

LAS 20 PRIMERAS PREGUNTAS

SOBRE



BIOCODEX 
Driven by life, dedicated to life





Guía elaborada con la colaboración y el apoyo de



Copyright 2025, BIOCODEX

Este documento está destinado exclusivamente a un uso privado.

Tanto la presentación como el contenido del mismo son propiedad de la empresa BIOCODEX y están protegidos por las leyes de propiedad intelectual vigentes. Queda terminantemente prohibido usar o reproducir, total o parcialmente, su texto, fotografías o gráficos sin el consentimiento previo y por escrito de BIOCODEX.

Comité científico



AUTOR PRINCIPAL:

Prof. Stéphane Auvin, *Francia*

COAUTORES:

Prof.^a Domenica Battaglia, *Italia*

Dra. Ana Isabel Dias, *Portugal*

Dra. Marina Nikanorova, *Dinamarca*

Dra. Rocío Sánchez-Carpintero, *España*

Prólogo



La primera edición de este libro fue creada en colaboración con la Dra. Charlotte Dravet. Esta segunda edición está dedicada a su memoria.





Índice

Introducción	09
• ¿Por qué y para quién se ha elaborado esta guía?	
• ¿Cómo usar esta guía?	
• ¿Quiénes somos los autores?	
1. ¿Por qué el diagnóstico suele tardar tanto?.....	11
2. ¿Cuál es la causa?.....	12
3. ¿Es una enfermedad hereditaria? ¿Hay riesgo para sus futuros hijos?.	13
4. ¿Es necesario consultar a otro médico?.....	14
5. ¿Qué sucederá con su hijo durante la infancia?.....	15
6. ¿Qué sucederá con su hijo durante la adolescencia y la edad adulta?.	18
7. Además de las crisis, ¿a qué otras manifestaciones deberán hacer frente usted y su hijo?.....	19
8. ¿La vacunación es la causa del síndrome de Dravet?.....	21
9. ¿Existen factores que puedan desencadenar las crisis en el día a día? 22	
10. ¿Qué tipos de medicamentos se utilizan?.....	23
11. ¿Existen otras opciones de tratamiento aparte de los medicamentos? 24	
• Un tratamiento dietético: la dieta cetogénica	
• Un dispositivo que estimula el cerebro aplicando impulsos eléctricos sobre el nervio vago (un nervio craneal)	
12. ¿Cómo controlar la fiebre y el aumento de la temperatura corporal?.	25
13. ¿Cómo manejar las crisis?.....	27
14. ¿Cómo explicar la situación a su familia y amigos?.....	29
15. ¿Cómo gestionar el día a día?.....	30
16. ¿Qué dificultades específicas en la vida diaria encontrará su hijo?....	33
17. ¿Qué hay de la guardería y el colegio?.....	35
18. ¿Qué tipo de ayuda se puede necesitar y recibir cuando su hijo sea adolescente o adulto?.....	37
19. ¿Cuáles son las preguntas pendientes en la investigación médica?... 39	
20. ¿Existen nuevos enfoques terapéuticos para el síndrome de Dravet? 41	
Glosario	43
Para más información.....	46
Bibliografía	47



Prof. Stéphane Auvin,
Catedrático de neurología pediátrica,
París, Francia

Introducción

¿Por qué y para quién se ha elaborado esta guía?

El objetivo de esta guía es proporcionar información útil y fácil de entender para las familias y el entorno cercano de pacientes que padecen el síndrome de Dravet. Como profesionales de la salud, hemos intentado ofrecer, en un documento conciso, una visión global de este síndrome, explicando los desafíos que deberán superarse día a día y a lo largo de la vida.

En un mundo tan interconectado y con tanto acceso al conocimiento, resulta difícil encontrar información fiable y precisa. Este tipo de documentos especializados suele provenir de médicos o científicos que utilizan un lenguaje complicado, o sin las explicaciones necesarias. Por tanto, puede que surjan confusiones.

¿Cómo usar esta guía?

Hemos hecho todo lo posible por responder a 20 de las primeras preguntas que podrían surgirle al oír hablar del síndrome de Dravet. También encontrará información práctica que podrá compartir con sus familiares y entorno más cercano. Hemos procurado crear un documento de fácil manejo que puede leerse de principio a fin o saltando de una pregunta a otra.

Dado que hemos abordado todas las características posibles de la enfermedad, es probable que encuentre información que no sea útil o relevante para su hijo o en su país. La lectura de esta guía le permitirá comprender que cada niño con síndrome de Dravet es único.

