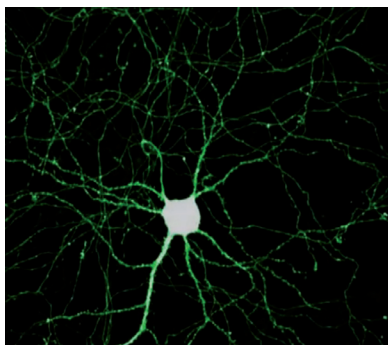


*Ofreciendo esperanza y cambiando vidas
a través de la investigación*



 **DRAVET
SYNDROME**
FUNDACIÓN
DELEGACIÓN EN ESPAÑA

Un sueño... una meta



La Fundación Síndrome de Dravet es una organización sin ánimo de lucro que busca una solución para una enfermedad genética que ahora mismo es incurable. El síndrome de Dravet es una epilepsia catastrófica, las crisis epilépticas aparecen muy pronto afectando al cerebro en formación de los niños y dejando secuelas neurológicas severas.

Somos un grupo de padres, médicos, investigadores, instituciones y empresas que creen que nada es imposible. Trabajamos juntos utilizando la tecnología para resolver un problema de forma colectiva.

Creemos en el talento de las personas y en su potencial. Estamos construyendo una plataforma colaborativa mundial para encontrar un tratamiento para las epilepsias de difícil control. Esta plataforma está abierta a cualquiera con las mismas inquietudes.

Somos una organización joven pero que en poco tiempo ha conseguido grandes avances en el terreno de la investigación sobre epilepsias. Trabajamos siendo fieles a nuestros valores: integridad, honestidad, transparencia e innovación.

Tenemos un plan para conseguir nuestra meta: el poder de la información. Tenemos la certeza que facilitar el flujo de información es una de las vías para encontrar una cura en un plazo corto de tiempo.

No queremos donantes, queremos socios. Buscamos organizaciones, instituciones, universidades, hospitales y empresas que crean en el poder de la innovación. Queremos compañeros de viaje que nos acompañen en la fascinante aventura de encontrar una cura para esta enfermedad. Para nosotros encontrar una cura es nuestro sueño, pero poco a poco lo estamos transformando en una meta, una meta para todos.

Si quieres formar parte de esta aventura, eres bienvenido.

¿Por qué me puede interesar?



Trabajamos con empresas e instituciones que buscan la innovación. Ofrecemos la posibilidad de colaborar en la resolución de un problema sanitario de gran escala mediante el apoyo económico a nuestros proyectos. Pero nuestra relación es bidireccional. Ayudamos a las empresas en sus programas de desarrollo competencial y de Responsabilidad Social Empresarial o Corporativa.

Estamos conectados con los principales centros nacionales e internacionales de investigación. Tenemos una red de pacientes mundial que pueden proporcionar datos clínicos y tenemos una plataforma que proporciona esos datos de forma estructurada para poder ser consumidos por centros de investigación o empresas farmacéuticas.

Ofrecemos nuestros servicios de investigación (diagnóstico, plataformas colaborativas, sistema de centros de excelencia) a otras Fundaciones u organizaciones del ámbito sanitario que quieran trabajar de forma colaborativa o complementaria con nosotros.

¿Qué es el síndrome de Dravet?



