

Actualización en el diagnóstico, tratamiento y manejo del Síndrome de Dravet



Gaixotasun hau epilepsia mota bat baino gehiago denez, hura tratatzeko diziplina anitzeko ikuspegia behar da, osasun arlo askotako profesionalen partaidetza bultzatzen duena. Uda Ikastaro honek Dravet Sindromea egoki bideratzeko funtsezko alderdiak landuko ditu.

Eka. 26 - Uzt. 10 2025

Kod. 009-25

Mod.:

Online zuzenean

Edizioa

2025

Jarduera mota

Uda Ikastaroa

Data

Eka. 26 - Uzt. 10 2025

Kokalekua

Online, 26 de junio, 3 de julio y 10 de julio

Hizkuntzak

Gaztelera

Balio akademikoa

50 ordu

Antolakuntza Batzordea

Azalpena

Dravet sindromea (DS), Haurtzaroko Epilepsia Miokloniko Larria (HEML) izenez ere ezaguna, jatorri genetikoa duen gaixotasun neurologikoa da. Pazienteen %80 eta %90 inguruk SCN1A genean mutazio bat dute. Gaixotasun hau arrarotzat jotzen da, 16.000 jaiotzetatik 1eko intzidentzia baitauka (1/2.500 ezohiko gaixotasunetarako). Kalkuluen arabera, Espainian 450-500 paziente inguruk dute DSaren diagnostiko zuzena, nahiz eta prebalentzia datuek iradokitzen duten benetako kopurua 1.500etik gorakoa izan daitekeela.

DSaren sintoma nabarmenetako bat epilepsia da, 4 eta 12 hilabete bitartean agertzen dena. Hasiera batean, krisi epileptiko hauek haurtzaroan ohikoak diren sukar krisiekin nahas daitezke, baina, horiek ez bezala, DSaren hasierako krisiak luzeak izaten dira, kontrolatzeko zailak, eta zainketa intentsiboetako unitateetan ospitaleratzea eskatzen duten egoera epileptikoak eragin ditzakete. Urteak bete ahala, ohikoa da beste krisi mota batzuk agertzea, eta horiekin batera, atzerapen kognitiboa, nahasmendu neurologikoak eta jokabide nahasmendu larriak agertzen dira.

DSa duten pertsonen %15-20 behar baino lehenago hiltzen dira gaixotasunaren ondorioz. Espainian, gaur egun, Osasun Sistema Nazionalako erreferentziazko zortzi zentro, zerbitzu eta unitate daude epilepsia errefraktarioan; horiek DSa trata dezakete. Hala ere, DSa epilepsia mota bat baino gehiago denez, hura tratatzeko diziplina anitzeko ikuspegia behar da, osasun arlo askotako profesionalen partaidetza bultzatzen duena. Hori dela eta, ez dago DSa kudeatzeak eta tratatzeak dakartzan konplexutasunari eta diziplina anitzeko beharrari aurre egiteko erabat gaituta dagoen zentro espezifikorik.

Uda Ikastaro honek DSa egoki bideratzeko funtsezko alderdiak landuko ditu:

- Diagnostiko kliniko eta genetikoa erraztu dezaketen DSaren eta erlazionatutako epilepsien zantzuen eta sintomen deskribapena.
- DSrako sortzen ari diren tratamendu aukerei buruzko eztabaida, gaur egungo tratamendu paradigmaren testuinguruan.
- DSa duten pazienteen kudeaketan diziplina anitzeko taldeak duen zeregina deskribatzea.

Helburuak

Ikasleei horren ohikoa ez den gaixotasunari buruzko ezagutza eskaintzea; izan ere, ezohikoa izanik, nekez ikasiko dute haren inguruan etorkizuneko mediku gisa entrenatzen ari diren urteetan.

Beren espezialitateko lanbide gaitasunak eskuratzeko, egiaztatutako ikastetxe eta irakaskuntza unitateetan ikasle horiek jasoko duten hezkuntzari aurrea hartzea.