Esperamos que esta guía le ayude a encontrar respuestas a las preguntas que pueda plantearse, tanto al recibir el diagnóstico como en etapas posteriores.

Con todo, somos conscientes de que también quedarán algunas preguntas por resolver. En esos casos, el médico de su hijo será su principal referente para obtener toda la información que necesiten. Para facilitar la comprensión de los términos médicos empleados, hemos incluido un glosario.

¿Quiénes somos los autores?

Somos neuropediatras de toda Europa. Todos estamos especializados en epilepsia y trabajamos activamente con niños que padecen el síndrome de Dravet. Nuestro objetivo era compartir nuestra experiencia local, tanto desde el punto de vista clínico como en lo referente al manejo de esta rara afección.

Prof. Stéphane Auvin



1

¿Por qué el diagnóstico suele tardar tanto?

El primer síntoma del síndrome de Dravet suele ser una **crisis** prolongada (de más de 15 minutos) que se produce durante una enfermedad aguda con fiebre o tras una vacunación, antes de los 12 meses de edad (normalmente, en torno a los 6 meses).

Aunque esta manifestación por sí sola no permite establecer un diagnóstico definitivo, es fundamental tenerla en cuenta, sobre todo si los primeros análisis son normales. Esta crisis de larga duración lleva a los médicos a realizar pruebas complementarias para comprender las posibles causas de este inusual episodio. Existen otros trastornos neurológicos en bebés que pueden provocar crisis prolongadas, como las **convulsiones febriles**, una malformación de una pequeña parte del cerebro, o incluso una lesión cerebral sufrida en el momento del nacimiento.

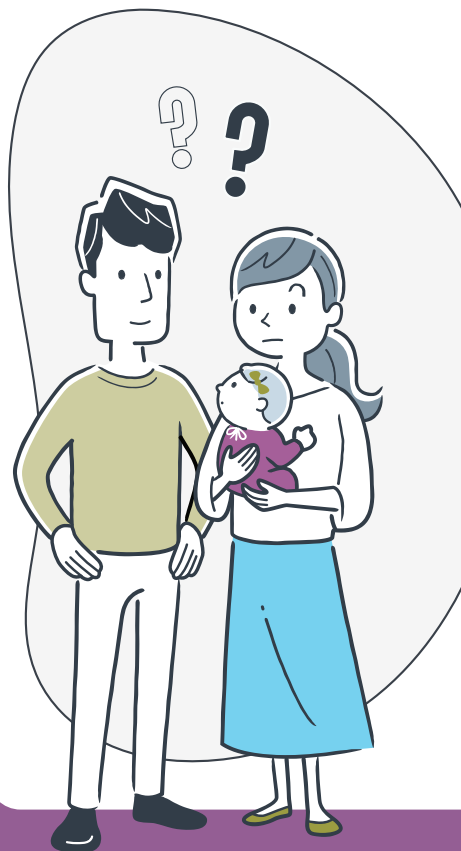
Las pruebas más comunes para el diagnóstico del síndrome de Dravet, como las imágenes cerebrales (**resonancia magnética o RM**) y el **electroencefalograma (EEG)**, suelen mostrar resultados normales en los niños afectados.

A veces, en situaciones de urgencia, se puede realizar una punción lumbar para examinar el líquido cefalorraquídeo y descartar una posible infección cerebral.

Poco después de la primera crisis (generalmente uno o dos meses más tarde), es habitual que se repita un episodio prolongado, que puede llegar a presentarse cada mes. La recurrencia de estas crisis de larga duración antes del primer año de vida suele motivar la realización de un análisis genético, en especial del gen *SCN1A*, para buscar un diagnóstico precoz.



Más adelante, aparecen otros tipos de crisis, de menor duración. La combinación de estos nuevos episodios, junto con los resultados de todas las pruebas anteriores, permite establecer el diagnóstico con un alto grado de certeza.



2

¿Cuál es la causa?

El síndrome de Dravet es una enfermedad de origen genético. En la gran mayoría de los pacientes (aproximadamente entre el 80 y el 90%), la causa es una variante patogénica (antes denominada “mutación genética”) en el gen *SCN1A*. Esta variante provoca una actividad “eléctrica” cerebral anómala que se manifiesta en crisis recurrentes y deterioro cognitivo.

El diagnóstico del síndrome de Dravet se basa en el historial clínico del paciente. Por lo general, no existen antecedentes de lesiones cerebrales significativas que justifiquen la epilepsia, como asfixia perinatal o meningitis. Además, las pruebas estándar, como los estudios de imagen cerebral (TAC y RM) y el electroencefalograma (EEG) inicial, suelen arrojar resultados normales. En 2001, se estableció claramente que la causa principal del síndrome de Dravet es un defecto en la función eléctrica de las células cerebrales.



