



# Actualización en el diagnóstico, tratamiento y manejo del síndrome de Dravet



**Eka. 27 - Uzt. 11 2024**

**Kod. 009-24**

**Mod.:**

Online zuzenean

**Edizioa**

2024

**Jarduera mota**

Uda Ikastaroa

**Data**

Eka. 27 - Uzt. 11 2024

**Kokalekua**

27 junio-4 julio-11 julio, Online en directo

**Hizkuntzak**

Gaztelera

**Balio akademikoa**

30 ordu

**Antolakuntza Batzordea**



## Azalpena

Dravet sindromea (SD), Hautzaroko Epilepsia Miokloniko Larria (SMEI) ere deritzona, jatorri genetikoa duen gaixotasun neurologikoa da. Pazienteen % 80k eta % 90ek, gutxi gorabehera, mutazio bat erakusten dute SCN1A genean. Gaixotasun hau arrarotzat jotzen da, 16.000 jaiotzatik 1eko intzidentziarekin (1/2.500 gaixotasun ezohikoetarako). Kalkuluen arabera, Espainian 450-500 paziente inguruk dute SD diagnostiko zuzena, baina prebalentzia-datuen arabera, 1.500 baino gehiago izan daitezke.

SDaren sintoma nabarmenetako bat epilepsia da, 4 eta 12 hilabete bitartean agertzen dena. Hasieran, krisi epileptikoak haurtzaroan ohikoak diren sukar-krisiekin nahas daitezke, baina horiek ez bezala, SDaren hasierako krisiak luzeak eta kontrolatzen zailak izaten dira, eta zainketa intentsiboetako unitateetan ospitaleratzea eskatzen duten egoera epileptikoak eragin ditzakete. Adinean aurrera egin ahala, ohikoa da beste krisi mota batzuk agertzea, atzerapen kognitiboarekin, nahasmendu neurologikoekin eta jokabide-alterazio larriekin batera.

SD duten pertsonen % 15 eta % 20 artean goiztiar izanik hiltzen da gaixotasunaren ondorioz. Espainian, gaur egun, Osasun Sistema Nazionaleko zortzi zentro, zerbitzu eta erreferentzia-unitate daude epilepsia erregogorra eta SD tratatzeko gai direnak. Hala ere, SDA epilepsia mota bat baino gehiago denez, haren tratamenduak diziplina anitzeko ikuspegi bat behar du, osasunaren hainbat arlotako profesionalak inplikatzen. Horregatik, ez dago SDA maneiatzeko eta tratatzeak dakarren konplexutasunari eta diziplina anitzeko premiari aurre egiteko guztiz gaitutako zentro espezifikorik.

Uda Ikastaro honek SDaren ikuspegi egokirako funtsezko alderdiak jorratzen ditu:

1. Diagnostiko klinikoa eta genetikoa erraztu dezaketen SDaren eta lotutako epilepsien zeinuak eta sintomak deskribatzea.
2. Egungo tratamenduaren paradigmaren testuinguruan SDrako sortzen ari diren tratamendu- aukerei buruzko eztabaida.
3. SDA duten pazienteak maneiatzeko diziplina anitzeko tresneriaren zeregina deskribatzea

## Helburuak

Ikasleak gaixotasun baten ezagutzan trebatzea. Gaixotasun hori, oso ohikoa ez denez, nekez ikasiko dute etorkizuneko mediku gisa entrenatzen ari diren urteetan.

Ikasle horiek etorkizuneko prestakuntza-egoitzetan jasoko duten hezkuntzari aurrea hartzea, beren espezialitateari dagozkion lanbide-gaitasunak eskuratzeko egiaztatutako irakaskuntza-zentro eta unitateetan.

Infradiagnostikatutako eta beti ondo artatu gabeko gaixotasun larri bati buruz ikasle profesionalak dituzten ezagutzak sartzeko edo zabaltzea.

Etorkizunean paziente eta familia talde batekin lan egiteko interesa sortzea ikasleentzat, profesional prestatuak behar baitituzte, eskura dituzten zainketa guztiak emateko.

Era berean, ikasleek Dravet Sindromea ikertzeko duten interesa sortzea.

