



# Diagnóstico, tratamiento y manejo del síndrome de Dravet



Diagnóstico, tratamiento y manejo  
del Síndrome de Dravet

**Uzt. 20 - Uzt. 22 2022**

**Kod. 015-22**

**Mod.:**

Online zuzenean

**Edizioa**

2022

**Jarduera mota**

Uda Ikastaroa

**Data**

Uzt. 20 - Uzt. 22 2022

**Kokalekua**

Online zuzenean

**Hizkuntzak**

Gaztelera

**Balio akademikoa**

30 ordu

**Webgunea**

<https://www.dravetfoundation.eu>

**Antolakuntza Batzordea**



# Azalpena

DS sindromea da jatorri genetikoa duen eta pertsona ezgaitzen duen gaixotasun neurologiko larri bat. 16.000 jaiotzatik 1eko intzidentziarekin, sindrome hau kokatzen da gaixotasun arraroen multzoan (1/2.000). Kalkuluen arabera, DS diagnostiko zuzena duten 450-500 paziente daude Espainian. Hala ere, eritasunaren prebalentzia datuek adierazten dute kopuru hori 1.500etik gorakoa izan daitekeela.

DSren sintoma ikusgarrienetako bat epilepsia da, bizitzaren lehenengo urtean agertzen hasten dena. DSren lehenengo krisi epileptikoak luzeak eta kontrolatzen zailak dira; egoera epileptikoak sortzen dituzte eta ZIUetan ingresatu behar izaten da. Adin handiagoetan, atzerapen kognitiboa azaleratzen da, eta beste nahasmendu neurologiko batzuk eta jokabidearen alterazio larriak. Sindromea duten pertsonen % 15-20 goiz hiltzen da.

Gaur egun, epilepsia errefraktarioa artatzen duten zortzi Zentro, Zerbitzu eta Unitate daude Espainiako Osasun Sistema Nazionalean (hor koka liteke DSa). Hala ere, DSa epilepsia bat baino askoz gehiago da eta ez da mugatu behar krisi epileptikoen tratamendura; askoz harago joan behar da. Sindromea tratatu behar da ikuspegi multidiziplinar batetik, hainbat alorretako osasun profesionalen ekarpenaz. Beraz, ez dago zentrorik guztiz prestatuta dagoenik DSren maneiuaren eta tratamenduaren konplexutasunerako eta diziplinartekotasunerako.

Uda Ikastaro honek planteatzen ditu DSren tratamenduan funtsezkoak diren zenbait alderdi: (1) DSren eta hari lotutako epilepsien zantzuak eta sintomak deskribatzea, lagungarri izan daitekeena diagnostiko kliniko eta genetiko bat egiteko, (2) DSren tratamenduan erabiltzen ari diren azken teknikei buruzko eztabaida, egungo tratamendu paradigmaten testuinguruan, eta (3) Talde multidiziplinarrak DS pazienteen maneiuaren duen egitekoa deskribatzea.

## Helburuak

Ikasleari lehen argibide batzuk ematea gaixotasun arraro honi buruz, hain zuzen arraroa izateagatik gutxi landuko dutena etorkizuneko mediku izateko trebakuntza urteetan.

Aurrea hartzea beren espezialitateko gaitasun profesionalak eskuratzeko irakaskuntza zentro eta unitateetan jasoko duten trebakuntzari.

Ikasle profesionaleri ezagutzak eman edo horiek zabaltzea, infradiagnostikatutako eta beti modu egokian tratatzen ez den gaixotasun larri bati buruzko ezagutzak.

Ikasleen interesa piztea etorkizunean paziente eta familia talde batekin lan egiteko, ahal diren zainketa guztiak emango dizkieten profesional trebatuak behar dituzten pazienteak eta familiak.

Ikasleen interesa piztea Dravet Sindromearen (DS) inguruan ikertzeko.

