



# Diagnóstico, tratamiento y manejo del síndrome de Dravet



**Uzt. 07 - Uzt. 09 2021**

**Kod. 009-21**

**Mod.:**

Online zuzenean

**Edizioa**

2021

**Jarduera mota**

Uda Ikastaroa

**Data**

Uzt. 07 - Uzt. 09 2021

**Kokalekua**

Online zuzenean

**Hizkuntzak**

Gaztelera

**Balio akademikoa**

30 ordu

**Antolakuntza Batzordea**

Fundación  
BBVA



# Azalpena

Matrikula doakoa da, Dravet Sindromea Fundazioaren babesari esker.

Dravet Sindromea (DS), Haurtzaroko Epilepsia Miokloniko Larri bezala ere ezaguna, gaixotasun neurologiko gogor eta ezgaitagarria da, eragile genetikoduna. Gaixoen %80-%90 inguruk SCN1A genean mutazio bat aurkezten dute. 16.000 jaiotzetik bat afektatuz, DS gaixotasun arraro gisa katalogatzen da (1/2.500). Espainian 450-500 gaixo inguru daude ondo diagnostikatuta DS-kin. Hala ere, gaixotasunaren prebalentzia datuek zenbaki hau 1.500 baino handiagoa izan beharko lukeela diote.

DS-ren síntoma ikusgaietako bat epilepsia da, gaixoaren bizitzaren 4-12 hilabetetan hasten dena. Hasiera batean, krisi epileptikoak krisi sukartsuekin nahas daitezke, haur askok jasatutakoak. Baina, krisi sukartsuak ez bezala, DS-dunen hasierako krisiak luzeak eta kontrolatzen zailak izan ohi dira, egoera epileptikoetan bukatu eta gaixoen ZIU ospitaleratzea ekarriz. Haurra handitzean, veste mota batzuetako krisien azaleraztea ohikoa da, atzerapen kognitiboa nabaria egiten da eta beste arazo neurologiko eta jokabidearen aldaketa latzak agertzen hasten dira. DS-dun gaixoen %15-20 inguru gaixotasuna dela eta hiltzen dira.

Gaur egun, Espainiako Osasun Zerbitzu 8 epilepsia errefraktarioko (non DS barnean sartzen da) erreferentzia gune, Zerbitzu eta Unitate daude. Hala ere, DS epilepsia soila baino askoz gehiago da, eta bere ikerketak krisi epileptikoak bakarrik tratatzea baino gehiago barneratu behar du; DS-a jakintza alor anitzeko ikuspuntutik jorratu behar da, alor desberdineko osasun profesionalen parte hartzearekin. Beraz, DS-ren tratamendu eta maneiorako guztiz prestatuta dagoen gunerik ez dago. Gainera, DSF-ko azken datuen arabera, Euskadi da Espainiako autonomia erkidegoetatik DS infradiagnostiko tasa altuena duena, gaixo helduen taldean batez ere.

‘Dravet Sindromearen diagnostiko, tratamendu eta burubidea’ ikastaroa, osasun eta bizitzaren alorreko ikasle eta profesionalei zuzendua batez ere, Dravet Sindrome Fundazioak antolatzen duena, DS-ren burubide zuzenerako funtsezko alderdiak planteatzen ditu: (1) DS eta erlazionatutako epilepsien zeinu eta sintomen azalpena, diagnosi kliniko eta genetikoa erraz dezakeena, (2) Gaur eguneko tratamendu paradigmekin DS-rako tratamendu berrien aukerei buruzko eztabaida, eta (3) alor anitzeko taldeen zereginak DS-dun gaixoen burubidean.

## Helburuak

Ikasleei gaixotasun arraro bati buruz irakatsi, beraien ibilbide akademikoan etorkizuneko medikuak izateko prestatzen ikasiko ez dutena.

Ikasle hauek etorkizunean beraien espezialitateko kompetentzia profesionalak lortzeko akreditutako ikasketa gune eta unitateetan egiten duten erresidentziei aurrerapena egin.

Gaixotasun gogor infradiagnostikatuko eta gehienetan gaizki jorratutako ikasle profesionalen jakintzak hasi edo handitu.

Ikaslegoaren jakin mina piztu etorkizunean eskura duten eta ondo prestatutako profesionalak behar dituzten gaixo eta famili talde batekin lan egiteko.

DS-a ikertzeko jakin mina piztu ikaslegoan.

