



NOTA DE PRENSA

Arranca el test genético gratuito más potente en el mundo para el diagnóstico del síndrome de Dravet

Además, también podrá diagnosticar otras epilepsias infantiles de difícil control

Madrid, 12 de septiembre. La Fundación Síndrome de Dravet junto al Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) del Hospital Universitario La Paz, y bajo el patrocinio económico de la Fundación BBK, han puesto en marcha el test genético gratuito más potente en el mundo para el diagnóstico del síndrome de Dravet y otras epilepsias relacionadas.

¿Para qué sirve? El objetivo principal de este proyecto es realizar un diagnóstico genético a aquellos pacientes que sufran síndrome de Dravet, una encefalopatía epiléptica grave que se inicia durante el primer año de vida y que conlleva un deterioro neurológico del paciente. Dentro de este proyecto también se ofrecerá la realización de un diagnóstico genético a pacientes diagnosticados con otras epilepsias de distinta gravedad: convulsiones febriles, convulsiones febriles plus, epilepsia generalizada con convulsiones febriles plus, epilepsia mioclónica infantil límite y epilepsia infantil intratable.

¿Por qué es tan importante? A pesar de los avances logrados en los últimos años, el defecto molecular responsable del 20% de los pacientes con Síndrome de Dravet continua siendo desconocido, por lo que el segundo gran objetivo de este proyecto es identificar nuevos genes implicados en este síndrome y también en sus espectros asociados. Un diagnóstico acertado y temprano de estas enfermedades permite seleccionar el tratamiento más adecuado que evite aquellos fármacos contraproducentes para la salud del paciente. El descubrimiento de nuevos genes implicados en estas enfermedades contribuirá al mejor conocimiento de las mismas posibilitando la creación de nuevas líneas de investigación enfocadas en el desarrollo de una cura para estas patologías.

¿Gratuito? La Fundación Síndrome de Dravet, gracias a la colaboración económica de la Fundación BBK, oferta la prueba de forma gratuita para que todos los afectados puedan conocer su diagnóstico independientemente de sus posibilidades económicas. De este modo, muchas familias tendrán acceso a un test de coste muy elevado, entre 1.000-3.000 euros según los países.

Para más información contactar con:

Silvia Sagarna, Directora de Comunicación de la Fundación Síndrome de Dravet, delegación europea
Silvia.sagarna@dravetfoundation.eu Tel. 649193587 o información@dravetfoundation.eu