



Somos y hacemos comunidad

Juntos para curar

Síndrome de Dravet y enfermedades
raras con epilepsia

apoyodravet.eu



Presentación

ApoyoDravet es una comunidad de afectados por enfermedades raras con epilepsia y síndrome de Dravet. Se constituye en una **plataforma colaborativa** que aglutina pacientes y familiares, voluntarios y colaboradores (científicos, médicos, psicólogos, educadores, tecnólogos y otros intervinientes).

La entidad promueve la investigación científica, la medicina, la tecnología y la innovación en la intervención social en aras de mejorar la **calidad de vida** de pacientes y de sus entornos familiares y sociales.

ApoyoDravet es una **organización sin ánimo de lucro** declarada de utilidad pública. Es miembro de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), de la Federación Española de Epilepsia (FEDE), Federación Europea de Síndrome de Dravet (DSEF) y de la Federación Iberoamericana de apoyo al síndrome de Dravet.

Áreas

Investigación Científica

ApoyoDravet realiza una labor de **aceleración de proyectos de investigación científica**, impulsando el avance y la aplicación práctica de la ciencia en el campo de las enfermedades raras con epilepsia. Así, lidera una red colaborativa de investigadores (INDRE), a quienes ofrece un servicio de asesoramiento, promoción de la transferencia de conocimiento y tecnología, y asistencia en materia de financiación de proyectos.

Actualmente, la entidad apoya a **14 grupos de investigación** y a más de 50 investigadores, que trabajan en la vanguardia científica: técnicas genéticas, terapia celular, machine learning, inteligencia artificial, nanotecnología, desarrollo de fármacos, neuroinflamación u organoides cerebrales...

Iniciativas:

- INDRE. Red Internacional de Investigación en síndrome de Dravet y Epilepsia Refractaria.
- Unidad de Investigación social sobre epilepsias.
- Estudios, ensayos y programas clínicos ApoyoDravet.
- Congresos y jornadas científicas.
- Plataforma de intervención cognitiva.



Innovación social

Los proyectos en el área de Innovación Social están destinados a favorecer la **inclusión social y educativa**, la mejora asistencial y los cuidados en domicilio de los pacientes; contribuyendo a una mejora de la calidad de vida de todos los miembros de la unidad familiar del afectado/a.

En la vanguardia de la atención en el ámbito de las enfermedades raras con epilepsia, todos los programas sociales de ApoyoDravet están basados en la **innovación** y el uso del conocimiento científico y tecnológico para una eficiente intervención social.

- Apoyo a afectados y su entorno.
- Evaluación e intervención cognitiva.
- Educación inclusiva.
- Sensibilización, concienciación y actividades sociales.

Tecnología orientada al afectado

ApoyoDravet cuenta con un programa de promoción y aceleración de proyectos tecnológicos para aumentar la calidad de vida de los afectados y sus familias; a través del desarrollo de **nuevas herramientas** a médicos, investigadores y otros intervinientes.

ApoyoDravet en cifras



17 grupos de investigación,
más de 50 investigadores,
más de 20 proyectos.



Universidades, hospitales, cen-
tros investigación, biotechs.



Más de 200 donantes
particulares 14 colaboradores
empresariales e institucionales.



Estudios, ensayos y programas
clínicos propios y en
colaboración.



13 proyectos de
innovación social.

ApoyoDravet en cifras Desde 2016

Inversión en investigación científica

494.214€

Aportaciones económicas de terceros a proyectos ApoyoDravet

1.600.00€

Servicios de promoción a 46 centros de investigación científica

800.000€

Inversión en intervención social

274.204€



Enfermedades raras con epilepsia

Diversas enfermedades raras y síndromes cursan con crisis epilépticas. La presencia de esa elevada actividad neuronal en los afectados se correlaciona con severas disfunciones cerebrales que determinan graves consecuencias dentro del contexto de las **encefalopatías epilépticas**.

Las **epilepsias refractarias** son aquellas que presentan un control insatisfactorio de las crisis con la utilización de fármacos antiepilépticos actuales. Se estima que la epilepsia refractaria se presenta en el 30 % de los afectados de epilepsia.

Las epilepsias raras y complejas constituyen conjunto de síndromes y epilepsias que se caracterizan por su alto grado de afectación y mortalidad con una alta presencia en la edad infantil, en la que el control de la enfermedad es altamente difícil.

Aunque hay varias enfermedades que tienen en común la presencia de crisis epilépticas, no se puede hablar de una única **epilepsia** y sí de diferentes epilepsias con diferentes causas y características. Por ello, se requieren de tratamientos diferenciados; si bien los pacientes suelen tener necesidades y requerir cuidados similares.

A modo meramente enunciativo, se podrían citar algunas encefalopatías epilépticas, síndromes epilépticos o patologías como síndrome de **Dravet**, síndrome de **West**, **esclerosis tuberosa**, **síndrome de Lenox Gastaut**, mutación del gen **PCDH19**, síndrome de **Rett**, el síndrome de **Rasmussen**, síndrome por deficiencia del transportador de glucosa de tipo 1 (**GLUT1**)...

Hay que destacar que avances científicos y médicos en el ámbito de las enfermedades raras con epilepsia pueden ofrecer beneficios tangibles para la mejora de la calidad de vida y, como objetivo último, la curación de pacientes de diversas patologías relacionadas.

Síndrome de Dravet

El síndrome de Dravet es una enfermedad rara neurológica que cursa principalmente con crisis epilépticas no controladas, disfunción intelectual y alteraciones conductuales graves, con altos grados de **discapacidad**.

Se trata de una enfermedad de origen genético que debuta en menores de 1 año previamente asintomáticos y para la cual no hay tratamientos efectivos.

Se estima que 1 de cada 20.000 personas sufre el síndrome de Dravet, y presenta una alta tasa de infradiagnóstico.

Hay que destacar, además, que el síndrome de Dravet posee uno de los **índices de mortalidad más elevados** altos entre los denominados síndromes epilépticos.



Equipo

Junta Directiva

ELENA CALVO
Presidenta

JULIO ANDRÉ HIDALGO
Tesorero

RAQUEL OMEDES
Secretaria

Dirección

ANTONIO VILLALÓN
Director General

JULIO ANDRÉ HIDALGO
Director Financiero

Profesionales

DR. LUIS MIGUEL ARAS
Investigación

IOSUNE GARCÍA
Directora de Innovación Social

JUAN ANTONIO IBÁÑEZ
Comunicación

ANDREA LOZANO
Educación Inclusiva

RAFAEL SALOM
Investigación Social en Epilepsia

contacto@apoyodravet.eu

+ 34 687 27 38 74

C/ Merkezabal 34, 1ºD

20009 Donostia-San Sebastián



apoyodravet.eu



Juntos para curar