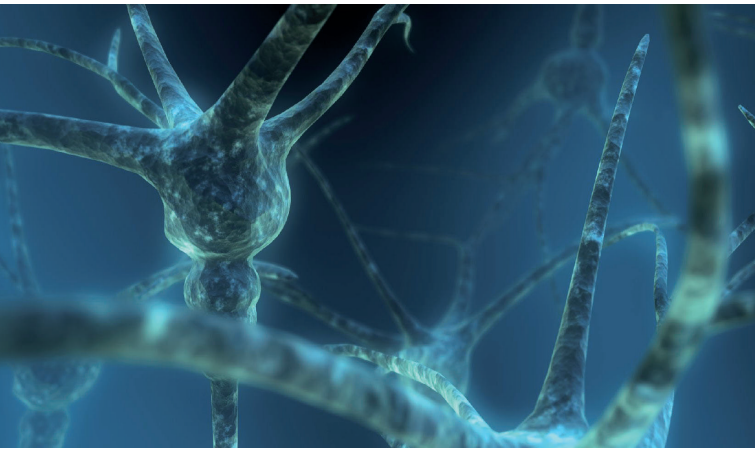
El síndrome de Dravet, también conocido como epilepsia mioclónica severa de la infancia, es un trastorno generalizado del desarrollo que comienza en la infancia y se caracteriza por una epilepsia severa que no responde correctamente al tratamiento. El síndrome provoca un retraso evolutivo a todos los niveles, desde retraso en el desarrollo cognitivo hasta problemas motores y de comportamiento.

La evolución del síndrome de Dravet varía considerablemente de una persona a otra. Las crisis comienzan durante el primer año de vida y el desarrollo cognitivo es normal hasta su inicio. En la mayoría de los casos, las primeras crisis ocurren con fiebre y son convulsiones generalizadas o unilaterales (de un lado). Estas crisis son a menudo prolongadas y pueden conducir a un status epiléptico, crisis de más de 30 minutos de duración, siendo necesaria la actuación de los equipos de emergencia. Con el tiempo, las crisis aumentan en frecuencia y comienzan a ocurrir sin fiebre.

Entre el segundo y el cuarto año de vida, se observan típicamente diversos grados de retraso en el desarrollo, que pueden incluir una regresión de las habilidades adquiridas. Otros rasgos observados en un número considerable de afectados por el síndrome de Dravet pueden incluir trastornos de integración sensorial y otras características del espectro autista, trastornos ortopédicos o trastornos de movimiento, infecciones auditivas y respiratorias crónicas o frecuentes, trastornos del sueño, disautonomía y problemas nutricionales y de crecimiento.

“EL SÍNDROME DE DRAVET PROVOCA RETRASO EVOLUTIVO EN TODOS LOS NIVELES, DESDE RETRASO EN EL DESARROLLO COGNITIVO HASTA PROBLEMAS MOTORES Y DE COMPORTAMIENTO”

¿Por qué se produce?



El origen del síndrome de Dravet es genético. Las neuronas utilizan impulsos eléctricos para transmitir y almacenar información. La regulación de los impulsos se realiza mediante canales de iones, unas compuertas que están en las neuronas y que actúan como compuertas reguladoras del paso de iones. La información para construir estas compuertas está en los genes de todos los individuos. Se sabe que los afectados por el síndrome de Dravet tienen una mutación en un gen que hace que la compuerta no funcione correctamente y, por lo tanto, la corriente eléctrica no se regule de forma adecuada.

