuras ediciones.

Participamos en iniciativas culturales y eventos deportivos con RetoDravet.

RetoDravet 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 pádel, clases de baile activo, fiestas infantiles, mercadillos solidarios, concursos de dibujos, etc.

Durante el 2024 asistimos a los siguientes eventos:

Mercadillo Solidario Navideño Coria	28-dic-2024	Extremadura
Mercadillo solidario Indra	21-dic-24	Madrid
Visita al Palacio Real de Aranjuez (Ocio Inclusivo)	15-dic-24	Madrid
Torneo de Pádel - La Masó	14-dic-24	Madrid
Mercadillo Solidario Navideño Elche	14-dic-24	Valencia
Mercadillo Solidario Navideño Madrid	14-dic-24	Madrid
Mercadillo Solidario Navideño Zaragoza	14-dic-24	Aragón
Mercado Navideño Ciudad de las Artes y las Ciencias	14-dic-24	Valencia
IV Semana de la Accesibilidad de Rende - Reunión Presidente	02-dic-24	Madrid
Mercadillo Solidario de Epila, Zaragoza	01-dic-24	Aragón
XIII Mercadillo de	01-dic-24	La Rioja



Sorzano		
Participación en la Feria de Entidades de Elche	30-nov-24	Valencia
Ruta Solidaria 4x4 a favor del Síndrome de Dravet	23-nov-24	Aragón
Sesión de Terapia Asistida con Perros	22-nov-24	Madrid
Estreno: "La Vida en una gota"	22-nov-24	Madrid
San Lorenzo Ballooning Show 2024	21-nov-24	Madrid
X edición Tú Eliges de INECO	21-nov-24	Madrid
Fiesta Solidaria Infantil en Sevilla	17-nov-24	Andalucía
I Desfile de Moda "Vestigios de Extremadura"	16-nov-24	Extremadura
II Gala Benéfica por el Síndrome de Dravet, en Coria	15-nov-24	Extremadura
Una tarde en Japón	15-nov-24	Andalucía
XVI Jornada de San Alberto Magno UMH	13-nov-24	Valencia
Paisajes por las provincias	10-nov-24	Castilla y León
Mercadillo Solidario de Artesanía a favor de la Fundación Síndrome de Dravet	09-nov-24	Aragón
Campaña solidaria de Flores de Pascua en Coria	07-nov-24	Extremadura
Remando Juntos hacia el Futuro en el Creer	01-nov-24	Castilla y León
Muévete Sevilla	27-oct-24	Andalucía



Media Maratón de Valencia	27-oct-24	Valencia
I Edición de la Feria de la Salud de Plasencia	26-oct-24	Extremadura
Recaudación Escuela Profesional Dual de Coria	25-oct-24	Extremadura
Celebración Cierre de Proyecto Aprendizaje Servicio	25-oct-24	Castilla la Mancha
World Orphan Drugs Congress	23-oct-24	Cataluña