Un reducido número de pacientes no presenta una mutación en el gen *SCN1A*. En estos casos, se han identificado otros genes mutados. Para aquellos pacientes que no muestran alteraciones en ninguno de los genes previamente mencionados, aún se sigue investigando.

3

¿Es una enfermedad hereditaria? ¿Hay riesgo para futuros hijos?

En la mayoría de los casos, las variantes patogénicas en el gen *SCN1A* ocurren “*de novo*”. Esto significa que ni el padre ni la madre son portadores de la variante patogénica del gen, por lo tanto, no ha sido heredada. La variante patogénica surge de forma espontánea antes de la concepción o en el momento de la misma y tanto los niños como las niñas se ven afectados por igual.

Si su hijo presenta una **variante patogénica *de novo*** en el gen *SCN1A*, según nuestra comprensión actual, el riesgo de tener otro hijo afectado es el mismo que en la población general (es decir, 1:20.000-1:40.000 nacimientos).

Sin embargo, es crucial recibir un asesoramiento genético preciso, ya que, en algunos casos, el riesgo puede ser de hasta el 8-10% (mosaicismo genético).

No hay riesgo de que los hermanos mayores desarrollen el síndrome de Dravet. Nadie tiene la culpa. No deben sentirse culpables ni responsables de la enfermedad de su hijo.



Es posible que se pregunte si una variante patogénica en *SCN1A* siempre significa síndrome de Dravet. En

realidad, las variantes patogénicas en *SCN1A* también pueden encontrarse en pacientes con otros tipos de epilepsia, como el síndrome GEFS+ (“Epilepsia Genética con Convulsiones Febriles +”), que caracteriza a familias donde diferentes miembros de distintas generaciones padecen una forma más leve de epilepsia.

4

¿Es necesario consultar a otro médico?

Tener un hijo con síndrome de Dravet siempre supone una carga para la familia. Aunque el neurólogo de su hijo les haya explicado la causa de la enfermedad, consultar a un genetista puede ser de gran ayuda para comprender todo con más claridad.

El genetista podrá explicarles en detalle los mecanismos habituales de la genética, la importancia de la variante patogénica *de novo* del gen *SCN1A* y el riesgo de tener otro hijo con la enfermedad. Durante esta consulta, no dude en hacer preguntas sobre futuros embarazos, factores de riesgo para otros miembros de su familia, etc.



Es posible que la prueba rutinaria del gen *SCN1A* ya esté disponible en su país. Los resultados pueden tardar varios meses, pero esto no debe ser motivo para posponer el inicio del tratamiento.

Confirmar el diagnóstico con esta prueba, que se realiza con el ADN de una muestra de sangre, puede evitar otros análisis innecesarios.



5 ¿Qué sucederá con su hijo durante la infancia?

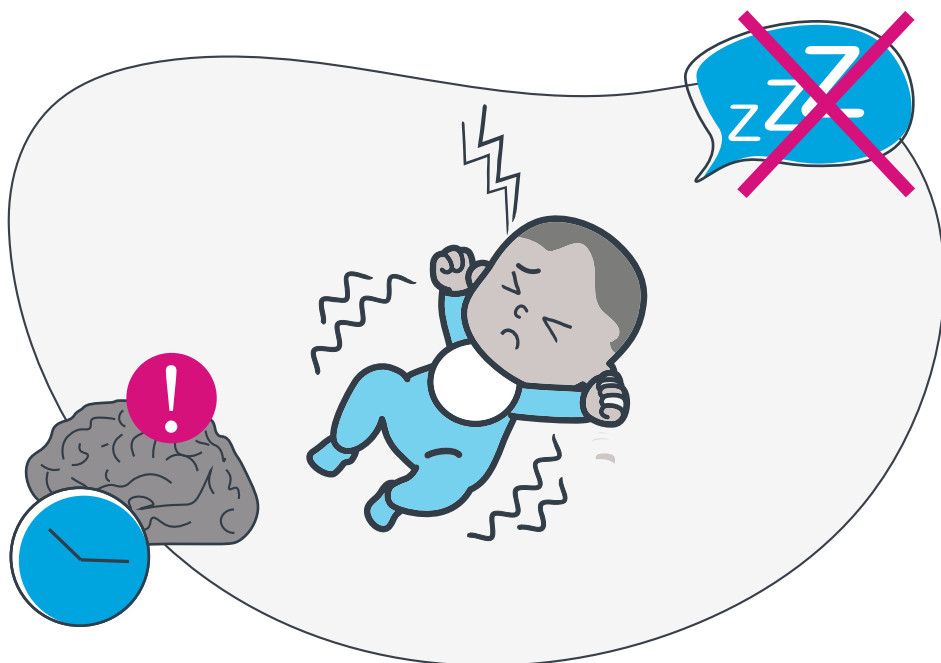
Por lo general, la primera crisis suele aparecer antes de los 12 meses de edad. Se trata de una **crisis clónica** que puede durar bastante tiempo. Puede comenzar afectando a los dos lados del cuerpo simultáneamente (generalizada) o a un solo lado (**hemiclónica**).

