

DIFUSIÓN DE LOS RESULTADOS
DEL ESTUDIO DE UNSEEN

“SÍNDROME DE DRAVET”



D'Unseen
Ethnographic insights
into Dravet Syndrome

BIOCODEX
healthcare with passion and conviction



RESUMEN

01

Resumen del proyecto

p.2

02

Metodología y participantes del estudio

p.3

03

Lo que aprendimos

p.5

I. **Trayecto** - La experiencia emocional de ser padre o madre de un niño con síndrome de Dravet.

p.5

II. **Posturas de padres** - Relación de los padres con el síndrome de Dravet y la importancia del ecosistema

p.7

III. *Foco en las asociaciones*

p.9

a. **Motivaciones y limitaciones** que enfrentan los padres para unirse y mantenerse involucrados en las asociaciones

p.9

b. **Similitudes y diferencias** entre las asociaciones

p.11

04

Conclusiones

p.12

RESUMEN DEL PROYECTO

En 2024, el laboratorio Biocodex lanzó un proyecto de investigación en varios países con el objetivo de estudiar las experiencias de familias afectadas por el síndrome de Dravet para comprender mejor las realidades de éstas. Este proyecto ha sido posible gracias a vosotros.

Vuestra participación en el proyecto ha sido inestimable: gracias por compartir vuestras experiencias con nosotros. Biocodex está trabajando en una publicación científica basada en este estudio, prevista para el segundo semestre de 2025, y trabajando para desarrollar estrategias para ayudar a familias afectadas por el síndrome de Dravet. Entretanto, deseamos compartir con vosotros el contexto del proyecto y algunas de las principales conclusiones del estudio.

InProcess



El objetivo del estudio era investigar el contexto social del síndrome de Dravet **para identificar formas de mejorar la calidad de vida de pacientes y cuidadores.** Para realizar esta investigación, Biocodex contrató a la firma de diseño estratégico InProcess. InProcess está compuesta por antropólogos médicos y culturales y diseñadores que trabajan juntos en proyectos relacionados con los sectores del transporte, de la sanidad, de los bienes de consumo y de los servicios públicos.

Adoptamos un **enfoque etnográfico** en este proyecto, es decir, realizamos una investigación cualitativa que nos permitió hablar y aprender directamente con expertos médicos, asociaciones de pacientes, profesionales de salud y familias afectadas por el síndrome de Dravet.



METODOLOGÍA Y PARTICIPANTES DEL ESTUDIO

Este estudio fue supervisado por **un comité directivo**. Los miembros del comité son: **Rima Nabbout*1**, ***Liam Dorris*2,3**, **Marion Danse*4**, **Nadine Benzler*5**, **Nicolas Specchio*6** y **Luis Miguel Aras*7**.

Nuestra metodología consistió en investigaciones :

- **documentales y entrevistas con expertos médicos** con el objetivo de adquirir un conocimiento científico básico del síndrome de Dravet;
- **entrevistas con familias** en Francia, España e Italia;
- **entrevistas con centros de salud** de Francia, España, Italia, Alemania y del Reino Unido;
- **y entrevistas con asociaciones de pacientes** de Francia, España, Italia, Alemania y Reino Unido.