# Programa

## 2021-07-07

16:00 - 16:05	“Registro”Jardueraren zuzendaritzaren aurkezpena <b>Elena Cardenal Muñoz</b> Fundación Síndrome de Dravet - Directora Científica FSD
16:05 - 16:10	Inaugurazio instituzionala <b>José Ángel Aibar Moreno</b> Fundación Síndrome de Dravet - Presidente FSD
16:10 - 16:55	“Signos y síntomas del SD. Diagnóstico diferencial con respeto a otras epilepsias relacionadas “ <b>Susana Boronat</b> Hospital de la Santa Creu i Sant Pau - Directora del Servicio de Pediatría
16:55 - 17:15	Atsedena
17:15 - 18:00	“Diagnóstico genético del SD y epilepsias relacionadas“ <b>Susana Boronat</b> Hospital de la Santa Creu i Sant Pau - Directora del Servicio de Pediatría
18:00 - 18:10	Atsedena
18:10 - 18:50	“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
18:50 - 19:00	Sintesia

## 2021-07-08

16:00 - 16:05	Jardueraren zuzendaritzaren aurkezpena <b>Elena Cardenal Muñoz</b> Fundación Síndrome de Dravet - Directora Científica FSD
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 - 17:10	Atsedena
17:10 - 17:55	“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 FSD
17:55 - 18:05	Atsedena

18:05 - 18:50 "Desafíos clínicos y tratamiento de emergencia"  
**Patricia Smeyers Durá** Hospital Universitario y Politécnico La Fe - Neuropediatra de la Unidad de Epilepsia Refractaria

---

18:50 - 19:00 Sintesia

---

## 2021-07-09

15:30 - 15:35 Jardueraren zuzendaritzaren aurkezpena  
**José Ángel Aibar Moreno** Fundación Síndrome de Dravet - Presidente FSD

---

15:35 - 16:20 "Función de los miembros del equipo central y otros profesionales"  
**Eulàlia Turón Viñas** Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona - Coordinadora de la Unidad de Neuropediatría

---

16:20 - 16:40 Atsedena

---

16:40 - 17:25 "Impacto del enfoque de equipo multidisciplinar en la calidad de vida y bienestar del paciente y su familia"  
**Carlos Ruiz García** Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona - Médico de Atención a la Cronicidad y Cuidados Paliativos Pediátricos

---

17:25 - 17:35 Atsedena

---

17:35 - 17:55 "El papel de las organizaciones de pacientes en el apoyo a las familias"  
**José Ángel Aibar Moreno** Fundación Síndrome de Dravet - Presidente

---

17:55 - 18:05 Sintesia

---

18:05 - 18:15 Itxiera  
**José Ángel Aibar Moreno** Fundación Síndrome de Dravet - Presidente

---

## Zuzendaritza



### **José Ángel Aibar Moreno**

Fundación Síndrome de Dravet

---

Jose Ángel Aibarrek nazioarteko formakuntza du, bai elektronikan baita aeroespazial ingeniartzan ere, eta zuzendaritza kargu bat du teknologia sektoreko enpresa garrantzitsu batean. Bere seme batek Dravet sindromea du, eta hori izan zen motibazioa eman ziona Espainiar Dravet Síndrome Fundaziora batzera, 2018ko ekainetik bere presidentea izanik.



### **Elena Cardenal Muñoz**

Dravet Syndrome Foundation Spain, Directora Científica

---

Elena Cardenal Biología 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 koordinatzaile zientifiko lanetan, baita erakunde zientifiko anitzetan sare sozialen editore eta kudeatzaile lanetan ere. Gaur egun, Elena Dravet Síndrome Fundazioko Zuzendari Zientifikoa da, gaixo erakunde honek martxan jarritako zientzia eta medikuntza jarduera guztien plangintza, antolakuntza, sustapena eta zuzendaritzaz arduratuz.

## Irakasleak



**Susana Boronat**

---

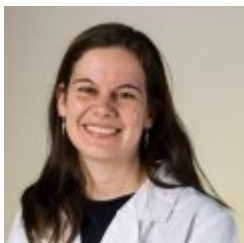
Susana Boronat MD, PhD, haur neurologia Bartzelonako Vall d'Hebron ospitalean ikasi zuen, eta bertan beranduago bere neuropedriatriako lan kliniko gehiena egin zuen, sindrome dismorfologetan eta genetika basedun gaixotasun neurologikoetan bereziki. Doktoretza Universitat Autònoma de Barcelonan 1 motako Chiari malformazioari buruz egin zuen. 2011 eta 2013 bitartean ikerkuntza klinikoko fellowship bat Bostoneko Massachusetts General Hospitalean egin zuen, haur epilepsia eta esklerosi tuberosoan, Elisabeth Thiele doktoreak zuzendutakoa. Ikerketa, neurogenetika eta dismorfologeta formakuntza Havard Unibertsitatean amaitu zuen. 2016-tik 2018 arte Vall d'Hebron ospitaleko genetika unitatean genetista kliniko lanetan ibili zen. 2018-tik Santa Creu i Sant Pau ospitaleko pediatria zuzendaria da, Bartzelonan. Neuropediatra eta genetista kliniko lanetan jarraitzen du, genetiko basedun epilepsia bere ardura gehieneko gaia izanik.