Cuando la crisis es hemiclónica, también puede extenderse al otro lado del cuerpo con implicación bilateral (ambos lados del cuerpo al mismo tiempo).

Una crisis que dura más de 30 minutos se conoce como **estado epiléptico**. Es importante saber que las pruebas médicas iniciales, como el EEG y la RM cerebral, no suelen mostrar alteraciones en este momento. Días o semanas después de este primer episodio, las crisis reaparecen y se vuelven más frecuentes.

Entre los 12 y los 18 meses de edad¹, las crisis clónicas se hacen más comunes, aunque suelen ser más cortas.

Entre la edad de 1 y 5 años, pueden aparecer otros tipos de crisis. Estas pueden manifestarse en cualquier momento, tanto de día como de noche, y ser prolongadas, llegando incluso a convertirse en un estado epiléptico que, en ocasiones, requiere un ingreso en la unidad de cuidados intensivos.



¹ Las edades se indican a título informativo.

Entre los tipos de crisis que pueden ocurrir se incluyen:

CRISIS CONVULSIVAS: tónico-clónicas generalizadas, clónicas generalizadas o clónicas unilaterales); pueden acompañar a su hijo durante toda su vida.

CRISIS MIOCLÓNICAS: pueden ocurrir de forma aislada o varias veces al día. Suelen ser provocadas por factores ambientales como la estimulación lumínica, los cambios de luz o el cierre de ojos. Su intensidad es variable, desde sacudidas leves en una o varias partes del cuerpo hasta afectar la cabeza y el tronco, pudiendo causar una caída. Se manifiestan principalmente durante el día, pueden persistir durante la somnolencia y desaparecer en el sueño profundo. Sin embargo, cabe destacar que no todos los niños experimentan este tipo de crisis.

AUSENCIAS ATÍPICAS: durante estas crisis, su hijo puede parecer ausente o desconectado de su entorno e interrumpir sus actividades. Pueden durar desde unos pocos segundos hasta varios minutos y, en algunos casos, persisten hasta la adolescencia.

CRISIS FOCALES: la manifestación física de este tipo de crisis es difícil de describir. Se caracterizan por un giro de la cabeza y/o los ojos, sacudidas clónicas en un músculo de la cara o una extremidad, falta de respuesta, pérdida del tono muscular, palidez, babeo, cianosis y cambios en la respiración.

Todas estas crisis pueden ser desencadenadas por diversos factores externos, los cuales se detallan en la **Pregunta 9**. Para identificar mejor los tipos de crisis, el neurólogo de su hijo podría realizar un EEG prolongado. A menudo, los trazados del EEG muestran anomalías, incluso cuando no se produce una crisis durante el registro.

Durante esta etapa, es común que se haga evidente un retraso en el desarrollo, que persistirá hasta el final de la infancia. También pueden surgir trastornos de comportamiento. Es probable que su hijo presente dificultades cognitivas y de aprendizaje. Sin embargo, la magnitud de estos déficits es muy variable, y las pruebas neuropsicológicas pueden ser útiles para su seguimiento. El lenguaje siempre se ve afectado, pero de maneras muy diversas entre un niño y otro, abarcando desde una ausencia total de habla hasta una expresión relativamente estructurada que permite la conversación.

Tipos de crisis:

CRISIS CLÓNICAS (convulsiones): se caracterizan por movimientos espasmódicos, más o menos rápidos y rítmicos, que se repiten a intervalos variables.