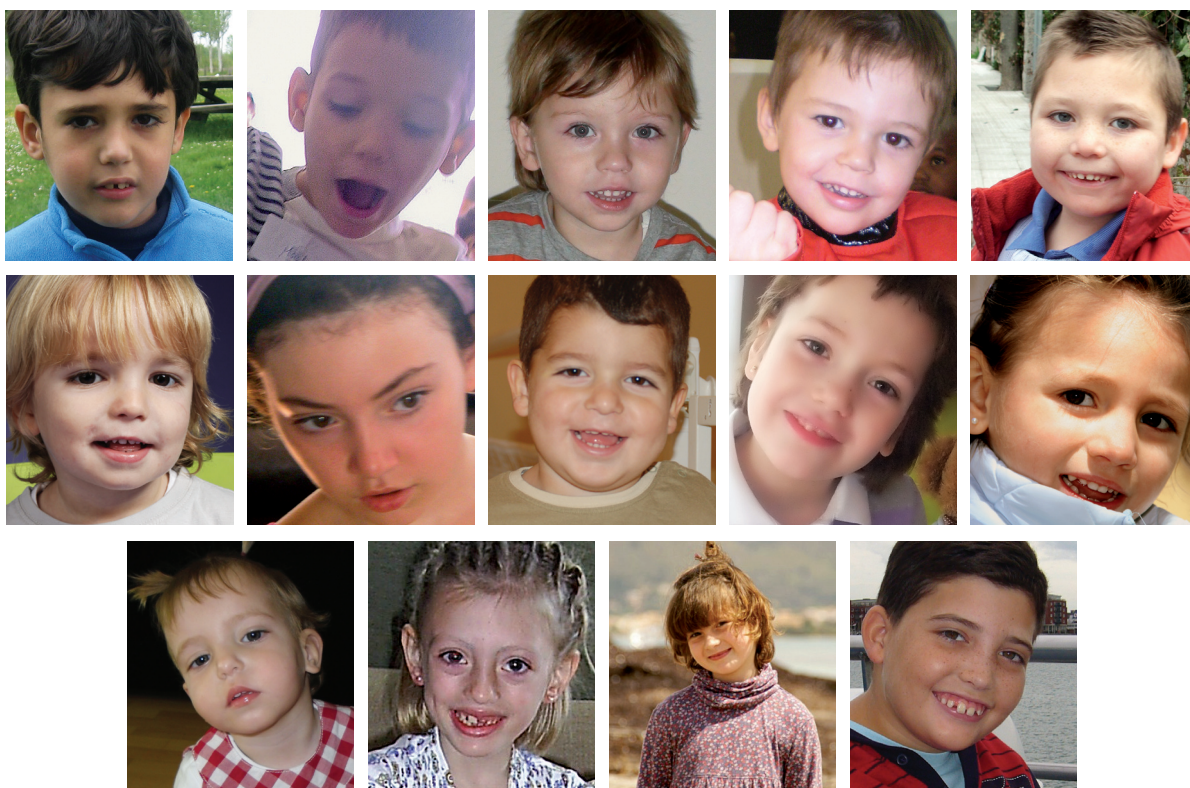
En el síndrome de Dravet el gen SCN1A, que regula el canal de sodio, es el más determinante, encontrándose mutado en el 60-70% de los afectados. En la actualidad, hay disponible un test genético que analiza este gen y al encontrar una mutación puede ayudar en el diagnóstico.

A pesar de que el gen SCN1A se considera el principal causante del síndrome se cree que puede haber más genes implicados, ya que no todos los niños que desarrollan la enfermedad tienen una mutación en este gen.

Encontrar el mapa completo de genes que provocan ese síndrome y otras epilepsias genéticas es uno de los objetivos fundamentales de la Fundación. Un diagnóstico temprano es muy importante para mejorar el pronóstico.

“EN EL SÍNDROME DE DRAVET EL GEN SCN1A,
QUE REGULA EL CANAL DE SODIO ES EL MÁS DETERMINANTE,
ENCONTRÁNDOSE MUTADO EN EL 60-70% DE LOS AFECTADOS”

¿Cuántos niños hay afectados?



El síndrome de Dravet no se describió hasta finales de 1978 y hasta 2003 no ha existido un test genético que ayude a diagnosticar la enfermedad. Esto implica que el número de afectados no se conozca con exactitud. Se estima que la incidencia de la enfermedad es de 1 entre 30.000 nacimientos. Estas cifras no son definitivas y existe la sospecha de que el número de afectados por este síndrome sea mucho mayor.

El síndrome de Dravet es la variante más severa de una familia patológica denominada canalopatías. Las convulsiones febriles, una variante benigna de la enfermedad, también forman parte de esta familia. Más de 300.000 niños en España sufren de 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. Para las variaciones más benignas de la patología implicará una reducción del riesgo de generar epilepsia en el futuro, mientras que para las versiones más severas el impacto será mucho mayor y el pronóstico y tratamiento mejorará a largo plazo.

Pero hay otras epilepsias genéticas que comparten rasgos clínicos con el síndrome de Dravet. La naturaleza genética de la enfermedad es un rasgo muy importante ya que una posible cura implicaría una posible cura para otros muchos síndromes neurológicos de origen genético.

