

# Memoria de actividades 2011

Dravet Syndrome Foundation,  
delegación en España



## Índice

Presentación

Misión, visión y valores

Patronato /Dirección Ejecutiva

Comités científico y médico

Los proyecto científicos en 2011

Actividad 2011

Difusión y Comunicación

La Fundación en los medios

## Presentación

Dravet Syndrome Foundation, delegación en España, en adelante Fundación Síndrome de Dravet, nació el 31 de mayo de 2011. El germen inicial fue un grupo de padres luchadores que no se resignaron a seguir el dictado de la enfermedad que ataca a sus hijos, el síndrome de Dravet, una epilepsia catastrófica que afecta al cerebro en formación de los niños, dejando graves secuelas neurológicas. Este grupo de padres no se resigna y decide luchar contra la enfermedad a través de la investigación y para ello se crea Fundación.

Esta organización nace con el objetivo de promocionar e incentivar y **conectar los principales centros de investigación mundiales** del síndrome de Dravet y otras enfermedades relacionadas. Se sustenta en el principio de un modelo colaborativo uniendo a familiares, investigadores, médicos, voluntarios y patrocinadores en la búsqueda de una terapia efectiva contra el síndrome de Dravet. En poco menos de año y medio la Fundación ha conseguido grandes avances en el terreno de la investigación sobre epilepsia, existiendo 8 proyectos de investigación en marcha. El objetivo principal es avanzar en el conocimiento de la causas de la enfermedad, mejorar su tratamiento y hallar medicamentos efectivos que permitan eliminar, mitigar e incluso curar la enfermedad.

Y la forma de hacerlo es a través de la **implantación de un modelo de negocio inexistente** hasta el momento que busca acabar con el enorme vacío existente entre la ciencia básica, entre los investigadores y la industria farmacéutica. Y en ello trabaja la Fundación Síndrome de Dravet, en unir esfuerzos que rellenen este vacío. Lo hacen proporcionando a los investigadores los incentivos básicos para que hagan su trabajo pero a su vez construyendo un modelo de negocio válido para la industria farmacéutica. Y lo están consiguiendo introduciendo innovación en el flujo de creación de los fármacos.

En estas páginas presentamos la memoria del año 2011, que es una mirada hacia los resultados, hacia quienes hemos colaborado por conseguirlos y que recoge nuestros intentos de conseguir un mundo sin síndrome de Dravet. Pero, en el trasfondo, es una mirada hacia las persona, los momentos malos, la impotencia de enfrentarse a estadura enfermead, pero siempre encarando el futuro con optimismo y lucha.

Un sueño.... Una meta.



Julián Isla  
Presidente de la Fundación Síndrome de Dravet,  
Delegación en España

## Misión, visión y valores

### Nuestra misión

“Hemos nacido con la misión de **promover y garantizar el desarrollo de la investigación en el Síndrome de Dravet.**”

Buscamos avanzar en el conocimiento de sus causas, mejorar su diagnóstico y hallar tratamientos efectivos que permitan eliminar y mitigar los efectos de la enfermedad. Pero tenemos objetivos más ambiciosos. Nuestros proyectos de investigación son fácilmente replicables a otras epilepsias. Nuestro objetivo a largo plazo es generar conocimiento que revierta en mejores tratamientos para la epilepsia y otras enfermedades afines.

### Nuestra visión

“**Un mundo sin síndrome de Dravet**”.

Queremos un mundo donde sufrir una enfermedad poco frecuente no signifique una condena. Queremos un mundo en el que la información científica pueda fluir sin barreras, un mundo en el que pacientes, médicos, investigadores y empresas trabajen juntos para poder ayudar también a las enfermedades poco frecuentes. Queremos un mundo en el que las familias que sufren una enfermedad “rara” no estén solas. Queremos que nuestro trabajo pueda ayudar también a otras enfermedades. No queremos que nuestro sufrimiento sea en vano.