Ikasleak gaixotasun larri honen inguruko ezagutzan barneratzea edo jadanik dituzten ezagutzak zabaltzea. Draveten sindromea diagnostikatzeko zaila da, eta ez da beti ongi artatzen.

Etorkizunean pazienteekin eta familiarekin lan egiteko interesa piztea ikasleengan, profesional prestatuak behar baitituzte zaintza guztiak eskura izateko. Halaber, ikasleek DS ikertzeko interesa piztea.

Antolakuntza



Programa

2025-06-26

16:00 - 16:15	“Registro”Jardueraren zuzendaritzaren aurkezpena José Ángel Aibar --- Fundación Síndrome de Dravet - Presidente
16:15 - 17:00	“Signos y síntomas del SD. Diagnóstico diferencial con respecto a otras epilepsias relacionadas” Antonio Gil-Nagel Rein Hospital Ruber Internacional - Jefe de Servicio, Director Unidad de Epilepsia
17:00 - 17:45	“Diagnóstico genético del SD y epilepsias relacionadas” Eulàlia Turón Viñas
17:45 - 18:15	Atsedena
18:15 - 19:00	“Retos clínicos a la hora de realizar un diagnóstico” Ángel Aledo Serrano Hospital Vithas Madrid La Milagrosa - Neurólogo y Epileptólogo
19:00 - 19:10	Sintesia

2025-06-27

16:00 - 16:05	“Bienvenida”Jardueraren zuzendaritzaren aurkezpena José Ángel Aibar --- Fundación Síndrome de Dravet - Presidente
16:05 - 16:50	“Enfoques actuales en el tratamiento del SD” Vicente Villanueva Haba Hospital Universitario y Politécnico La Fe - Jefe de la Unidad de Epilepsia Refractaria y del Programa de Cirugía de Epilepsia
16:50 - 17:35	“Terapias avanzadas en investigación para SD. Papel del paciente en el desarrollo de nuevos tratamientos” Simona Giorgi --- Fundación Síndrome de Dravet - Directora Científica
17:35 - 18:05	Atsedena
18:05 - 18:50	“Desafíos clínicos y tratamiento de emergencia” Manuel Toledo Hospital Vall d'Hebron - Neurólogo y epileptólogo
18:50 - 19:00	Sintesia

2025-06-28

15:30 - 15:35	Jardueraren zuzendaritzaren aurkezpena José Ángel Aibar --- 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” Esther Moraleda Sepulveda Nueroped - Directora
16:20 - 16:40	“El papel de las organizaciones de pacientes en el apoyo a las familias” José Ángel Aibar --- Fundación Síndrome de Dravet - Presidente
16:40 - 17:10	Atsedena
17:10 - 17:55	“Función de los miembros del equipo central y otros profesionales” Victoria Ros Castelló Hospital de la Santa Creu i Sant Pau - Coordinadora Unidad de Neuropediatría
17:55 - 18:05	Itxiera José Ángel Aibar --- Fundación Síndrome de Dravet - Presidente

2025-07-03

16:00 - 16:05	“Presentación por parte de la Dirección de la actividad José Ángel Aibar “Jardueraren zuzendaritzaren aurkezpena José Ángel Aibar --- Fundación Síndrome de Dravet - Presidente
16:05 - 16:50	“Enfoques actuales en el tratamiento del SD” Vicente Villanueva Haba 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 y papel del paciente en el desarrollo de tratamientos” Simona Giorgi --- Fundación Síndrome de Dravet - Directora Científica
17:35 - 18:05	Atsedena
18:05 - 18:50	“Desafíos clínicos y tratamiento de emergencia” Manuel Toledo Hospital Vall d'Hebron - Neurólogo y epileptólogo
18:50 - 19:00	Sintesia