¿Qué es la Fundación Síndrome de Dravet?

DRAVET SYNDROME FOUNDATION
Raising hope and changing lives through research

learn

act

donate

Apply Today!
Patient Assistance Grant Program

News

- Summerfest Fundraising Program
- OPKO Research Project
- New DSF Video
- Clobazam Review by FDA

vivint.givesback PROJECT

Contact Us
Dravet Syndrome Foundation
11 Nancy Drive
Monroe, CT 06468
203-880-9456
info@dravetfoundation.org

STEPS toward A CURE 2011

GoodSearch | global genes project | KAKKIS EVERYLIFE FOUNDATION | Rare Disease Day Partner

En 2004 se crea Dravet Syndrome Foundation en Estados Unidos, mediante un movimiento asociativo de padres que buscaban la potenciación de la investigación con el fin de encontrar una cura para el síndrome. Desde entonces, la Fundación ha dedicado más de 1.300.000 euros para la financiación de diferentes proyectos de investigación. Actualmente es responsable de la gestión de más de un millón de euros en estos proyectos. Es posible encontrar más información sobre los proyectos que la Fundación lleva a cabo en www.dravetfoundation.org/research/dsf-funded-research.

A comienzos de 2010 la Fundación es consciente de la necesidad de realizar un esfuerzo internacional para poder encontrar una solución al problema. En la actualidad, la actividad investigadora está disgregada en varios países y la necesidad de coordinar esfuerzos en la misma dirección se hace evidente.

Por este motivo, la Fundación decide llevar sus operaciones a un ámbito internacional y encuentra un aliado perfecto en un grupo de familias residentes en Europa que quieren lanzar sus actividades a este lado del atlántico. Así surge la Fundación Síndrome de Dravet, delegación europea.

www.dravetfoundation.eu

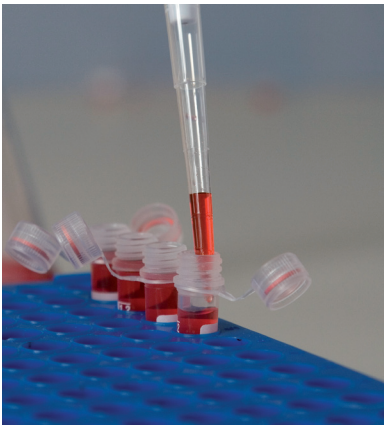
“EN LA ACTUALIDAD, LA ACTIVIDAD INVESTIGADORA ESTÁ DISGREGADA EN VARIOS PAÍSES Y LA NECESIDAD DE COORDINAR ESFUERZOS EN LA MISMA DIRECCIÓN SE HACE EVIDENTE”

Misión, visión y valores de la Fundación



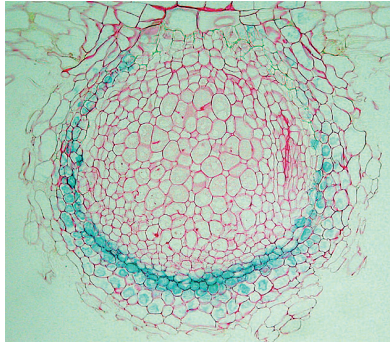
La Fundación Síndrome de Dravet nace con el objetivo de promover y garantizar el desarrollo de la investigación de las epilepsias genéticas, con el fin de avanzar en el conocimiento de sus causas, mejorar su diagnóstico y hallar tratamientos efectivos que permitan mitigar los efectos de la enfermedad. El objetivo de la Fundación es diseñar y mantener una red de investigación permanente y de calidad a nivel mundial.

La Fundación promoverá todo tipo de actividades referidas a la promoción de la investigación, estudio y análisis de proyectos de investigación que puedan ser beneficiosos y útiles para la cura de las epilepsias genéticas.