CRISIS TÓNICO-CLÓNICAS: comienzan con la fase tónica, en la que todos los músculos se ponen rígidos. La expulsión de aire a través de las cuerdas vocales puede generar un grito o un gemido. La persona pierde el conocimiento y cae al suelo. Es posible que se muerda la lengua o una mejilla, y que aparezca saliva mezclada con sangre por la boca. La cara puede volverse un poco azulada. Luego sigue la fase clónica, en la que los brazos y, por lo general, también las piernas, empiezan a sacudirse de forma rápida y rítmica, con movimientos de flexión y relajación en codos, caderas y rodillas. Después de unos minutos, las sacudidas disminuyen hasta desaparecer. En ocasiones, al relajarse el cuerpo, se puede perder el control de la vejiga o el intestino. Durante este periodo, el uso de pañales podría ser necesario. La conciencia se recupera lentamente, y la persona puede experimentar somnolencia, confusión, agitación o depresión. Estas crisis suelen durar entre 1 y 3 minutos. Si una crisis tónico-clónica se prolonga más de 5 minutos, requiere atención médica urgente.

CRISIS MIOCLÓNICAS: son movimientos súbitos y muy breves, a veces repetidos, que se asemejan a una “sacudida” (reacción física de sobresalto). Su intensidad suele ser moderada, y la fiebre puede aumentarla, al igual que su frecuencia.

AUSENCIAS: se trata de una alteración de la conciencia sin convulsiones. Durante una ausencia, el niño interrumpe lo que estaba haciendo, se queda con la mirada perdida y deja de responder. Suelen durar pocos segundos y a veces pasan desapercibidas, pero si se prolongan, pueden causar una caída.

CRISIS PROLONGADA O ESTADO EPILÉPTICO: se define como una crisis que dura más de 20-30 minutos, o una serie de crisis repetidas en intervalos cortos sin que la persona recupere la conciencia entre ellas.

CRISIS FOCALES: se originan en un área específica del cerebro y son visibles en el EEG. Sus manifestaciones son muy variadas e incluyen rigidez muscular, alteraciones respiratorias y sudoración, entre otras.



En general, estas crisis son breves, con una duración inferior a 2 minutos.

6

¿Qué sucederá con su hijo durante la adolescencia y la edad adulta?

A medida que su hijo crezca, surgirán nuevos desafíos.

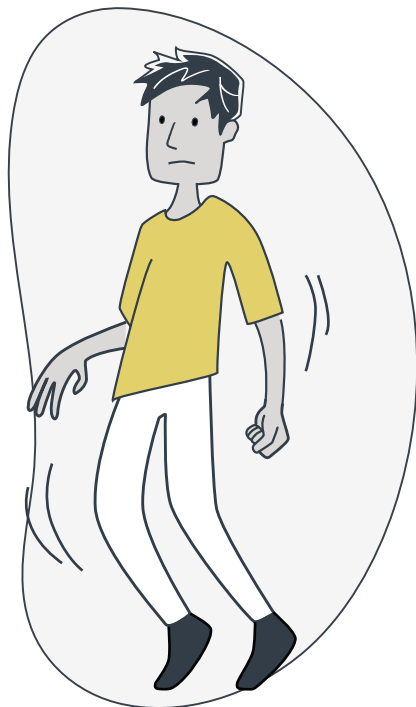
Al llegar a la adolescencia, la epilepsia tiende a disminuir. Las crisis focales, mioclónicas y las ausencias atípicas suelen volverse poco frecuentes, aunque las crisis clónicas y tónico-clónicas pueden persistir, especialmente durante el sueño. Estas crisis pueden presentarse en episodios múltiples por noche, pero su frecuencia generalmente baja con el tiempo, y los estados epilépticos dejan de ser comunes. De hecho, algunos pacientes pueden llegar a tener un control total de las crisis. Algunos pacientes incluso pueden llegar a un periodo de control total de las crisis. La sensibilidad a factores desencadenantes como la fiebre y las infecciones también disminuye en aproximadamente la mitad de los pacientes (para más detalles, consulte la [Pregunta 9](#)).

Sin embargo, muchos adultos con síndrome de Dravet experimentan un deterioro en sus habilidades motoras. Esto puede manifestarse como una marcha inestable o **ataxia**, temblores y torpeza en los movimientos finos, así como una forma de caminar insegura. Algunos adolescentes y adultos pueden desarrollar una alteración específica conocida como **marcha agachada**, caracterizada por una flexión acentuada en caderas, rodillas y tobillos que hace difícil caminar largas distancias.

En ciertos casos, puede incluso ser necesario usar una silla de ruedas para los desplazamientos largos. No obstante, todos siguen siendo capaces de caminar en casa, en el colegio o en el trabajo. Cuanto más joven es el paciente cuando se inicia este trastorno, más severo tiende a ser en la edad adulta.