2025-07-10

15:30 - 15:35	Jardueraren zuzendaritzaren aurkezpena José Ángel Aibar --- 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” Esther Moraleda Sepulveda Nueroped - Directora
16:20 - 16:40	“El papel de las organizaciones de pacientes en el apoyo a las familias” José Ángel Aibar --- Fundación Síndrome de Dravet - Presidente
16:40 - 17:00	Atsedena
17:10 - 17:55	“Función de los miembros del equipo central y otros profesionales” Victoria Ros Castelló Hospital de la Santa Creu i Sant Pau - Coordinadora Unidad de Neuropediatría
17:55 - 18:05	Sintesia
18:05 - 18:15	Sintesia

Zuzendaritza



José Ángel Aibar ---

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 Syndrome Fundaziora batzera, 2018ko ekainetik bere presidentea izanik.



Simona Giorgi ---

Fundación Síndrome de Dravet

Doctora en Biotecnología Sanitaria por la Universidad Miguel Hernández de Elche. Graduada en Biotecnologías Farmacéuticas por la Universidad de Bologna. Su carrera se caracteriza por una colaboración activa en proyectos de investigación tanto básica como traslacional, con un enfoque particular en el estudio de neuronas y canales iónicos. Durante su doctorado, trabajó en proyectos centrados en el desarrollo de un modelo in vitro pionero de neuronas sensoriales humanas, logrando avances en el cultivo compartimentalizado de neuronas. Además, amplió su experiencia con una estancia en la Universidad Semmelweis de Budapest, donde profundizó en el estudio de modelos in vitro de neuronas humanas. En la actualidad, Simona ejerce como Directora Científica en la Fundación Síndrome de Dravet, donde centraliza y coordina proyectos de investigación preclínicos y clínicos. Su labor está orientada a ampliar el conocimiento sobre esta enfermedad rara, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Además, Simona se dedica a la divulgación científica, a combatir el estigma asociado a la epilepsia y la discapacidad, y a brindar apoyo a las familias mediante la promoción de la investigación.

Irakasleak



José Ángel Aibar ---

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 Syndrome Fundaziora batzera, 2018ko ekainetik bere presidentea izanik.



Ángel Aledo Serrano

Ángel Aledo-Serrano MD, PhD es neurólogo y epileptólogo, director del Instituto de Neurociencias Vithas Madrid. Su trabajo clínico y de investigación se centra principalmente en el área de la neurogenética, la medicina de precisión y las encefalopatías epilépticas y del desarrollo (EED), incluyendo el síndrome de Dravet y otras canalopatías de sodio, MOGHE, el trastorno por deficiencia de CDKL5 o la encefalopatía SYNGAP1, entre otras. Es muy activo en los aspectos sociales y educativos de las EED, con una plataforma de divulgación científica en medios sociales (@AledoNeuro).



Antonio Gil-Nagel Rein

El Dr. Antonio Gil-Nagel Rein se licenció en Medicina y se doctoró en la Universidad Complutense de Madrid. Realizó su especialidad en Neurología en el Hospital Universitario 12 de Octubre y Fellowships en el Minnesota Comprehensive Epilepsy Centre. Ejerció la neurología en la Universidad de Minnesota y Gillette Children's Hospital, de Minneapolis y en Rush Medical Centre de Chicago. Es Jefe de Servicio Asociado y Director de la Unidad de Epilepsia del Servicio de Neurología del Hospital Ruber Internacional y Presidente de la Fundación INCE. Es Director del Programa de Epilepsia del Hospital Ruber Internacional de Madrid. Es profesor en IE University, profesor Ad Honorem del Centro de Tecnología Biomédica de la Universidad Politécnica de Madrid, y dirige la Cátedra de Epilepsia de la Universidad Francisco Vitoria de Madrid. Fue uno de los miembros fundadores de la Red Europea de Investigación en Epilepsia y de la European Epilepsy Monitoring Association. Además de conferenciante

frecuente en reuniones nacionales e internacionales es autor de varios libros sobre epilepsia y electroencefalografía, y de 188 artículos.



