



# Diagnóstico, tratamiento y manejo del síndrome de Dravet



Diagnóstico, tratamiento y manejo  
del Síndrome de Dravet

20.Jul - 22.Jul 2022

Cod. 015-22

**Mod.:**  
Streaming

**Edition**  
2022

**Activity type**  
Summer course

**Date**  
20.Jul - 22.Jul 2022

**Location**  
Live online

**Languages**  
Spanish

**Academic Validity**  
30 hours

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

**Organising Committee**



## Description

El síndrome de Dravet (SD) es una enfermedad neurológica grave e incapacitante de origen genético. Con una incidencia de 1 entre 16.000 nacimientos, el SD se encuadra en el grupo de enfermedades poco frecuentes (1/2.000). En España se estima que debe haber alrededor de 450-500 pacientes correctamente diagnosticados con SD. Sin embargo, los datos de prevalencia de la enfermedad sugieren que este número debe ser superior a los 1.500.

Uno de los síntomas más visibles en el SD es la epilepsia, la cual comienza a manifestarse en el primer año de vida. Las crisis epilépticas iniciales en el SD suelen ser prolongadas y difíciles de controlar, derivando en estados epilépticos y requiriendo el ingreso de los pacientes en las UCIs. En edades más avanzadas el retraso cognitivo se hace evidente y aparecen otros trastornos neurológicos y alteraciones graves de la conducta. Entre el 15 y el 20 % de las personas con SD fallece prematuramente a causa de la enfermedad.

En España existen actualmente ocho Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud en epilepsia refractaria, donde se podría encuadrar el SD. Sin embargo, el SD es mucho más que una epilepsia, y su abordaje ha de ir más allá de tratar solo las crisis epilépticas. El SD debe ser manejado desde un punto de vista multidisciplinar, involucrando a profesionales sanitarios de diferentes áreas. Por tanto, no existe ningún centro completamente preparado para la complejidad y multidisciplinariedad que implica el manejo y tratamiento del SD.

Este Curso de Verano plantea aspectos esenciales para el correcto abordaje del SD: (1) Descripción de los signos y síntomas del SD y epilepsias relacionadas que pueden facilitar un diagnóstico clínico y genético, (2) Discusión sobre las opciones de tratamiento emergentes para el SD en el contexto del paradigma de tratamiento actual, y (3) Descripción del papel del equipo multidisciplinar en el manejo de los pacientes con SD.

## Objectives

Introducir al alumnado en el conocimiento de una enfermedad que, por su condición de poco frecuente, difícilmente estudiarán durante sus años de entrenamiento como futuros médicos.

Adelantarse a la educación que recibirán durante futuras residencias formativas en centros y unidades docentes acreditadas para la adquisición de competencias profesionales propias de su especialidad.

Introducir o ampliar los conocimientos del alumnado profesional acerca de una enfermedad severa infradiagnosticada y no siempre bien atendida.

Generar el interés del alumnado por trabajar en un futuro con un grupo de pacientes y familias que necesita de profesionales preparados que le proporcione todos los cuidados a su alcance.

Generar a su vez el interés del alumnado por investigar en SD.

## Course specific contributors



# Program

## 20-07-2022

16:00 - 16:15	“Registro” Presentation by the Director of the activity <b>José Ángel Aibar Moreno</b>   Fundación Síndrome de Dravet - Presidente
16:15 - 17:00	“Signos y síntomas del SD. Diagnóstico diferencial con respecto a otras epilepsias relacionadas.” <b>Susana Boronat</b>   Hospital de la Santa Creu i Sant Pau - Directora del Servicio de Pediatría
17:00 - 17:45	“Diagnóstico genético del SD y epilepsias relacionadas” <b>Susana Boronat</b>   Hospital de la Santa Creu i Sant Pau - Directora del Servicio de Pediatría
17:45 - 18:15	Break
18:15 - 19:00	“Retos clínicos a la hora de realizar un diagnóstico” <b>Susana Boronat</b>   Hospital de la Santa Creu i Sant Pau - Directora del Servicio de Pediatría
19:00 - 19:10	Synthesis