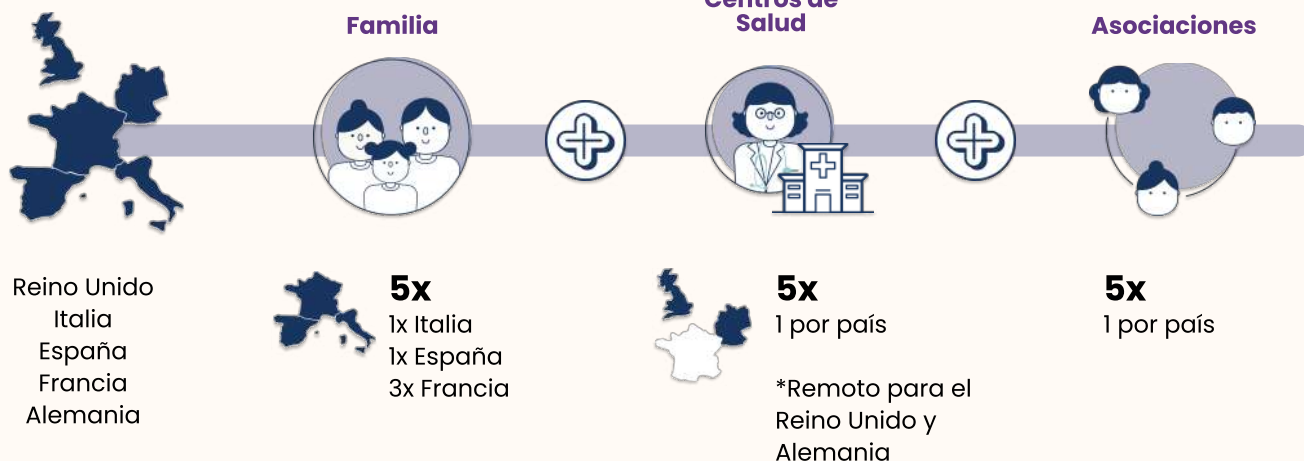
En total, se entrevistó a

44 personas

(aparte de las dos entrevistas iniciales para adquirir el conocimiento científico básico).

Estudio de campo

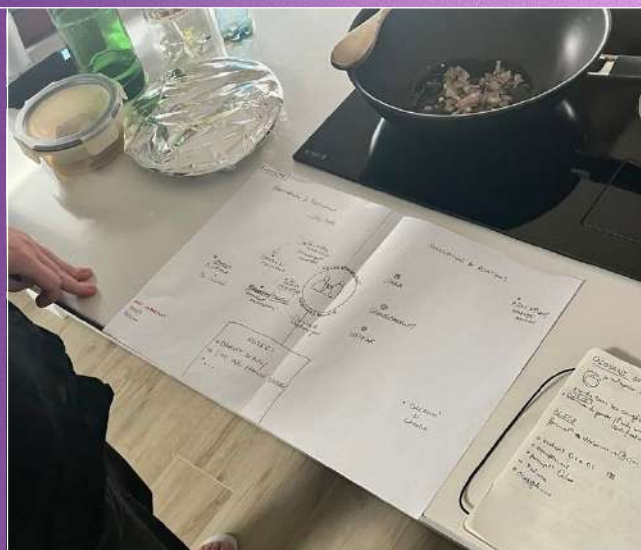
Estudio de campo en cinco países



Hemos hablado con:

Familias

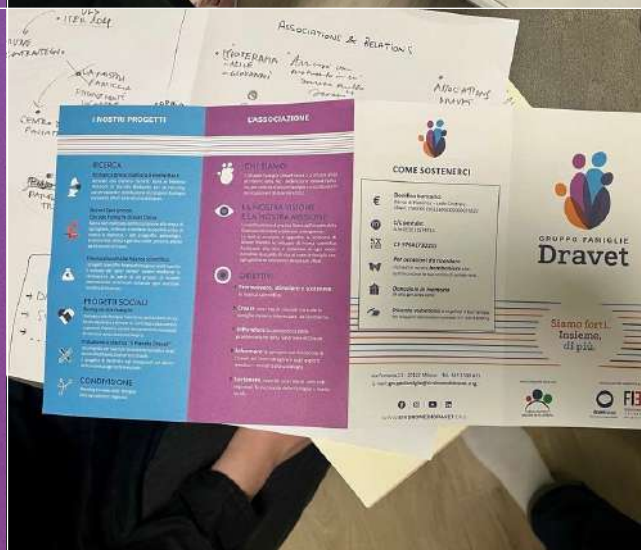
5 familias (7 padres) de niños con síndrome de Dravet de 2 ½ a 10 ½ años. El nivel de síntomas y de discapacidad era diferente según el niño: un niño sufría convulsiones aproximadamente cada tres semanas, y otro aproximadamente dos veces al año. Algunos de los niños asistían a escuelas convencionales, mientras que otros asistían a escuelas especializadas para niños con mayores necesidades relativas a su discapacidad. Hemos hablado con familias de varios niveles de renta y con familias cuya distancia geográfica desde su centro de salud también variaba.



