



Diagnóstico, tratamiento y manejo del síndrome de Dravet



20.Juil - 22.Juil 2022

Cod. 015-22

Modalité:

Cours en ligne en direct

Édition

2022

Type d'activité

Cours d'été

Date

20.Juil - 22.Juil 2022

Location

Online zuzenean

Langues

Espagnol

Reconnaissance officielle par l'État

30 heures

Comité d'organisation



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.

Objectifs

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.

Collaborateurs spécifiques au cours



Programme

20 07 2022

16:00 - 16:15	“Registro”Présentation par la Direction de l’activité 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.” Susana Boronat Hospital de la Santa Creu i Sant Pau - Directora del Servicio de Pediatría
17:00 - 17:45	“Diagnóstico genético del SD y epilepsias relacionadas” Susana Boronat Hospital de la Santa Creu i Sant Pau - Directora del Servicio de Pediatría
17:45 - 18:15	Pause
18:15 - 19:00	“Retos clínicos a la hora de realizar un diagnóstico” Susana Boronat Hospital de la Santa Creu i Sant Pau - Directora del Servicio de Pediatría
19:00 - 19:10	Synthèse

21 07 2022

16:00 - 16:05	Présentation par la Direction de l’activité 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. Terapias avanzadas en investigación para SD y papel del paciente en el desarrollo de nuevos tratamientos.” Patricia Smeyers Durá Hospital Universitario y Politécnico La Fe - Neuropediatra de la Unidad de Epilepsia Refractaria José Ángel Aibar --- Fundación Síndrome de Dravet - Presidente
17:35 - 18:05	Pause
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	Synthèse

22 07 2022

15:30 - 15:35	Présentation par la Direction de l'activité 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” 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 --- Fundación Síndrome de Dravet - Presidente
16:40 - 17:10	Pause
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	Synthèse
18:05 - 18:15	Clôture du cours José Ángel Aibar --- Fundación Síndrome de Dravet - Presidente

Directed by



Elena Cardenal Muñoz

Dravet Syndrome Foundation Spain

Elena Cardenal es doctora en Biología Molecular y Biomedicina. Ha trabajado durante muchos años como científica en España y Suiza. En los últimos años, la carrera de Elena ha evolucionado hacia la gestión y la comunicación científica, trabajando para la reconocida organización Life Sciences Switzerland (LS2) como directora científica, y colaborando con diversas entidades científicas como editora y gestora de redes sociales. En la actualidad, Elena es la Directora de Investigación de la Fundación Síndrome de Dravet, encargada de planificar, organizar, promover y dirigir la realización de todas las actividades científicas y médicas que lleva a cabo esta organización de pacientes.

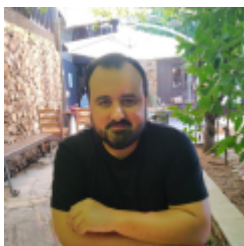


José Ángel Aibar ---

Fundación Síndrome de Dravet

Jose Ángel Aibar tiene experiencia internacional tanto en electrónica como en ingeniería aeroespacial, y ocupa un puesto de dirección en una importante empresa tecnológica. Uno de sus hijos tiene el síndrome de Dravet, lo que le motivó a involucrarse con la Fundación Síndrome de Dravet, de la que es presidente y director ejecutivo desde junio de 2018.

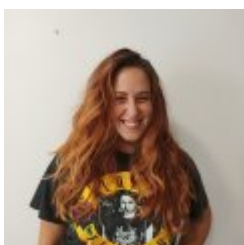
Profesores



José Ángel Aibar ---

Fundación Síndrome de Dravet

Jose Ángel Aibar tiene experiencia internacional tanto en electrónica como en ingeniería aeroespacial, y ocupa un puesto de dirección en una importante empresa tecnológica. Uno de sus hijos tiene el síndrome de Dravet, lo que le motivó a involucrarse con la Fundación Síndrome de Dravet, de la que es presidente y director ejecutivo desde junio de 2018.



Carla Bonafé Canet

Carla es Graduada en Psicología por la Universidad de Valencia. Además, posteriormente cursó dos másteres, formándose como neuropsicóloga: Neuropsicología Infantil y Neuropsicología Clínica por el Instituto Superior de Estudios Psicológicos (ISEP). Su carrera, tanto profesional como pre-profesional ha estado siempre ligada a la discapacidad intelectual y/o del desarrollo, colaborando de manera voluntaria con diferentes entidades y llevando a cabo diferentes programas destinados a mejorar la calidad de vida de las personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo como: programas de ocio, programas de vida independiente y refuerzo educativo, prevención del acoso escolar, prevención de conductas adictivas y formación laboral en centro de empleo protegido dedicado a la agricultura ecológica.