## 21-07-2022

16:00 - 16:05	Presentation by the Director of the activity <b>José Ángel Aibar Moreno</b>   Fundación Síndrome de Dravet - Presidente
16:05 - 16:50	“Enfoques actuales en el tratamiento del SD” <b>Vicente Villanueva Haba</b>   Hospital Universitario y Politécnico La Fe - Jefe de la Unidad de Epilepsia Refractaria y del Programa de Cirugía de Epilepsia
16:50 - 17:35	“Datos más recientes sobre la eficacia y seguridad de nuevos fármacos. Terapias avanzadas en investigación para SD y papel del paciente en el desarrollo de nuevos tratamientos.” <b>Patricia Smeyers Durá</b>   Hospital Universitario y Politécnico La Fe - Neuropediatra de la Unidad de Epilepsia Refractaria <b>José Ángel Aibar Moreno</b>   Fundación Síndrome de Dravet - Presidente
17:35 - 18:05	Break
18:05 - 18:50	“Desafíos clínicos y tratamiento de emergencia” <b>Patricia Smeyers Durá</b>   Hospital Universitario y Politécnico La Fe - Neuropediatra de la Unidad de Epilepsia Refractaria
18:50 - 19:00	Synthesis

**22-07-2022**

15:30 - 15:35	Presentation by the Director of the activity <b>José Ángel Aibar Moreno</b>   Fundación Síndrome de Dravet - Presidente
15:35 - 16:20	“Impacto del enfoque de equipo multidisciplinar en la calidad de vida y bienestar del paciente y su familia” <b>Carla Bonafé Canet</b>   Fundación Síndrome de Dravet - Neuropsicóloga
16:20 - 16:40	“El papel de las organizaciones de pacientes en el apoyo a las familias” <b>José Ángel Aibar Moreno</b>   Fundación Síndrome de Dravet - Presidente
16:40 - 17:10	Break
17:10 - 17:55	“Función de los miembros del equipo central y otros profesionales” <b>Eulàlia Turón Viñas</b>   Hospital de la Santa Creu i Sant Pau - Coordinadora Unidad de Neuropediatría
17:55 - 18:05	Synthesis
18:05 - 18:15	Closing session <b>José Ángel Aibar Moreno</b>   Fundación Síndrome de Dravet - Presidente

## Directed by



### **Elena Cardenal Muñoz**

Dravet Syndrome Foundation Spain, Directora Científica

---

Elena Cardenal Biologia Molekularrean eta Biomedikuntzan doktorea da. Urte askoz Espainian eta Suizan zientzilari lanean aritu da. Azken urtetan, Elenaren karrera kudeaketa eta komunikazio zientifiko aldera jo du, Life Sciences Switzerland (LS2) erakunderako zientzia-zuzendari lanetan, baita erakunde zientifiko anitzetan sare sozialen editore eta kudeatzaile lanetan ere. Gaur egun, Elena Dravet Syndrome Fundazioko Ikerketa Zuzendaria da, gaixo erakunde honek martxan jarritako zientzia eta medikuntza jarduera guztien plangintza, antolakuntza, sustapena eta zuzendaritzaz arduratuz.



### **José Ángel Aibar Moreno**

Fundación Síndrome de Dravet

---

Jose Ángel Aibar has an international background in both electronics and aerospace engineering, and holds a management position in a leading technology company. One of his children has Dravet syndrome, which gave him the motivation to become involved with the Dravet Syndrome Foundation Spain, where he serves as president and chief executive officer since June 2018.

## Teachers



### **Carla Bonafé Canet**

---

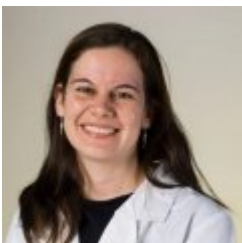
Carla is a Psychology graduate by Universidad de Valencia. Plus, later, she studies two psychology master, learning child and clinic neuropsychology in the Superior Psychological Study Institute (ISEP). Her professional and before career has always been related to intellectual and developmental discapacities, being a volunteer in different entities and carrying out a variety of programs aiming at making disabled people's lives better, such as: leisure and independent living programs, educational reinforcement, bullying and addiction prevention programs and labor formation on protected work programs in the ecologic agriculture area.