### Nuestros valores

- ▶ Integridad
- ▶ Honestidad
- ▶ Transparencia
- ▶ Innovación



## Patronato

Luis Miguel Aras  
Luismi.aras@dravetfoundation.eu

Julián Isla  
Julian.isla@dravetfoundation.eu

Mónica Ramis  
Monica.ramis@dravetfoundation.eu

Silvia Sagarna  
Silvia.sagarna@dravetfoundation.eu

Jesús Valencia  
Jesús.valencia@dravetfoundation.eu

## Dirección ejecutiva

Presidente

Julián Isla

## Área de Investigación

### Director

Luis Miguel Aras. MD

### Responsable Innovación y Tecnología

Ana Mingorance. PhD

### Responsable de la Oficina de Atención al Investigador

Jacqueline Pérez. PhD

### Responsable de proyectos

Mónica Valdivia

### Otros miembros

Silvia Gómez

Andrea Molina

Maribel Rico. PhD

## Operaciones

Javier Castrejón



**Finanzas y Administración**

Jesús Valencia

**Fundraising**

Alfredo González

**Comunicación**

Silvia Sagarna

**IT Manager**

Sonia Araujo

## Comités asesores

## Comité investigador

### **Manuel Carreiras Valiña**

Director científico del Basque Center on Cognition, Brain and Language (BCBL). San Sebastián. España.  
Profesor asociado Ikerbasque

### **Cecilio Giménez Martín**

Catedrático de Bioquímica Universidad Autónoma de Madrid  
Centro Biología Molecular Severo Ochoa. Madrid.

### **Pablo Lapunzina**

Director del Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) del Hospital de la Paz. Madrid.

## Comité médico

### **Dr. Antonio Gil-Nagel Rein**

Director del Programa de Epilepsia del Hospital Ruber Internacional de Madrid.  
Profesor de Neurología en la Universidad de Minnesota y el Rush Medical Centre de Chicago (1993-1999).  
Consultor de la Consejería de Familia y Servicios Sociales de la Comunidad de Madrid para el manejo de pacientes con epilepsia y discapacidad intelectual.

**Dr. Julián Lara Herguedas**  
Médico Adjunto de Pediatría del Hospital Universitario Puerta de Hierro – Majadahonda. Madrid Área de capacitación Específica en Neurología Pediátrica otorgada por la Sociedad Española de Neurología Pediátrica.

**Dr. Antonio Martínez Bermejo**  
Jefe del Servicio de Neurología Pediátrica del Hospital Universitario La Paz de Madrid.  
Profesor Asociado del Departamento de Pediatría de la Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de Madrid.

### **Dra. Rocío Sánchez-Carpintero**

Adjunta en la Unidad de Neuropediatría de la Clínica Universidad de Navarra (CUN) y profesora en la Facultad de Medicina de la CUN.

# Los proyectos científicos en 2011

La Comisión de Investigación de la Fundación clasifica los proyectos de investigación en tres niveles de prioridades:



■ **PROYECTO TERAPIA GÉNICA**

Centro investigador: OPKO Health (EEUU)

Objetivos: Desarrollar un fármaco basado en un compuesto de actividad genética.

Diseño: Regulación al alza de la síntesis proteica de la copia del DNA no mutado.

Inversión: 250.000 euros a aportar por las fundaciones Dravet internacionales en 2012 en función resultados positivos fase animal.

Estado: en fase experimentación en animales (ratones, simios)

Patrocinador OPKO. Fundaciones y asociaciones Dravet de diferentes países

Más información en <http://investor.opko.com/releasedetail.cfm?ReleaseID=575403>

[https://www.facebook.com/note.php?note\\_id=10150189341102378](https://www.facebook.com/note.php?note_id=10150189341102378)

■ **PROYECTO UNIDAD DE INVESTIGACIÓN Y DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN EPILEPSIAS**

Centro investigador: Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM). Madrid

Objetivos: Desarrollar un test genético gratuito y una línea de investigación permanente en el síndrome de Dravet.

Diseño: Test genético potente y gratuito, Biobanco, cribado prenatal. Búsqueda de nuevos genes.

Presupuesto 36.000 euros anuales

Estado: en desarrollo. Test genético y línea de investigación implantada. Implantación biobanco y cribado 2012.

Patrocinador: Fundación BBK. Empresa Single

Más información en <http://www.idipaz.es/Noticia.aspx?Id=3>

<http://www.dravetfoundation.eu/documents/Nota-de-prensa-La-Paz.pdf>

<http://www.dravetfoundation.eu/test-genetico>



## ■ **PROYECTO NEUROIMAGEN EN EL DRAVET**

Centro investigador: Basque Center on Cognition Brain and Language (BCBL). San Sebastian.