En cuanto a la educación, las funciones cognitivas y el desempeño social, la limitación de las capacidades a menudo afecta las actividades diarias.

Estos adultos suelen ser parcialmente dependientes o residir en instituciones especializadas. Asisten a centros ocupacionales de día, talleres protegidos o escuelas profesionales especiales.



7

Además de las crisis, ¿a qué otras manifestaciones deberán hacer frente usted y su hijo?

El síndrome de Dravet es más que una simple epilepsia. Se considera una enfermedad genética que comienza en el primer año de vida y presenta diversos síntomas neurológicos que evolucionan con el tiempo.

Con la evolución de la enfermedad, todos los pacientes desarrollan en algún momento deterioro cognitivo, trastornos del comportamiento y dificultades motoras, aunque con grados de severidad variables.

Los primeros síntomas notables que pueden aparecer durante la etapa de la guardería o en la escuela primaria son la falta de atención y el retraso en el desarrollo del lenguaje. Cuando estas dificultades se hacen más evidentes, es posible que note que a su hijo le cuesta expresar lo que quiere. Esto generará frustración, lo que a su vez puede desencadenar problemas de comportamiento. Buscar la ayuda de un logopeda puede ser de gran utilidad para mejorar su socialización. También es frecuente observar un retraso en la **coordinación ojo-mano** y en la **percepción visual**, lo cual repercutirá negativamente en su rendimiento escolar. A medida que su hijo crezca, notará una lentitud en todos los procesos intelectuales. La educación especial o las instituciones especializadas pueden ayudar a afrontar estas dificultades y permitir que su hijo gane autonomía en sus tareas cotidianas.

Evaluar el desarrollo psicomotor de su hijo es crucial para poder diseñar actividades adaptadas a sus necesidades. A menudo, se observa una mejora en el comportamiento tras iniciar terapias específicas como la logopedia, la ergoterapia o la psicomotricidad.



La **coordinación ojo-mano** es la capacidad de sincronizar los movimientos de los ojos y las manos, un proceso donde la información visual guía a las manos para alcanzar y sostener objetos. La **visopercepción** o percepción visual es la habilidad de interpretar el entorno a través del procesamiento de la información visual.

Además, pueden manifestarse otros trastornos. Por ejemplo, es posible que note cambios en el comportamiento de su hijo, como la hiperactividad. Esto implica que le costará mantener la atención por más de un par de minutos y necesitará cambiar de actividad con frecuencia. Con el tiempo, esta hiperactividad suele desaparecer. Es habitual que los niños con síndrome de Dravet actúen de manera impulsiva y tengan dificultades para seguir instrucciones de los adultos. Este comportamiento oposicionista puede ser un obstáculo importante para el aprendizaje y perdurar durante toda la vida. Muchos de estos niños pueden mostrar rasgos autistas (como la perseveración o las actividades repetitivas). Aproximadamente un tercio de ellos recibe un diagnóstico de trastornos del espectro autista (TEA), incluso si sus interacciones sociales suelen ser adecuadas. Junto a los cambios de comportamiento, los trastornos del sueño y de la alimentación también son frecuentes. A pesar de ello, es fundamental mantener las pautas educativas habituales.

Todos estos niños presentan afectaciones motoras, aunque en grados variables. La ataxia es una de ellas: aunque su hijo comience a caminar a la edad esperada, es probable que muestre una inestabilidad al andar que perdurará más de lo usual. La progresión de esta dificultad es variable, pero no impedirá que su hijo camine por sí solo durante la infancia. Los defectos ortopédicos leves, como el pie valgo, pueden corregirse con órtesis, lo que también ayuda a mejorar el equilibrio. Otros defectos ortopédicos, como la **escoliosis** o la **cifosis**, requerirán un seguimiento exhaustivo, especialmente durante los periodos de mayor crecimiento. Un fisioterapeuta infantil puede ofrecer apoyo tanto en esta etapa como en el futuro.

De hecho, en la adolescencia y la edad adulta, pueden surgir otras alteraciones ortopédicas. Algunos pacientes podrían desarrollar una dificultad específica al caminar conocida como marcha agachada (para más detalles, consulte la **Pregunta 6**), caracterizada por una flexión acentuada en caderas, rodillas y tobillos que hace difícil caminar largas distancias. Aun así, muchos de ellos son capaces de montar en bicicleta, esquiar o nadar, entre otras actividades. Por eso, ¡le animamos a probar deportes y actividades que puedan disfrutar en familia!



