



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



27.juin - 11.Juil 2024

Cod. 009-24

**Modalité:**

Cours en ligne en direct

**Édition**

2024

**Type d'activité**

Cours d'été

**Date**

27.juin - 11.Juil 2024

**Location**

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

**Langues**

Espagnol

**Reconnaissance officielle par l'État**

30 heures

**Comité d'organisation**



## Description

El síndrome de Dravet (SD), también conocido como Epilepsia Mioclónica Severa de la Infancia (SMEI), es una enfermedad neurológica de origen genético. Aproximadamente entre el 80% y el 90% de los pacientes afectados muestran una mutación en el gen SCN1A. Esta enfermedad es considerada rara, con una incidencia de 1 entre 16.000 nacimientos (1/2.500 para enfermedades poco comunes). Se estima que en España hay alrededor de 450-500 pacientes con un diagnóstico correcto de SD, aunque los datos de prevalencia sugieren que el número real podría superar los 1.500.

Uno de los síntomas notables del SD es la epilepsia, que suele aparecer entre los 4 y 12 meses de edad. Inicialmente, las crisis epilépticas pueden ser confundidas con crisis febriles comunes en la infancia, pero a diferencia de estas, las crisis iniciales en el SD tienden a ser prolongadas, difíciles de controlar y pueden desencadenar estados epilépticos que requieren hospitalización en unidades de cuidados intensivos. A medida que avanza la edad, es común la aparición de otros tipos de crisis, acompañados de retraso cognitivo, trastornos neurológicos y graves alteraciones de conducta.

Un porcentaje entre el 15% y el 20% de las personas con SD fallece prematuramente debido a la enfermedad. En España, existen actualmente ocho Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud en epilepsia refractaria, los cuales podrían tratar el SD. Sin embargo, dado que el SD va más allá de ser solamente una forma de epilepsia, su tratamiento necesita un enfoque multidisciplinario que involucre a profesionales de diversas áreas de la salud. Por esto, no hay un centro específico completamente capacitado para abordar la complejidad y la necesidad multidisciplinaria que conlleva el manejo y tratamiento del SD.

Este Curso de Verano aborda aspectos fundamentales para el enfoque adecuado 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.
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 estos estudiantes 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.

## Organisée par



# Programme

## 27 06 2024

16:00 - 16:15	Présentation par la Direction de l'activité <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	Pause
18:15 - 19:00	“Retos clínicos a la hora de realizar un diagnóstico” <b>Ángel Aledo Serrano</b>
19:00 - 19:10	Synthèse

## 04 07 2024

16:00 - 16:05	Présentation par la Direction de l'activité <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	Pause
18:05 - 18:50	“Desafíos clínicos y tratamiento de emergencia” <b>Manuel Toledo</b>
18:50 - 19:00	Synthèse

**11 07 2024**

15:30 - 15:35 Pr sentation par la Direction de l'activit 

**Jos  Angel Aibar** --- | Fundaci n S ndrome 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"

**Lucia Zumarraga Astorqui** | NeuroPed - Directora

---

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

**Jos  Angel Aibar** --- | Fundaci n S ndrome de Dravet - Presidente

---

16:40 - 17:10 Pause

---

17:10 - 17:55 "Funci n de los miembros del equipo central y otros profesionales"

**Eul lia Tur n Vi as** | Hospital de la Santa Creu i Sant Pau - Coordinadora Unidad de Neuropediatr a

---

17:55 - 18:05 Synth se

---

18:05 - 18:15 Cl ture du cours

**Jos  Angel Aibar** --- | Fundaci n S ndrome de Dravet - Presidente

---

## Directed by



### **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



### **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**

---

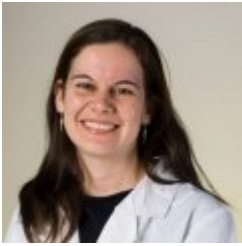
Graduada en Medicina por la Universidad de Barcelona. Realicé la especialidad de Neurología en el hospital Ramón y Cajal de Madrid. Al final de la residencia, por mi calidad asistencial e investigadora, se me otorgó el premio Final de Residencia de Comisión de Docencia del Hospital Ramón y Cajal. Tras 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**

---

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 Haba**

---

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.



## **Lucía Zumarraga Astorqui**

---

Fundadora y Directora de NeuroPed. Licenciada en Psicología Clínica por la Universidad Pontificia de Comillas (2002). Realizó su periodo de docencia y Diploma de Estudios Avanzados en el programa de



Neurociencias en la UCM. Máster en Neurorrehabilitación por Instituto Guttman (UAB) 2007-2011 en el departamento de neuropsicología e investigación colaborando en proyectos de investigación nacional y europea en calidad de co-investigadora. Participó en el diseño y desarrollo de la plataforma de rehabilitación cognitiva NPT infantil. Gran experiencia en evaluación y tratamiento neuropsicológico de bebés, niños y adolescentes con trastornos de neurodesarrollo, daño cerebral congénito y adquirido y diversas patologías (prematuridad, enfermedades raras, discapacidad intelectual y del desarrollo). Actualmente es la Presidenta de la Asociación Madrileña de NeuroPsicología. Co-autora de la Prueba ENFEN (TEA ediciones). Participa como profesor invitado y conferenciante en jornadas, congresos y máster y posgrados. Realizó Doctorado en Neurociencias (DEA, en la UCM). Ha desarrollado en NeuroPed una metodología única y efectiva de tratamiento consiguiendo liderar un equipo de más de 35 profesionales cuyo principal foco es el niño y su familia.

# Tarifs inscription

EN LIGNE EN DIRECT

JUSQU'AU 11-07-2024

Général

10,00 EUR

## **Lieu**

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

En direct en ligne