Susana Boronat

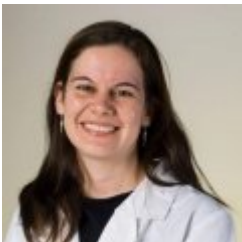
Susana Boronat MD, PhD, se formó como neuróloga infantil en el hospital Vall d´Hebron de Barcelona, donde posteriormente ejerció la mayor parte de su trabajo clínico en Neuropediatría, especializándose en síndromes dismorfológicos y enfermedades neurológicas de base genética. Realizó su doctorado sobre la malformación de Chiari tipo 1 en la Universidad Autónoma de Barcelona. Durante 2011-2013 realizó un fellowship de investigación clínica en el hospital Massachusetts General Hospital de Boston, en el centro de Epilepsia infantil y Esclerosis tuberosa dirigido por la Dra Elisabeth Thiele y completó su formación en investigación, neurogenética y dismorfología en la Universidad de Harvard. De 2016 a 2018 ejerció como genetista clínica en La Unidad de Genética del hospital Vall d´Hebron. Desde 2018 es

directora de Pediatría del hospital de la Santa Creu i Sant Pau, en Barcelona. Sigue ejerciendo como neuropediatra y genetista clínica con especial interés en la epilepsia de base genética.



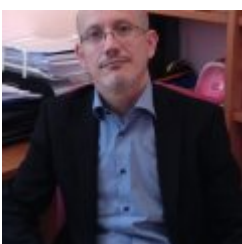
Patricia Smeyers Durá

Patricia Smeyers es Neurólogo Infantil en Hospital Univ. y Politécnico La Fe de Valencia y responsable del Área Infantil de Unidad Funcional Multidisciplinar CESUR y Centro EpiCARE de Epilepsia Refractaria y Cirugía de Epilepsia. Es Doctora en Genética Médica y galardonada con Premio Extraordinario por Univ. de Valencia por su Tesis Doctoral sobre Genética Molecular Clínica de la Ataxia de Friedreich, contribuyendo al aislamiento del gen responsable. Especialista en Neurología y Neurofisiología Clínica, realizó estancias formativas en epilepsia en Hospital King College de Londres (UK) y en Univ. de Göteborg (SE). Titulada en Puericultura y Máster Univ. en Neuropsicología Clínica. Además de su dedicación a un gran número de actividades científicas de interés en el campo de las epilepsias refractarias y especialmente interesada en las de origen genético, destaca su implicación social con la publicación de cuentos infantiles para comprender la epilepsia, labor galardonada en 2011 por SEN.



Eulàlia Turón Viñas

DATOS DE FORMACIÓN Licenciatura: Medicina y Cirugía por la Universitat de Barcelona (UB) (1996-2002) Título de especialista: Pediatría y sus áreas específicas. Hospital Sant Pau (2003-2007) Master en Neuropediatría por la Universitat de Barcelona. Hospital Sant Joan de Déu (2008-2010) Doctorada en el programa de Pediatría, Obstetricia y Medicina preventiva y Salud Pública de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB) Septiembre 2020 Fellowship en Epilepsia. Hospital del Mar (2020-2021) EXPERIENCIA PROFESIONAL Peditra especialista en Neuropediatría y en Críticos Pediátricos Manejo del paciente neurocrítico pediátrico; Experiencia en enfermedades minoritarias con epilepsia Coordinadora de la Unidad de Neuropediatría del Hospital Sant Pau Coordinadora de la sección pediátrica de la Unidad de Epilepsia H. Mar - H. Sant Pau Profesora asociada del Grado de Medicina de la UAB, del master de Neuropsicología de la UAB - Hospital Sant Pau y del master de Enfermería Pediátrica de la UB - Hospital Bellvitge



Vicente Villanueva MD, PhD es neurólogo en Hospital La Fe, Valencia desde 2004. Desde 2005 trabaja también en Unidad Multidisciplinar de Epilepsia de La Fe, donde es Jefe de Unidad de Epilepsia Refractaria y de Programa de Cirugía de Epilepsia. Representante de Red Europea de Referencia EpiCARE y miembro de ILAE Intellectual Disability Task Force. Profesor asociado de Neurología en Univ. de Valencia desde 2017. Dr. Villanueva realizó su formación en Fundación Jiménez Díaz en Madrid (ES), Centro de Epilepsia de Univ. de Alabama (US), Centro de Epilepsia de Univ. de Nueva York (US) y Hôpital Saint-Vincent de Paul en París (FR). Sus investigaciones actuales incluyen la epilepsia refractaria, la monitorización por video-EEG, y los ensayos clínicos y cirugía de la epilepsia. Miembro de la junta de EEG y de la Junta de Guías de Epilepsia de la Sociedad Española de Neurología, quien le otorgó en 2014 el Premio Científico en epilepsia. Autor de más de 100 artículos en el campo de la epilepsia.

Tarifs inscription

ONLINE EN DIRECTO

JUSQU'AU 20-07-2022

Général	10,00 EUR
La Salud, un Compromiso con las Personas	2,50 EUR
INVITADOS OSAKIDETZA	0 EUR

Lieu

En ligne