**Carlos Ruiz García**

---

Pediatra, etxeko ospitaleratzean eta zainketa pedriatiko aringarrietan espezializatutako pediatra da. Espainiar Pediatra Elkartearen, Neuropediatria Espainiako Elkarte eta Zainketa Pediatriko Aringarrien Espainiar Elkargoaren kide da. IBILBIDE PROFESIONALA - Zainketa Aringarri Pediatriko eta Kronizitate Arreta taldea, Neuropediatria Saila - Santa Creu i Sant Pau Ospitalea, Bartzelona (2020 eka. - Gaur egun) - Arreta aringarri eta Gaixo Kroniko Konplexuen Saila (C2P2) - Sant Joan de Deu Unibertsitate Ospitalea, Esplugues de Llobregat (2020 Aza. - 2021 Urt.) IKASKETAK - Zainketa Aringarri Pediatrikoen Unibertsitate Masterra, Errioxako Nazioarteko Unibertsitatea - BARNE EGOILAR ADITUA San Cecilio Unib. Ospitalea, Granada (Mai. 2016 - Mai. 2020) o Zainketa aringarri pediatriko eta neuropedriatikan berezitu. o Kanpo txandakatzek zainketa aringarri integraleko sailarekin Niño Jesús Haur UO.-n eta Patologia Pediatriko Konplexu Sailean La Paz UO.-n, Madrilen.



**Eulàlia Turón Viñas**

---

IKASKETAK Lizentziatura: Medikuntza eta Zirurgia Bartzelonako Unibertsitatean (UB) (1996-2002)  
Aditu-titulua: pediatria eta bere area bereziak. Sant Pau ospitalea (2003-2007) Bartzelonako

Unibertsitatean neuropediatria masterra. Sant Joan de Déu ospitalea (2008-2010). Bartzelonako Unibertsitate Autonomoan (UAB) pediatria, obstetrizia eta prebentzio medikuntza eta osasun publikoan doktoretza, 2020-ko Irailan. LAN ESPERIENTZIA Neuropediatria eta pediatria kritikoko pediatra berezitua. Gaixo neurokritiko pediatrikoen burubidea. Sant Pau Ospitaleko neuropediatria unitateko koordinatzailea. Del Mar eta Sant Pau ospitaleetako Epilepsia unitateko pediatria saileko koordinatzailea. UAB eta Sant Pau ospitaleko Medikuntza Graduko, Neurologia Masterreko eta UB eta Bellvitge ospitaleko irakasle elkartua.



### **Vicente Villanueva Haba**

---

Vicente Villanueva MD, PhD, 2004-tik Valentziako La Fe ospitalean neurologoa da. 2005-tik La Fe-ko Epilepsia disziplina anitzeko unitatean egiten du lan baita ere, non Epilepsia Errefraktario Unitateko eta Epilepsia Zirurgia Programako burua den. Epi-CARE Europear Erreferentzia Sareko ordezeko eta ILAE Intellectual Disability Task Force-ko kide da. 2017-tik Valentziako Unibertsitatean Neurologiako irakasle elkartua da. Villanueva Dk.-k Madrilgo Jimenez Diaz Fundazioan, Alabamako Unibertsitateko eta New York-eko Unibertsitateko Epilepsia zentroetan eta Pariseko Hôpital Saint-Vincent de Paul-en ikasi du. Bere gaur egungo ikerketak epilepsia refraktario, EEG-bideo monitorizazio eta saio kliniko eta epilepsiaren zirugiaren ildotik doaz. Vicente EEG eta Espainiar Neurologia Elkargoaren Epilepsia Gidako batzarretako kidea da, 2014-ean Epilepsian Sari Zientifikoa eman ziona. Gaur egun epliepsiari buruzko 100 artikulua baino gehiago argitaratu ditu.



### **Patricia Smeyers Durá**

---

Patricia Smeyers Dk. Haur Neurologoa da Valentziako La Fe Unibertsitate Ospitale Politeknikoan, Epilepsia Errefraktario eta Epilepsia Zirugiako CESUR alor anitzeko Unitate Funtzionaleko burua izanik. Medikuntza Genetikan doktorea eta Valentziako Unibertsitatearen Ezohiko Sariarekin saritua bere Friedich-en Ataxiari buruzko doktorego tesiarri esker, non gen kaltegarria bakartzea lortu zuen. Neurologia, Pediatria eta Neurofisiologia klinikoan espezialista, ikaste egonaldiak Londreseko (EB) King College Ospitalean eta Göteborgeko Unibertsitatean (SE) egin zituen. Puerikultura gradua eta Neuropsikologia Klinikoko doktoregoa izanik, kausa genetikodun epilepsia errefraktarioetan ekintza zientifikoetan bere ardurez gain, bere ardura soziala ere azpimarragarria da, haurrentzako 4 liburu argitaratu baititu, epilepsia azaltzen dutenak, eta ekintza hau SEN-ek saritu zuen 2011 urtean.

# Matrikula prezioak

ONLINE ZUZENEAN

2021-07-07 ARTE

MATRIKULA DOAN

0 EUR



# **Kokalekua**

## **Online zuzenean**

Online zuzenean