Asociaciones

Hemos entrevistado a **16 representantes** de pacientes, de asociaciones basadas en Francia, España, Italia, Alemania y Reino Unido. Concretamente, hemos hablado con:

- Dravet Syndrome UK (Reino Unido)
- Alliance Syndrome de Dravet (Francia)
- ApoyoDravet (España)
- Dravet-Syndrom e.V. (Alemania)
- Gruppo Famiglie Dravet (Italia)



Centros de salud

Hemos entrevistado a 21 **personas** de centros de salud de Francia, España, Italia, Alemania y Reino Unido. Los centros de salud son los siguientes:

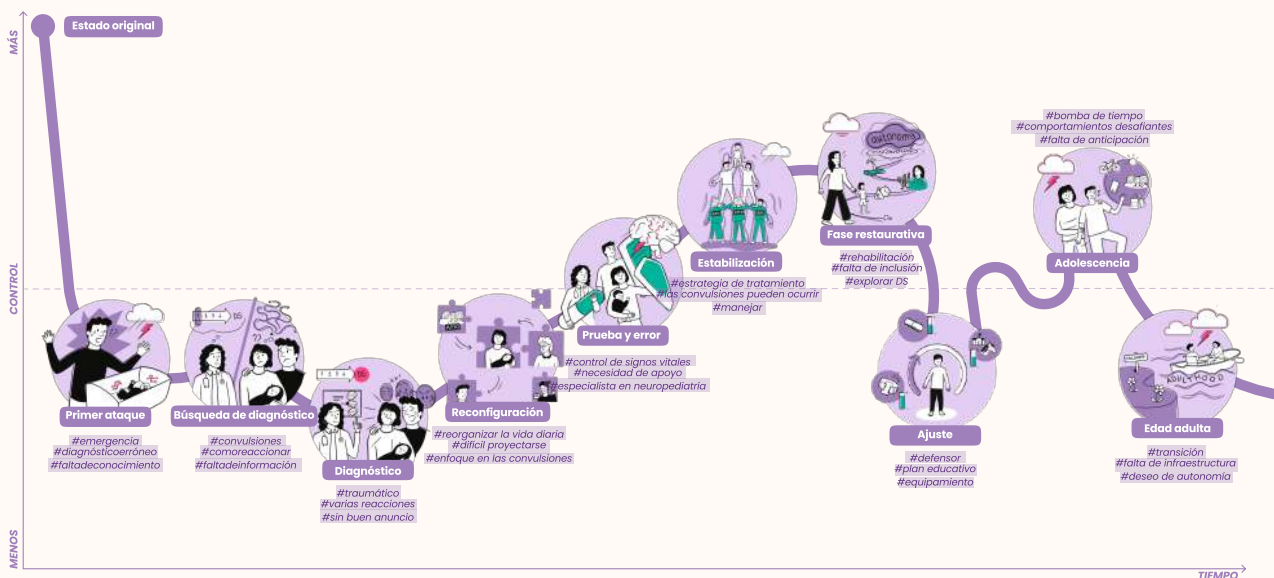
- Great Ormond Street Hospital (Reino Unido)
- CHU Toulouse (Francia)
- Sant Joan de Déu (España)
- Epilepsiezentrum Kleinwachau (Alemania)
- Ospedale della Donna e del Bambino (Italia)



LO QUE APRENDIMOS

Esta investigación etnográfica nos brindó valiosas perspectivas de los sistemas críticos de apoyo de familias que enfrentan trayectos médicos complicados, de los diversos modos en que los padres se ven reflejados, de los factores que incitan o impiden a familias unirse a asociaciones de pacientes las similitudes y diferencias entre éstas en diferentes países de Europa.

Una cosa nos llamó la atención de inmediato: a pesar de las diferencias geográficas, culturales y médicas entre las familias, todas ellas pasan por **la experiencia emocional de ser padres de un niño con síndrome de Dravet**.



Tomar en cuenta este torbellino emocional nos ayudó a desvelar una narrativa nueva, holística, combinando perspectivas médicas, personales y familiares con las experiencias del paciente, el trayecto emocional de la familia así como el trayecto médico.

La experiencia emocional empieza con la búsqueda de un diagnóstico tras la primera convulsión del niño.