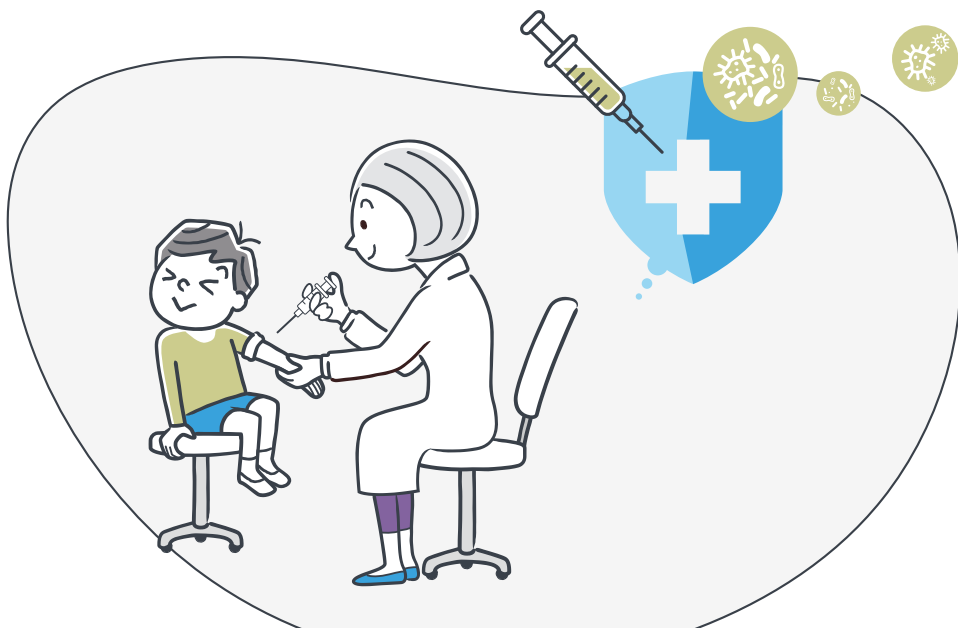
Encontrará más información al respecto en la **Pregunta 16**.

8

¿La vacunación es la causa del síndrome de Dravet?

Es importante no confundir la causa con un factor desencadenante. La vacunación no causa el síndrome de Dravet. Como ya se ha mencionado, la causa habitual es una variante patogénica *de novo* en el gen *SCN1A* (ver [Pregunta 2](#)). Durante mucho tiempo se asoció la vacunación con el síndrome de Dravet, ya que la primera crisis epiléptica a menudo coincidía con la primera dosis de la vacuna. Sin embargo, la vacunación debe considerarse un desencadenante de las crisis, similar a la fiebre, pero no la causa de la enfermedad (ver [Pregunta 9](#)).

Los mecanismos exactos que conectan la vacunación con las crisis aún no se comprenden por completo, pero es importante saber que estas crisis no alteran la evolución del síndrome de Dravet, ni en la gravedad de la epilepsia ni en las capacidades cognitivas del paciente.



En algunos países, la vacunación es obligatoria. Antes de vacunar a su hijo, hable con su pediatra para saber cómo gestionar el riesgo de crisis. Aunque no hay un consenso único sobre cómo manejar la situación, se suelen aplicar tratamientos preventivos, como ajustes temporales en la medicación anticonvulsiva y el uso de antipiréticos.

9

¿Existen factores que puedan desencadenar las crisis en el día a día?

Las variaciones de la temperatura corporal, la luz, los patrones visuales, la excitación y las emociones son algunos de los muchos factores que pueden desencadenar las crisis.

A lo largo de la vida, la fiebre será un factor importante. Las infecciones comunes son particularmente frecuentes en los primeros años de vida y pueden provocar crisis, por lo que es habitual usar antipiréticos. Algunas familias optan por posponer la entrada de sus hijos a la guardería para minimizar la exposición a infecciones.

En general, las fluctuaciones en la temperatura corporal son igualmente factores desencadenantes. Incluso un leve cambio provocado por el ejercicio intenso, un baño caliente o un entorno cálido pueden causar una crisis.