## Antolakuntza



# Programa

## 2024-06-27

16:00 - 16:15	Jardueraren zuzendaritzaren aurkezpena <b>José Ángel Aibar</b> ---   Fundación Síndrome de Dravet - Presidente
16:15 - 17:00	“Signos y síntomas del SD. Diagnóstico diferencial con respecto a otras epilepsias relacionadas” <b>Antonio Gil-Nagel Rein</b>
17:00 - 17:45	“Diagnóstico genético del SD y epilepsias relacionadas” <b>Victoria Ros Castelló</b>
17:45 - 18:15	Atsedena
18:15 - 19:00	“Retos clínicos a la hora de realizar un diagnóstico” <b>Ángel Aledo Serrano</b>
19:00 - 19:10	Sintesis

## 2024-07-04

16:00 - 16:05	Jardueraren zuzendaritzaren aurkezpena <b>José Ángel Aibar</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. Papel del paciente en el desarrollo de nuevos tratamientos” <b>Simona Giorgi</b>   Fundación Síndrome de Dravet - Directora Científica
17:35 - 18:05	Atsedena
18:05 - 18:50	“Desafíos clínicos y tratamiento de emergencia” <b>Manuel Toledo</b>
18:50 - 19:00	Sintesis

**2024-07-11**

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”

**Lucía Zumarraga Astorqui** | NeuroPed - 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”

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

---

17:55 - 18:05 Síntesis

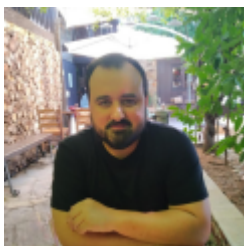
---

18:05 - 18:15 Itxiera

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

---

## 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 Síndrome Fundaziora batzera, 2018ko ekainetik bere presidentea izanik.

## Irakasleak



### **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.



### **Victoria Ros Castelló**

---

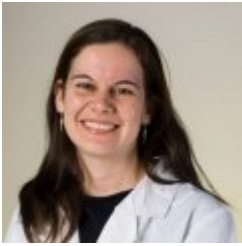
Graduada en Medicina por la Universidad de Barcelona. Realicé la especialidad de Neurología en el hospital Ramón y Cajal de Madrid. Al final de la residencia, por mi calidad asistencial e investigadora, se me otorgó el premio Final de Residencia de Comisión de Docencia del Hospital Ramón y Cajal. Tras 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 las 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)  
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 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 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 epilepsia zirurgiaren ildotik doaz. Vicente EEG eta Espainiar Neurologia Elkargoaren Epilepsia Gidako batzarretako kidea da, 2014-ean Epilepsian Sari Zientifikoa eman ziona. Gaur egun epilepsiarri buruzko 100 artikulua baino gehiago argitaratu ditu.



## **Lucia Zumarraga Astorqui**

Neuropsicóloga

---

NeuroPedeko fundatzailea eta zuzendaria. Psikologia Klinikoan lizentziaduna Comillaseko Unibertsitate Pontifizioan (2002). Irakaskuntza aldia eta Ikasketa Aurreratuen Diploma egin zituen UCMko Neurozientzien programan. Neurorrehabilitazioko masterra Guttman Institutuan (UAB) 2007-2011,



neuropsikologia eta ikerketa sailean, ikerketa nazional eta europarreko proiektuetan kolaboratuz, koikertzaile gisa. Haurren NPT errehabilitazio kognitiborako plataformaren diseinuan eta garapenean parte hartu zuen. Esperientzia handia haur, haur eta nerabeen ebaluazio eta tratamendu neuropsikologikoan, neurogarapeneko nahasmenduak, sortzetiko eta hartutako kalte zerebrala eta hainbat patologia (goiztiartasuna, gaixotasun arraroak, adimen- eta garapen-desgaitasuna) dituztenak. Gaur egun, Madrilgo NeuroPsikologia Elkarteko presidentea da. ENFEN (TEA edizioak) probaren egilekidea. Irakasle gonbidatu eta hizlari gisa parte hartzen du jardunaldietan, biltzarretan eta master eta graduondokoetan. Neurozientzietan doktoregoa egin zuen (KDA, UCMn). NeuroPed programan tratamendurako metodologia bakar eta eraginkor bat garatu du, eta 35 profesional baino gehiagoko talde baten buru izatea lortu du. Talde horren foku nagusia haurra eta haren familia dira.

# Matrikula prezioak

ONLINE ZUZENEAN

2024-07-11 ARTE

---

Orokorra

10,00 EUR

---

# **Kokalekua**

**27 junio-4 julio-11 julio, Online en directo**

Online zuzenean