Entre sus fines, la Fundación Síndrome de Dravet apoyará y patrocinará la investigación científica relativa a la enfermedad, así como otras investigaciones científicas y médicas, que pudieran resultar de interés para el colectivo de enfermos.

Desde la Fundación se promoverán convenios de colaboración con instituciones públicas y privadas, administraciones (internacionales, nacionales, autonómicas y locales) para la obtención de recursos de toda índole que posibiliten el cumplimiento de los fines de la Fundación. También se promoverá la cooperación con empresas privadas, que pueda traducirse en financiación y desarrollo de proyectos concretos de investigación en diagnóstico y tratamiento de esta enfermedad, así como programas específicos de patrocinio.



Promocionará y desarrollará programas y actividades en todos aquellos ámbitos y materias que puedan resultar de interés para lograr una mejor implantación de los resultados de esta investigación científica y médica con la finalidad de alcanzar una mejor calidad asistencial y un aumento en la calidad de vida del colectivo de enfermos que resultan beneficiarios.

Se establecerán espacios de encuentro entre investigadores, profesionales sanitarios y familiares, así como con otros agentes sociales y sanitarios. Habrá una colaboración permanente con otras Fundaciones o asociaciones nacionales e internacionales en el campo de la epilepsia.

Se fomentará y desarrollará actividades de formación integral, tanto cultural como académica o técnica, como instrumentos necesarios y válidos para la plena integración social y laboral del colectivo.

Los valores de la Fundación se encuadran bajo el principio de la transparencia de las inversiones. La Fundación está registrada en el registro de Fundaciones y en la Asociación de Fundaciones y se rige por las actividades de control del Patronato. A pesar de ser una delegación, la Fundación tiene independencia económica y se regula según las leyes nacionales.

¿En qué proyectos trabaja la Fundación actualmente?



Diagnóstico e investigación genético

El diagnóstico es muy importante para las epilepsias de origen genético. Proporcionar un diagnóstico temprano es una de nuestras prioridades. Actualmente contamos con el test genético de epilepsias genéticas más potente del mercado con capacidad de ampliación en el número de genes a estudiar. Este test se oferta sin coste alguno para cualquier paciente del mundo.

El proyecto se realiza en el Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) del Hospital Universitario de La Paz. Desarrollado por la Dra. Eva Barroso y coordinado por el Dr. Lapunzina, Director del INGEMM www.idipaz.es

La Fundación BBK financia la ejecución de este proyecto. www.bbk.es



Proyecto de biología molecular

Los equipos multidisciplinares de investigadores son básicos en la investigación traslacional. Las enfermedades genéticas tienen expresión en las biomoléculas básicas que construyen las células: las proteínas. Queremos saber cómo los cambios genéticos afectan a estas, para ello tenemos un proyecto de investigación en el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa (CBMSO). Cecilio Giménez, catedrático de la Universidad Autónoma de Madrid e investigador del CBMSO, lidera este proyecto. www.uam.es

La Fundación BBK financia la ejecución de este proyecto.



Red de unidades asistenciales para el Síndrome de Dravet

Las enfermedades raras tienen un problema inherente a su condición: la dispersión del conocimiento entre los profesionales sanitarios que atienden a los pacientes. La situación no es la idónea ni para los profesionales sanitarios ni para los pacientes.

La Fundación Síndrome de Dravet está creando un proceso de certificación de calidad que permita a los hospitales certificarse en el tratamiento de este síndrome. La certificación asegurará que el hospital cumple una serie de requisitos mínimos.

La Fundación integrará estos centros dentro de una plataforma de colaboración que permita la transferencia de conocimiento desde las unidades asistenciales a los profesionales y viceversa. Así mismo la Fundación conectará estos centros con centros similares en todo el mundo (actualmente hay ya dos redes operativas en EEUU y en Inglaterra).

Estas redes asistenciales serán un importante foco formativo, docente e investigador.



Terapia génica

En colaboración con las fundaciones y asociaciones internacionales del Síndrome de Dravet estamos financiando un proyecto que permita arrancar una terapia génica en un plazo corto de tiempo.