Objetivos: Analizar el patrón biomagnético para determinar los orígenes de la actividad epiléptica y evaluar la existencia de patrones comunes. Establecer el patrón disfuncional electromagnético del síndrome de Dravet para establecerlo como biomarcador en el diagnóstico temprano.

Diseño: Estudio mediante técnicas de imagen de las disfunciones cerebrales del síndrome de Dravet, determinando patrones comunes en cuanto a la sincronización y conexión neuronal.

Aplicación de diferentes técnicas vanguardistas e innovadoras: magnetoencefalografía, resonancia magnética nuclear 3 T , potenciales evocados, electroencefalogramas bajo estímulos auditivos y visuales.

Presupuesto: 312.000 euros / 2años

Estado: Analizando registros obtenidos en fase I

Más información

[http://www.bcbl.eu/news/berriak/el\\_sindrome\\_de\\_dravet\\_a\\_estudio\\_nota\\_de\\_prensa.html](http://www.bcbl.eu/news/berriak/el_sindrome_de_dravet_a_estudio_nota_de_prensa.html)

[http://www.bcbl.eu/news/news/el\\_sindrome\\_de\\_dravet\\_3.html](http://www.bcbl.eu/news/news/el_sindrome_de_dravet_3.html)

<http://vimeo.com/21159107>



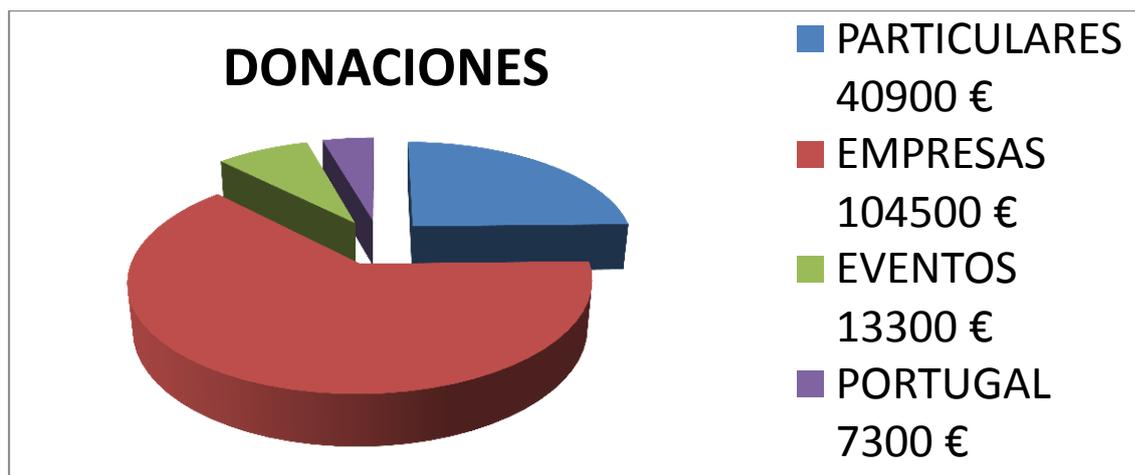
# **Actividad 2011 (junio a diciembre)**



## Captación de recursos

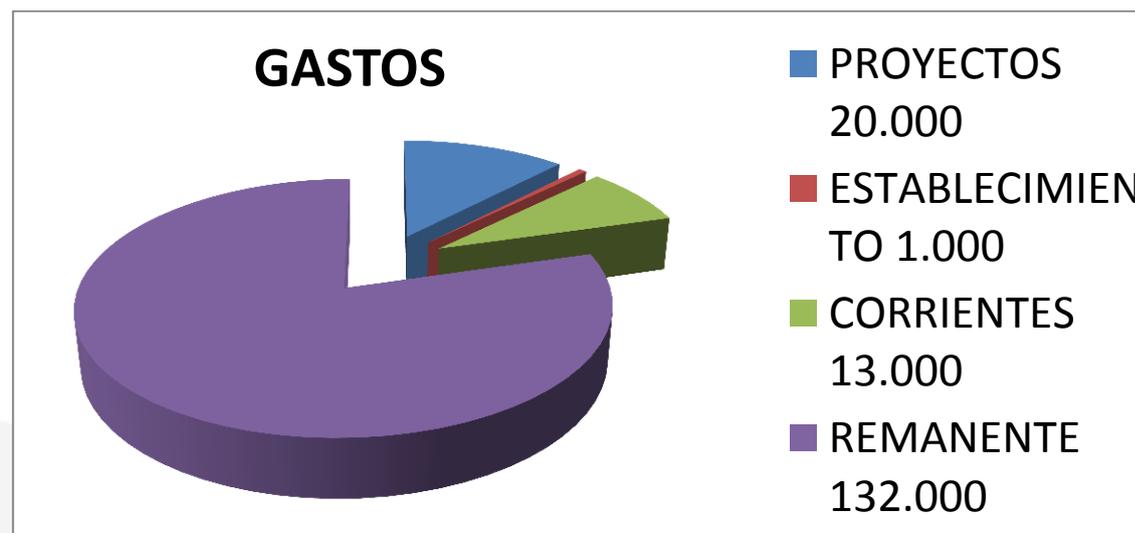
Facturación (junio a diciembre)