Esta búsqueda de un diagnóstico, que puede ser extremadamente larga para algunas familias y bastante corta para otras, marca el comienzo de un período en el que las familias sienten una **pérdida casi total de control**. El diagnóstico constituye un evento traumático para los padres, ya que de repente deben familiarizarse con el universo del síndrome de Dravet. Las familias deben enfrentar convulsiones frecuentes y la vida familiar se transforma completamente. Desde el momento del diagnóstico, las familias pasan por un proceso de reinención mientras que los padres se embarcan en un viaje personal de aceptación del diagnóstico. Muchas veces, se ven obligados a tomar medidas prácticas e inmediatas, sin el tiempo suficiente para procesar el diagnóstico. Puede ser un período extremadamente difícil para las parejas, sometidas a un estrés enorme, puesto que cada uno tiene un modo diferente de procesar la noticia. En este período, la familia se ve sumergida en un universo médico y social que hasta entonces no conocía, en el que el futuro se hace difícil de imaginar.

La siguiente fase de este trayecto emocional es el período de estabilización.

Fase de estabilización y restauración

Independientemente de cómo se presenta el síndrome de Dravet en cada niño, con el tiempo, la frecuencia e intensidad de las convulsiones llegan a ser consideradas razonables y estables por el neuropediatra. Este momento viene precedido por la adopción de una estrategia de tratamiento adecuada para el niño en términos de dosis y moléculas. Una vez implementada una estrategia de tratamiento adecuada, los cuidadores saben que las convulsiones pueden seguir produciéndose, pero están mejor preparados para responder a ellas. Este período marca el comienzo de una cierta impresión de estabilización tras la sensación de **pérdida total de control** de la primera fase de la enfermedad.

La adolescencia interrumpe este período de estabilidad relativa. Como dijo uno de los participantes de este estudio: **“la adolescencia es un polvorín”**. Durante este período, el tipo de convulsiones puede cambiar – pueden producirse durante el sueño, por ejemplo. Los problemas de comportamiento pueden acentuarse o presentarse por primera vez. Algunas adolescentes manifiestan **un deseo de autonomía y expresan resistencia** hacia su condición y tratamiento. Nuestra investigación demostró que **los padres no siempre anticipan** esta fase del trayecto.

Transición a la vida adulta

La transición a la vida adulta también puede suponer un desafío para las familias.

La edad adulta supone la transición a un **sistema médico nuevo**, en el que un neurólogo – especializado en epilepsia, y no en problemas de comportamiento/de desarrollo – se encarga del paciente. **Es un cambio difícil** tanto para los cuidadores como para los pacientes, dado que los pacientes deben mudarse a otro centro de salud. La edad adulta confiere una nueva situación jurídica al niño. En Francia, por ejemplo, los padres deben poner a su hijo bajo tutela legal para que esté cubierto por el sistema de seguridad social francés.

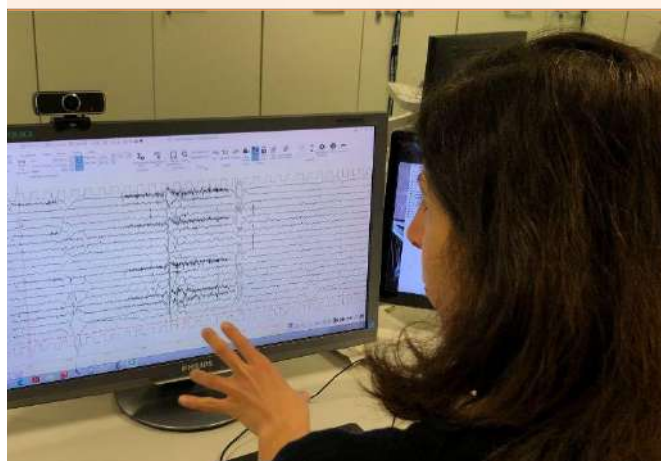
Otro desafío: **la falta de infraestructura adaptada** para adultos con el síndrome de Dravet. Esto representa una dificultad para los padres, que se ven obligados a encontrar una estructura adecuada con varios años de antelación. Conscientes de que su hijo querrá un día **ser independiente**, y que no siempre estarán presentes para cuidarlo, algunos padres deciden invertir en proyectos locales para crear estas estructuras.