La terapia génica es una de las áreas de la ciencia con más potencial. Nuestro proyecto utiliza la última tecnología disponible para intentar solucionar el problema desde la misma raíz.

Este proyecto está basado en una técnica desarrollada por el Dr. Claes (laboratorios CURNA), con soporte económico de la empresa de biotecnología OPKO Health y el National Institutes of Health (NIH).

www.opko.com



Proyecto de neurociencia

El Basque Center on Cognition, Brain and Language (BCBL) es un importante instituto de neurociencias ubicado en San Sebastián que desarrollará un innovador estudio durante los próximos 2 años. Mediante técnicas de neuroimagen permitirá establecer el patrón disfuncional del síndrome de Dravet, estableciendo marcadores biológicos útiles en el diagnóstico temprano, en la farmacología y en la creación de nuevas líneas de investigación. Dada las características del centro se prestará especial atención a las áreas del lenguaje.

www.bcbl.eu



Clínica
Universidad
de Navarra

 Cario Fundación Jiménez Díaz

Investigación clínica

La Fundación Síndrome de Dravet desarrolla colaboraciones con diversos profesionales clínicos para el desarrollo de estudios clínicos en el síndrome de Dravet y espectros asociados. En el marco de dicha colaboración se han desarrollado estudios con la Dra. Sánchez Carpintero (Clínica Universitaria de Navarra) y con el Dr. Serratosa (Fundación Jiménez Díaz).

¿Quién está detrás de la Fundación?



La Fundación Síndrome de Dravet tiene detrás un equipo humano con un amplio abanico de habilidades y recursos.

Presidenta de honor

María Garaña. Presidenta de Microsoft España. Es un miembro activo de Young Presidents Organization (YPO) e International Women Forum (IWF), formando parte del Consejo de la Fundación Equidad en Argentina y del Patronato de la Fundación Junior Achievement y Fundación Seres en España. Es miembro del Consejo Profesional de ESADE, así como de los Consejos de APD (Asociación para el Progreso de la Dirección) y de la American Chamber of Commerce en nuestro país.

Patronos

Julián Isla. Presidente.

Julian.isla@dravetfoundation.eu

Mónica Ramis. Vicepresidenta.

Monica.ramis@dravetfoundation.eu

Luis Miguel Aras. Director de Investigación.

Luismi.aras@dravetfoundation.eu

Silvia Sagarna. Directora de Comunicación.

Silvia.sagarna@dravetfoundation.eu

Jesús Valencia. Director Financiero.

Jesus.valencia@dravetfoundation.eu



Asesores médicos

La Fundación cuenta con un equipo de neurólogos que proporciona servicios de asesoramiento definiendo la estrategia de los proyectos de investigación, elaborando documentos médicos y conectando la investigación con la clínica.

Dra. Rocío Sánchez Carpintero. Clínica Universitaria Navarra.

Dr. Julián Lara Herguedas. Hospital Universitario Puerta de Hierro-Majadahonda

Dr. Antonio Gil-Nagel. Hospital Ruber Internacional-Madrid.

Dr. Antonio Martínez Bermejo. Hospital Universitario La Paz-Madrid.

Empresas colaboradoras



La Fundación Síndrome de Dravet cuenta con la colaboración de compañías nacionales y multinacionales que proporcionan soporte operativo y financiación para los proyectos.

La Fundación BBK ha concedido becas de investigación que permiten sostener el tejido investigador.



Microsoft proporciona soporte informático. La plataforma tecnológica interna de la Fundación se ejecuta sobre sus servicios en Internet. También dona material informático.



Banca Cívica colabora a través de su proyecto "Tú elijes-tú decides"

¿Cómo contactar?



WEB

www.dravetfoundation.eu

E-MAIL

informacion@dravetfoundation.eu

FACEBOOK

DSF Europe

TWITTER

@dsfeu



Ayúdanos a cambiar el futuro

www.dravetfoundation.eu • Facebook: **DSF Europe**