Simona Giorgi ---

Fundación Síndrome de Dravet

Doctora en Biotecnología Sanitaria por la Universidad Miguel Hernández de Elche. Graduada en Biotecnologías Farmacéuticas por la Universidad de Bologna. Su carrera se caracteriza por una colaboración activa en proyectos de investigación tanto básica como traslacional, con un enfoque particular en el estudio de neuronas y canales iónicos. Durante su doctorado, trabajó en proyectos centrados en el desarrollo de un modelo in vitro pionero de neuronas sensoriales humanas, logrando avances en el cultivo compartimentalizado de neuronas. Además, amplió su experiencia con una estancia en la Universidad Semmelweis de Budapest, donde profundizó en el estudio de modelos in vitro de neuronas humanas. En la actualidad, Simona ejerce como Directora Científica en la Fundación Síndrome de Dravet, donde centraliza y coordina proyectos de investigación preclínicos y clínicos. Su labor está orientada a ampliar el conocimiento sobre esta enfermedad rara, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Además, Simona se dedica a la divulgación científica, a combatir el estigma asociado a la epilepsia y la discapacidad, y a brindar apoyo a las familias mediante la promoción de la investigación.



Esther Moraleda Sepulveda



Victoria Ros Castelló

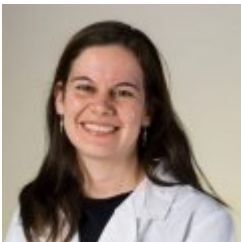
Graduada en Medicina por la Universidad de Barcelona. Realicé la especialidad de Neurología en el hospital Ramón y Cajal de Madrid. Al final de la residencia, por mi calidad asistencial e investigadora, se me otorgó el premio Final de Residencia de Comisión de Docencia del Hospital Ramón y Cajal. Tras finalizar la residencia trabajé como adjunta de Neurología en el Hospital Universitario Sagrat Cor. Realicé el curso de la Cleveland Clinic (Neurophysiology, EEG and Epilepsy Course) en 2020. Tras obtener una beca de la Caixa para estudios de post-graduado realicé un Fellowship de dos años en

Epilepsia y EEG en el Montreal Neurological Hospital (McGill University, Canadá). Tras finalizar el fellowship, me presenté al examen de la Canadian Society of Clinical Neurophysiologists (CSCN) y obtuve el certificado de EEG. Desde octubre de 2023 trabajo en la Unidad Transversal de Epilepsia del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau y compagino mi actividad asistencial con la investigación, realizando estudios de doctorado en la Universidad de Barcelona y también colaborando en varios ensayos clínicos (Marinus y Jazz Pharmaceuticals). Por último, formo parte del programa de Telemedicina 2.0 de la fundación Recover.



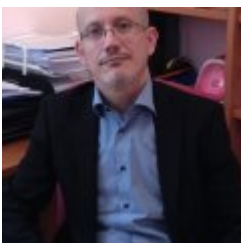
Manuel Toledo

El Dr Toledo tiene más de 20 años de experiencia tratando pacientes con epilepsia. Es miembro de la junta directiva de la Sociedad Española de Neurología y Sociedad Española de Epilepsia. Es un líder científico reconocido por su contribución en los tratamientos de la epilepsia.



Eulàlia Turón Viñas

IKASKETAK Lizentziatura: Medikuntza eta Zirugia Bartzelonako Unibertsitatean (UB) (1996-2002)
Aitu-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 neuropedriatia unitateko koordinatzailea. Del Mar eta Sant Pau ospitaleetako Epilepsia unitateko pediatria saileko koordinatzailea. UAB eta Sant Pau ospitaleko Medikuntza Graduak, 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 Zirugia Programako burua den. Epi-CARE Europear Erreferentzia Sareko ordezkari eta ILAE Intellectual Disability Task Force-ko kidea 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 epilepsiari buruzko 100 artikulua baino gehiago argitaratu ditu.

Matrikula prezioak

ONLINE ZUZENEAN	2025-06-26 ARTE
Orokorra	10,00 EUR

Kokalekua

Online, 26 de junio, 3 de julio y 10 de julio

Gipuzkoa