## Ikastaroaren laguntzaile espezifikoak



# Programa

## 2022-07-20

16:00 - 16:15	“Registro”Jardueraren zuzendaritzaren aurkezpena <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	Atsedena
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	Sintesis

## 2022-07-21

16:00 - 16:05	Jardueraren zuzendaritzaren aurkezpena <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	Atsedena
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	Sintesis

**2022-07-22**

15:30 - 15:35 Jardueraren zuzendaritzaren aurkezpena

**José Ángel Aibar Moreno** | 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”

**Carla Bonafé Canet** | Fundación Síndrome de Dravet - Neuropsicóloga

---

16:20 - 16:40 “El papel de las organizaciones de pacientes en el apoyo a las familias”

**José Ángel Aibar Moreno** | Fundación Síndrome de Dravet - Presidente

---

16:40 - 17:10 Atsedena

---

17:10 - 17:55 “Función de los miembros del equipo central y otros profesionales”

**Eulàlia Turón Viñas** | Hospital de la Santa Creu i Sant Pau - Coordinadora Unidad de Neuropediatría

---

17:55 - 18:05 Síntesis

---

18:05 - 18:15 Itxiera

**José Ángel Aibar Moreno** | Fundación Síndrome de Dravet - Presidente

---

## Zuzendaritza



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



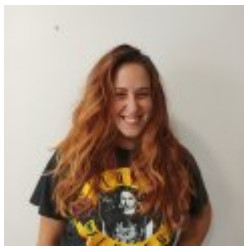
### **José Ángel Aibar Moreno**

Fundación Síndrome de Dravet

---

Jose Ángel Aibarrek nazioarteko formakuntza du, bai elektronikan baita aeroespazial ingeniarietan 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 Sindrome Fundaziora batzera, 2018ko ekainetik bere presidentea izanik.

## Irakasleak



### **Carla Bonafé Canet**

---

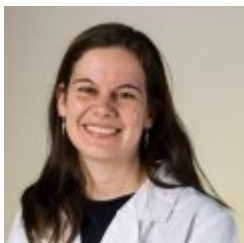
Carla Valentziako Unibertsitateko Psikologia graduatua da. Gainera, beranduago, bi master gainditu ditu, bai haur neuropsikologian eta neuropsikologia klinikoa ere, Insituto Superior de Estudios Psicológicos (ISEP)-en. Bere karrera profesionalean eta aurretik ere adimen eta garapen arazoetara lotuta egon da, entitate desberdinetan bolondres lanetan ibiliz eta desgaitasunak dituzten pertsonen bizitzak hobetzea helburu duten programa desberdinak jarri ditu martxan, adibidez: aisialdi eta bizitza independienterako programak, ikasketa laguntza programak, bullying-a eta menpekotasunak saihesteko programak eta lanerako formakuntzarako programak, nekazaritza ekologikoko alderdian hain zuzen ere.



### **Susana Boronat**

---

Susana Boronat MD, PhD, haur neurologia Bartzelonako Vall d'Hebron ospitalean ikasi zuen, eta bertan beranduago bere neuropediatriako lan kliniko gehiena egin zuen, sindrome dismorfologikoetan 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 dismorfologia 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.



### **Eulàlia Turón Viñas**

---

IKASKETAK Lizentziatura: Medikuntza eta Zirugia 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, obstetria eta prebentzio medikuntza eta osasun publikoan doktoretza, 2020-ko Irailan. LAN ESPERIENTZIA Neuropediatria eta pediatria kritikoko pediatria

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 Zirugia Programako burua den. Epi-CARE Europear Erreferentzia Sareko ordezkari 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 epilepsiari 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 tesiari 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 arduraz 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

2022-07-20 ARTE

Orokorra	10,00 EUR
<a href="#">Osasuna, pertsonetikiko konpromisoa</a>	2,50 EUR
<a href="#">OSAKIDETZAKO GONBIDATUAK</a>	0 EUR



# **Kokalekua**

## **Online zuzenean**

Online zuzenean