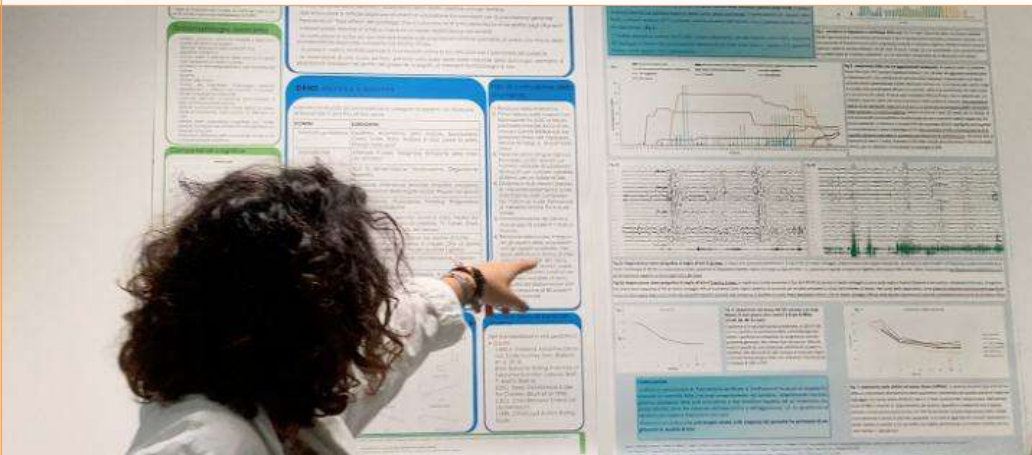
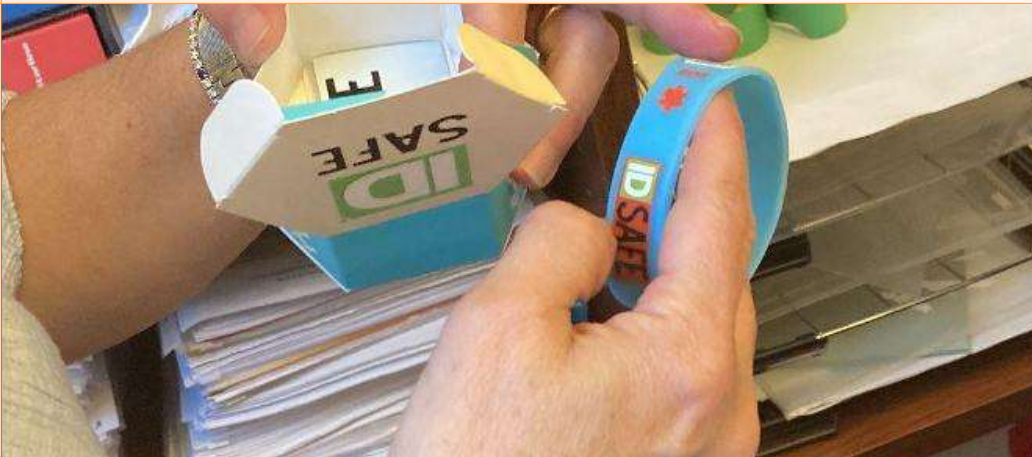
[1] Para la cita exacta: «adolescence is a powder keg», trad. lit. «la adolescencia es un polvorín»

Relación de los padres con el síndrome de Dravet y la importancia del ecosistema

Hemos constatado que los padres se relacionan de distintas formas con el síndrome de Dravet y que esta posicionalidad afecta directamente al ecosistema único de apoyo que los padres deben crear y facilitar para las necesidades específicas de sus hijos. Hay padres que buscan una gran cantidad de información médica y general acerca del síndrome de Dravet, a veces con el objetivo de ganar control de la situación. Por el otro lado están aquellos padres que se sienten abrumados por la sobreabundancia de informaciones y prefieren ceder el máximo control posible a los expertos. La manera en que los padres enfrentan el diagnóstico de su hijo afecta al tamaño de su ecosistema: a medida que el ecosistema crece, los padres se convierten cada vez más en expertos en la forma en que el síndrome se presenta en su hijo en particular.