166.000 euros



## Gastos (junio a diciembre)

166.000 euros



# Difusión y Comunicación



## Mercadillo Solidario en San Sebastián.



# La Fundación en los medios



## Compartir

Recomendar 634

Twitter 72

Tuenti



## Herramientas

- Enviar a un amigo
- Valorar
- Imprimir
- En tu móvil
- Rectificar

TESTIMONIOS | Síndrome de Dravet

# Convulsiones que marcan toda una vida



Alicia, Raúl, Oscar y Pablo, en su casa de Madrid. | Sergio Enriquez-Nistal

- Se trata de una de las formas más grave de epilepsia en la infancia
- En la mayoría de casos se debe a una mutación genética
- España quiere participar en el primer ensayo de terapia genética con pacientes

Patricia Matey | Madrid

Actualizado domingo 18/12/2011 04:10 horas



Diario | Sueldos Públicos | El Viajero | Display | Tienda | Diseño | Grupo | Martes, 09 de octubre de 2012. Act

# Diario SIGLO XXI.com

Google™ Búsqueda personalizada

Opinión | España | Mundo | Economía | TV | Cine | Música | Libros | Medios | Moda | Salud | Sexo | Ciencia | Deportes | Londres 2012 | Fútbol | Baloncesto | Motor | Última Hora | Videos | Entrevistas | Infográficos

## Sanidad pública

# Investigadores españoles analizan los marcadores biológicos del síndrome de Dravet

### Agencias

@DiarioSIGLOXXI

Viernes, 1 de julio de 2011, 15:28

Me gusta 4

Twitter 1

+1 0

Comentar

MADRID, 1 (EUROPA PRESS)

El Centro Vasco de Cognición, Cerebro y Lenguaje (BCBL, en sus siglas en inglés) colabora con la Fundación Síndrome de Dravet en un proyecto de investigación que pretende desentrañar el patrón disfuncional y los marcadores biológicos de esta enfermedad, que afecta en España a alrededor de 400 personas.

No obstante, reconocen que "su número podría ser mucho mayor", dado que se trata de una enfermedad descubierta en 1970 pero que, hasta 2003, no cuenta con un test genético que ayude en su diagnóstico.

Investigadores españoles | SF Salut i Força | Investigador | X

www.salut.org/post/102810

Adquirir | Cacao - Diagramas | SOP Sharepoint | Cepgemini Eysvista | Spain Intranet Hom... | Guilmain Jimenez, P... | PON | Report Center | TeamForge: List Do... | Suggested Sites | Webmail

# Salut i Força

Buscar

Primer periódico de divulgación sanitaria independiente de las Islas Baleares

Portada  
Actualidad  
Noticias científicas  
Entrevistas  
Opinión  
Vídeos  
Archivo "Salut i Força"  
Archivo "Salut i Ciencia"  
Sobre Salut i Força  
Contacto

Ayúdanos a mejorar la web de Salut i Força

## Investigadores españoles analizan los marcadores biológicos del síndrome de Dravet

E.P.

El Centro Vasco de Cognición, Cerebro y Lenguaje (BCBL, en sus siglas en inglés) colabora con la Fundación Síndrome de Dravet en un proyecto de investigación que pretende desentrañar el patrón disfuncional y los marcadores biológicos de esta enfermedad, que afecta en España a alrededor de 400 personas.