### **Susana Boronat**

---

Susana Boronat MD, PhD, was trained as a pediatric neurologist in Vall d'Hebron hospital, in Barcelona, where later she did most of her neuropediatric clinic work, specializing herself in dysmorphic syndroms and genetic based neurologic illnesses. She undertook her PhD on type 1 Chiari malformation at the Universitat Autònoma de Barcelona. From 2011 to 2013 she carried out a clinic investigation fellowship in Massachusetts General Hospital, in Boston, at the children epilepsy and tuberous sclerosis department, directed by Dr. Elisabeth Thiele, and completed her education in research, neurogenetics and dysmorphology in Harvard University. From 2016 to 2018, she worked as a clinic geneticist at the Vall d'Hebron hospital Genetics Unit. Since 2018 she is the pediatric director of la Santa Creu i Sant Pau hospital in Barcelona. She keeps working as a neuropediatricist and clinic geneticist, focusing on genetic based epilepsy.

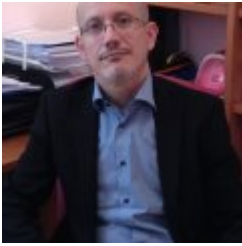


### **Eulàlia Turón Viñas**

---

EDUCATIONAL BACKGROUND Degree: Medicine and Surgery from the University of Barcelona (UB) (1996-2002). Specialist degree: Pediatrics and its specific areas. Hospital Sant Pau (2003-2007). Master in Neuropediatrics by the University of Barcelona. Sant Joan de Déu Hospital (2008-2010). Doctorate in the Pediatrics, Obstetrics and Preventive Medicine and Public Health program at the Universitat Autònoma de Barcelona (UAB) September 2020. Epilepsy Fellowship at Hospital del Mar (2020 - 2021)

PROFESSIONAL EXPERIENCE Pediatrician specialized in Neuropediatrics and Pediatric Critical Care. Management of pediatric neurocritical patient. Coordinator of the Neuropediatrics Unit at Hospital Sant Pau. Coordinator of the Epilepsy Unit's pediatrics section at Hospital del Mar - Hospital Sant Pau Associate Professor of the Degree of Medicine of the UAB, of the Master of Neuropsychology of the UAB - Hospital Sant Pau and of the Master of Pediatric Nursing of the UB - Hospital Bellvitge.



### **Vicente Villanueva Haba**

---

Vicente Villanueva MD, PhD, is a neurologist in Hospital La Fe, Valencia, since 2004. Since 2005 he also works at the La Fe Multidisciplinary Epilepsy Unit, where he is Head of the Refractory Epilepsy Unit and Epilepsy Surgery Programme. He serves as a representative of the European Reference Network Epi-CARE and is a member of the ILAE Intellectual Disability Task Force. He is an Associate Professor of Neurology at the Univ. of Valencia since 2017. Dr Villanueva undertook his training at Fundación Jiménez Díaz in Madrid (ES), Epilepsy Center of Univ. of Alabama (US), Epilepsy Center of New York Univ. (US) and Hôpital Saint-Vincent de Paul in Paris (FR). His current research interests include refractory epilepsy, video-EEG monitoring, and epilepsy clinical trials and surgery. Vicente is a member of the EEG board and the Epilepsy Guidelines Board of the Spanish Neurological Society, which awarded him in 2014 with the Scientific Prize in epilepsy and author of more than 100 articles about epilepsy.



### **Patricia Smeyers Durá**

---

Dr. Patricia Smeyers is a Child Neurologist at of Hospital Univ. y Politécnico La Fe in Valencia, being the head of the pediatric section of the Multidisciplinary Functional Unit CESUR of Refractory Epilepsy and Epilepsy Surgery. PhD in Medical Genetics and awarded with the Extraordinary Prize by the University of Valencia for her Doctoral Thesis on Clinical Molecular Genetics of Friedreich's Ataxia, contributing to the isolation of the responsible gene. Neurology, Pediatrics and Clinical Neurophysiology specialist, she made training stays in epilepsy at King's College Hospital in London (UK) and at the University of Göteborg (SE). With a Childcare degree and a Clinic Neuropsychology PhD. In addition to her dedication to a lot of scientific activities of interest in the field of refractory epilepsies of genetic origin, her social involvement stands out with the publication of children's stories to understand epilepsy, a work awarded in 2011 by the Spanish Society of Neurology (SEN).

# Registration fees

LIVE ONLINE	UNTIL 20-07-2022
General	10,00 EUR
<a href="#">Health, a commitment with people</a>	2,50 EUR
<a href="#">INVITED OSAKIDETZA</a>	0 EUR



# Place

## Live online

Live online