Los principales agentes del ecosistema de cada familia son los especialistas del síndrome de Dravet, a saber: **el equipo médico del niño** (el neurólogo infantil, el neuropsiquiatra en determinados casos, enfermeros especializados, y el equipo médico de emergencia) y sobre todo, **la propia familia**. Muchas veces, Internet es una de las primeras fuentes de información de los padres, y constituye un elemento clave del ecosistema para muchos, al igual que instituciones locales. Ecosistemas mayores implican varios otros agentes además del equipo médico básico, tales como fisioterapeutas, terapeutas del habla, terapeutas alternativos especializados y asociaciones de pacientes. Por supuesto, la posicionalidad de los padres respecto al síndrome de Dravet y sus ecosistemas no son fijos y pueden cambiar con el tiempo, como ocurre a menudo.





Los padres tienen diversas motivaciones para unirse a asociaciones, pero también enfrentan varias limitaciones para mantenerse involucrados en ellas

En nuestras conversaciones con padres y asociaciones de pacientes, hemos aprendido que existen muchos factores motivadores que llevan a los padres a unirse a asociaciones de síndrome de Dravet, así como obstáculos que pueden impedir que las familias se pongan en contacto con estas asociaciones:

Entre las motivaciones para unirse a asociaciones, tenemos:

El deseo de no sentirse solo/a

“Te das cuenta de que no estás solo con todos tus problemas, tus preguntas, tus miedos, tus inquietudes” – Participante del estudio

El deseo de sentirse comprendido/a por personas que están pasando por experiencias parecidas

“Son personas fiables, que te facilitan el día a día, porque no tienes que dar explicaciones. Nadie a mi alrededor me comprendía, o más bien no me comprendía lo suficiente, en mi opinión.” – Participante del estudio

Contacto social

Teniendo un hijo con el síndrome de Dravet, uno se puede sentir muy aislado. Unirse a una asociación es una manera de conocer a gente nueva que ya lo entiende.

“Soy muy sociable, por lo tanto no consigo quedarme sola... Necesitaba conocer a gente que pasaba por lo mismo que yo.” – Participante del estudio

Acceso a apoyo, material e informaciones

A veces, las asociaciones facilitan el acceso a gente, eventos y estudios científicos.

“A menudo, los padres ya están al tanto de las evoluciones y tratamientos más recientes... Las familias intercambian información entre ellas, especialmente por medio de las asociaciones. Esto les permite mantenerse bien informadas.” – Participante del estudio

Factores que impiden a familias unirse a asociaciones:

Comparaciones

Algunos padres se resisten a unirse a asociaciones porque no quieren comparar su hijo y sus experiencias con otras personas.

"Tardé mucho tiempo en unirme porque no tenía ganas de conocer a otros padres [...] Me preocupaba la idea de encontrarme con padres que me mostraran la gravedad posible de la afección de mi hija en el futuro." –

Participante del estudio

El deseo de evitar que la vida gire en torno al síndrome de Dravet

Algunos cuidadores temen que unirse a una asociación impida a sus familias dedicar tiempo o centrarse en otras cosas que no sean el síndrome de Dravet.

"No me apetece estar todo el tiempo en la asociación, haciendo amigos dentro de ella, y que todos siempre hablen de Dravet y los mismos temas... (...) Ahora disfrutamos más los momentos, ¿sabes? Este verano nuestro hijo no tuvo ninguna convulsión, entonces ya no queríamos hablar del Dravet." – Participante del estudio

Sentimiento de ilegitimidad

Algunos padres sienten una falta de legitimidad, ya sea antes de que se haga el diagnóstico o durante el transcurso de la enfermedad, en particular si sienten que están pasando por una experiencia diferente a la de los demás. Por ejemplo, si su hijo tiene menos convulsiones o comorbilidades diferentes.

"Cuando hablo con otros padres con hijos mayores que no hablan, que no van al colegio, que tienen ataques todos los días, que no tienen vida social, de repente no tengo muchas ganas de hablar de mi hija y decir:

'Bueno, ella sí va al colegio'.

– Participante del estudio

Disposición a aceptar el diagnóstico

Para unirse a una asociación, hay que estar dispuesto a aceptar la afección de su hijo, lo cual exige bastante tiempo para algunas personas.

