

NOTA DE PRENSA

Familias afectadas por el síndrome de Dravet unen fuerzas para hacer posible uno de los mayores estudios científicos publicados sobre esta enfermedad rara

Los nuevos datos podían ayudar al diseño de mejores ensayos clínicos

Madrid, 09 de febrero de 2015

La Fundación Síndrome de Dravet en España (DSF Spain) calcula que las condiciones de inclusión de pacientes en ensayos clínicos para esta enfermedad rara son tan restrictivos que reducen aún más la pequeña población de pacientes y podrían retrasar la aprobación de nuevos fármacos, de acuerdo con un nuevo estudio, que incluye cifras de 15 países europeos. El síndrome de Dravet es una grave enfermedad genética que afecta sobre todo a niños y se caracteriza por crisis epilépticas resistentes a fármacos, retraso cognitivo y problemas de comportamiento.

El estudio titulado *The European patient with Dravet syndrome: Results from a parent-reported survey on antiepileptic drug use in the European population with Dravet syndrome*, publicado por la revista [Epilepsy and Behavior](#), llega en un momento muy importante ya que dos nuevos fármacos experimentales están apunto de comenzar ensayos clínicos para la enfermedad en Europa. "Antes de que comenzaran estos ensayos queríamos saber qué fármacos estaban ya tomando estos pacientes y cuantos de ellos reunían los requisitos para participar en los ensayos", explica el Dr. Luis Miguel Aras, Director Ejecutivo de DSF Spain y primer autor del estudio. "Pero el síndrome de Dravet es una enfermedad poco frecuente, de las llamadas enfermedades raras, con lo que cada médico raramente ve más de unos pocos pacientes con este síndrome a lo largo de su carrera. Nos dimos cuenta de que si queríamos conseguir información de cientos de pacientes tendríamos que preguntarles directamente a ellos".

En un estudio sin precedentes, Aras y colaboradores preguntaron a 274 familias afectadas por el síndrome de Dravet de toda Europa, dando lugar a uno de los mayores estudios sobre esta enfermedad rara. "Una de las observaciones más importantes de este estudio es que el 42% de los pacientes Europeos están ya tomando stiripentol, el único fármaco que se ha aprobado para esta enfermedad", dice la Dra. Ana Mingorance, Directora de Investigación de DSF Spain y autor principal del trabajo. "Teníamos la idea de que el uso de stiripentol estaba muy extendido en algunos países pero la magnitud real de su uso no se conocía hasta ahora. Este dato tiene implicaciones importantes a la hora de diseñar nuevos ensayos clínicos porque cualquier nuevo

fármaco que se investigue para el síndrome de Dravet va a tener que ser comparado con stiripentol”.

Mingorance pone de manifiesto que lo que más le sorprendió fue la frecuencia con la que los afectados habían tomado fármacos anti-epilépticos que pueden hacer empeorar este síndrome. “Aproximadamente un tercio de los pacientes europeos afectados por el síndrome de Dravet han tomado carbamazepina y otros bloqueantes de canales de sodio en el pasado para intentar controlar sus crisis epilépticas. Se trata de fármacos anti-epilépticos muy comunes pero que deben ser evitados en pacientes con este síndrome. Los neurólogos deberían evaluar la posibilidad de que sus pacientes tengan este síndrome en concreto, el cual se puede diagnosticar por un simple test genético, antes de recetar esta clase de fármacos”.

Los investigadores también pudieron determinar que solo el 45% de los afectados por este síndrome en Europa sufre cuatro o más crisis convulsivas al mes, uno de los requisitos para participar en ensayos clínicos. “Si juntamos la frecuencia de crisis epilépticas con el rango específico de edades que se pide para los ensayos clínicos vemos que solamente un tercio de los afectados por el síndrome de Dravet podría participar en ensayos clínicos” asegura Aras. “Esto es tanto un problema para los afectados, que no pueden participar en el estudio, como para las empresas farmacéuticas que ven sus ensayos clínicos retrasados ante la dificultad para conseguir suficiente número de pacientes”.

La publicación llega también en un momento importante en el que las organizaciones de pacientes participan de manera cada vez más activa en la investigación, sobre todo aquellas afectadas por enfermedades raras. “Somos una organización española dedicada a la investigación y creada por padres de niños afectados por el síndrome de Dravet. Decidimos contactar con otros grupos de pacientes de toda Europa a través de la Federación Europea para el Síndrome de Dravet con el fin de que nos ayudaran con el estudio”, explica Julián Isla, Presidente de DSF Spain y de la Federación Europea además de autor del trabajo. “La Agencia Europea del Medicamento ya había destacado la necesidad de disponer de estos datos acerca del síndrome de Dravet, así que decidimos juntar cientos de familias de 15 países para hacer posible el estudio. Esta publicación representa un logro muy importante para nuestra organización y para la comunidad de afectados por enfermedades raras. Muestra que los afectados y sus familias tienen mucho que decir y que quieren ser parte activa del desarrollo de nuevas y mejores terapias para sus enfermedades”, concluye Isla.

Sobre el síndrome de Dravet

El síndrome de Dravet es una epilepsia genética rara que comienza durante el primer año de vida en niños que hasta entonces se desarrollaban con normalidad y para la cual no hay tratamientos efectivos. Los afectados por el síndrome también sufren de retrasos cognitivos, problemas motores y de comportamiento, y otras alteraciones clínicas. Se estima que 1 de cada 30,000 personas sufre el síndrome de Dravet, aunque una elevada tasa de infradiagnóstico hace que solo se conozcan unos pocos miles en toda Europa.

Sobre la Fundación Síndrome de Dravet en España

Fundada en 2011, la Fundación es una organización de investigación centrada en encontrar mejores tratamientos y una cura para el síndrome de Dravet. La Fundación administra una cartera de proyectos de investigación que abarca desde la genética y la investigación preclínica hasta estudios clínicos y aplicaciones tecnológicas. Además, la organización ofrece el test genético para

diagnosticar el síndrome de Dravet de manera gratuita para todo el mundo y mantiene el registro nacional de afectados por el síndrome.

www.dravetfoundation.eu

Sobre la Federación Europea para el Síndrome de Dravet

La Federación es una entidad que agrupa a las organizaciones nacionales Europeas de afectados por el síndrome de Dravet. Su mandato busca mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familiares, promover la investigación y el intercambio de conocimiento en torno al síndrome, recaudar fondos para investigación médica y social y dar a conocer el síndrome de Dravet.

www.dravet.eu