No obstante, reconocen que "su número podría ser mucho mayor", dado que se trata de una enfermedad descubierta en 1970 pero que, hasta 2003, no cuenta con un test genético que ayude en su diagnóstico.

El síndrome de Dravet es la variante más severa de una familia patológica denominada canalopatías y las convulsiones febriles, una variante benigna de la enfermedad, también forman parte de esta familia. En este caso, informan de que más de 300.000 niños en España sufren de estas convulsiones febriles y, de estos, unos 10.000 sufren las variaciones más graves de la enfermedad.

Una posible cura tendría un impacto significativo en la población ya que, en el caso de las variaciones más benignas de la patología, también conllevaría una reducción del riesgo de generar epilepsia en el futuro, mientras que para las versiones más severas el impacto será

Añadir comentario  
Enviar a un amigo  
Enviar a Menéame

ES 0:22 09/10/2012

no es tu navegador predeterminado. Estable

## Investigadores españoles a

El Centro Vasco de Cognición, Cerebro y Lenguaje pretende desentrañar el patrón disfuncional y los m

Compartir +1 0 Menéame Twitter

Resultado: ★★★★★

No obstante, reconocen que "su número podría ser descubierta en 1970 pero que, hasta 2003, no cuer

El síndrome de Dravet es la variante más severa de convulsiones febriles, una variante benigna de la e caso, informan de que más de 300.000 niños en E 10.000 sufren las variaciones más graves de la e

Una posible cura tendría un impacto significativo en benignas de la patología, también conllevaría una mientras que para las versiones más severas el im mejorará a largo plazo.

Teniendo esto en cuenta, el proyecto se centra en niños afectados por el síndrome de Dravet, analizar auditivos y comparar su conectividad cerebral con l

MÁS INFORMACIÓN SOBRE BCBL, Centro Vasco de Cognición, Cerebro, Dravet, Espa

Imprimir Enviar Tamaño de texto

Google Chrome Firefox Internet Explorer PDF Adobe Word

tu banca?

## "BUSCAMOS HEROES"

Tres hermanos unidos por una causa.

¿Qué es lo más importante del mundo? Nos pregunta **Mariano** (en la foto, con sus hermanas) al empezar la entrevista. Él y sus dos hermanas lo tienen claro: la familia. Por eso, estos tres niños buscan héroes que luchan para conseguir que todos los niños afectados por el Síndrome de Dravet puedan llevar una vida normal. Conocen al detalle el síndrome y no se cansan de explicar en qué consiste, cuánto se tarda en realizar las pruebas diagnósticas, qué avances se han producido... y los problemas que tienen algunos de estos niños para ser aceptados en su entorno social. "La mayoría de las veces, por falta de conocimiento de los demás niños... Eso es un poco triste. Yo me he peleado mucho en el patio del colegio por defender que no todos somos iguales" nos comenta Mariano. A estos tres hermanos los acompaña la responsable de comunicación de la fundación, Silvia Sagama, madre de una niña afectada y que nos explica: "Ahora tiene cinco años y sufre una crisis semanal, pero a eso, Carlota sigue avanzando con los aprendizajes". La parte visible de esta enfermedad consiste en una epilepsia que no responde al tratamiento, con crisis de difícil control que impiden el desarrollo normal de los afectados, tanto en la parte motora como en el lenguaje, y que, a veces, provoca hiperactividad. Pero lo más importante, nos dicen entusiasmados los hermanos, es que el Síndrome de Dravet "tiene cura. Por eso estamos en el Punto de Encuentro de Madrid y buscamos 'héroes' que se unan a nosotros para poder investigar y poner fin a la enfermedad". ¿Quieres ser tú uno de ellos?, preguntan los tres, entre sonrisas.

www.dravetfoundation.eu

[BANCA CIVICA] Proyecto nº 22.660: "Colaboración Dravet. Epilepsia infantil intractable"

ya han celebrado la suya. Hemos recogido algunos testimonios.

FOTOGRAFÍAS DE LA RED DE AGENCIA CIVICA EN MADRID REALIZADAS POR CARLOS SUAREZ

2 | CIVICA





 **DRAVET  
SYNDROME**  
FUNDACIÓN  
DELEGACIÓN EN ESPAÑA  
[www.dravetfoundation.eu](http://www.dravetfoundation.eu)

---

*un sueño... una meta*