"Me parece que no todos consiguen aceptar esta enfermedad. (...) El padre de mis hijos, por ejemplo, no acepta la enfermedad, y no se unió a la asociación. Por consiguiente, no tiene información sobre nada, en realidad."

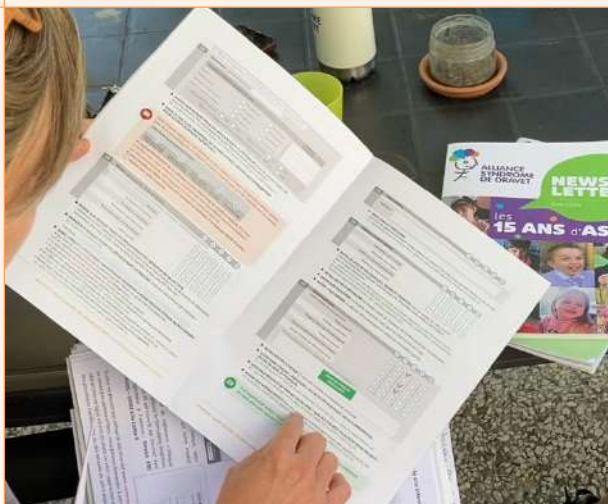
Similitudes y diferencias entre las asociaciones

Todas las asociaciones entrevistadas se dedican a brindar apoyo práctico y emocional a cuidadores y a ser fuentes de información fiable sobre el síndrome de Dravet para los cuidadores.

Algunas asociaciones prestan apoyo financiero a familias de bajos recursos (Dravet Syndrome UK: Alliance Syndrome de Dravet).

Algunas asociaciones tienen un objetivo específico de concientización pública respecto al síndrome de Dravet. Por ejemplo, la asociación Dravet-Syndrom e.V. imparte formación a neurólogos y neurólogos pediátricos, mientras otras asociaciones están comprometidas en la producción de estudios científicos del síndrome, como Gruppo Famiglie Dravet, Dravet Syndrome UK y ApoyoDravet. La mayoría de las asociaciones, a excepción de Gruppo Famiglie Dravet, no tiene local físico.

También aprendimos que, a escala europea, las asociaciones generalmente tienen poco contacto entre ellas, a pesar de que existe un deseo de mayor comunicación y conexión entre las asociaciones.



CONCLUSIÓN

Gracias a vuestra participación en este estudio etnográfico, hemos podido recopilar información sobre las experiencias de familias de niños con el síndrome de Dravet. Este estudio será de gran valor para desarrollar estrategias que ayuden a familias afectadas por el síndrome de Dravet y para apoyar a profesionales sanitarios.

Con ese fin, hemos identificado cuatro temas clave que nos gustaría abordar a partir de los resultados de nuestro estudio:

Queremos daros las gracias nuevamente por hablar con nosotros, por recibirnos en sus casas y por compartir sus experiencias familiares con nosotros. Estamos profundamente agradecidos. Como se ha mencionado, se está preparando un artículo científico con datos adicionales, y estaremos en contacto respecto a la publicación oficial de éste.

Las necesidades de las familias a la hora del diagnóstico.

Concientización pública sobre epilepsia y convulsiones para reducir la estigmatización de los niños y sus familias.

La accesibilidad de información científica sobre el síndrome de Dravet.

Preparación para el futuro y la edad adulta con el síndrome de Dravet.

Comité directivo

1. Departamento de Neurología Pediátrica, Hôpital Necker-Enfants malades, APHP, París, Francia;
2. Grupo de Investigación de Neurociencias Pediátricas, Royal Hospital for Children, Glasgow, Reino Unido;
3. Escuela de Salud y Bienestar, University of Glasgow, Glasgow, Reino Unido;
4. Departamento de Neurología Pediátrica, CHU Hôpital Robert-Debré, APHP, París, Francia; Centro de Expertos en Epilepsias Raras, CHU Hôpital Robert Debré, APHP, París, Francia;
5. Asociación Dravet Syndrom e.V, Fráncfort, Alemania;
6. Neurología Clínica y Experimental, Miembro Pleno de la Red Europea de Referencia EpiCARE, Hospital Pediátrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma, Italia;
7. Presidente del comité directivo y Dravet Syndrome European Federation, París, Francia