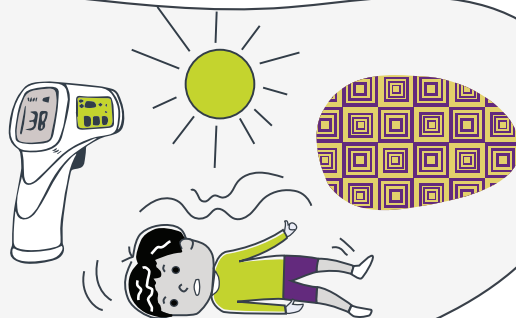
Es frecuente observar crisis provocadas por la luz o la estimulación visual, que pueden manifestarse de diversas formas. Es lo que se conoce como **crisis fotoinducida**. La estimulación visual más probable de causarlas es la alternancia rápida y repetitiva entre entornos luminosos y oscuros (como las luces estroboscópicas). Incluso el parpadeo puede ser un desencadenante. Este fenómeno también puede ocurrir al observar superficies en movimiento (como cortinas u olas del mar) o ciertas pantallas de televisión. Del mismo modo, los patrones geométricos complejos, como los de caminos o pavimentos de piedra, pueden actuar como desencadenantes.

En ocasiones, el médico de su hijo podría recomendar el uso de gafas con lentes azules específicas, que pueden ayudar a controlar la aparición de las crisis fotoinducidas.

Las emociones fuertes, como la excitación (en fiestas de cumpleaños, por ejemplo) o la frustración, también suelen mencionarse como desencadenantes. Para disminuir el riesgo de crisis, se pueden ajustar los métodos educativos (ver [Pregunta 15](#)).



Mantener una buena higiene del sueño (con horas de descanso adecuadas y un equilibrio entre el sueño diurno y nocturno) es fundamental para prevenir las crisis provocadas por la falta de sueño.



10 ¿Qué tipos de medicamentos se utilizan?

Por desgracia, actualmente no existe una cura para el síndrome de Dravet. Los tratamientos disponibles se centran en actuar sobre las crisis, que son solo uno de los síntomas de este síndrome. Suelen ser una combinación de varios tipos de medicamentos que buscan reducir la frecuencia y la gravedad de las crisis. En general, el tratamiento suele comenzar con la prescripción de anticonvulsivos, antes denominados antiepilépticos. Adicionalmente, se están investigando terapias innovadoras con el objetivo de modificar el curso de la enfermedad (ver [Pregunta 20](#)).

Es importante saber que con el tratamiento habitual no se logra controlar todas las crisis. El médico intentará encontrar la mejor combinación de medicamentos para su hijo, basándose en su eficacia clínica y en los posibles efectos secundarios. Este proceso de ajuste a menudo requiere tiempo y la combinación ideal puede evolucionar según las manifestaciones de la enfermedad.

Como es habitual en pacientes con síndrome de Dravet, es probable que a su hijo le receten una combinación de dos o tres medicamentos anticonvulsivos. Cualquier inicio, cambio o modificación de los medicamentos anticonvulsivos debe realizarse únicamente con la aprobación del médico de su hijo. Independientemente del tipo de fármacos empleados, la **politerapia** suele ir de la mano con fatiga y somnolencia. Si estos efectos son tolerables y el control de las crisis mejora, se pueden considerar aceptables. Sin embargo, si los efectos secundarios son evidentes sin un cambio significativo en la frecuencia o gravedad de las crisis, es necesario volver a consultar con el médico.

Además del tratamiento habitual, se suele recetar una medicación de “rescate” para controlar las crisis que se prolongan (más de 5 minutos) y que, de no ser controladas, podrían requerir una hospitalización en cuidados intensivos. La prescripción de esta medicación debe ir acompañada de un “plan de acción para crisis” que sirva como guía para saber qué hacer en esos momentos.



Por otro lado, las alteraciones asociadas al síndrome de Dravet, como la hiperactividad, los trastornos del sueño o del comportamiento, también pueden necesitar atención médica. Su médico podrá orientarle sobre las terapias disponibles.



11

¿Existen otras opciones de tratamiento aparte de los medicamentos?

Al igual que en otras epilepsias resistentes a fármacos, se puede recurrir a tratamientos no farmacológicos para complementar a los medicamentos anticonvulsivos y ayudar a prevenir las crisis. Es fundamental tener en cuenta que cada niño con síndrome de Dravet es único, por lo que lo que funciona para uno puede no ser efectivo para otro. Los resultados de estos tratamientos no farmacológicos varían. A continuación, se detallan las dos alternativas principales:

Un tratamiento dietético: la dieta cetogénica

La **dieta cetogénica** es la opción más utilizada. Consiste en un régimen alimenticio rico en grasas y bajo en carbohidratos (o azúcares), donde el 90% de la energía necesaria se obtiene de los lípidos. Además de ayudar a controlar las crisis, también puede mejorar el comportamiento. Con todo, no hay que olvidar que la dieta cetogénica no es un tratamiento natural ni un sustituto de los medicamentos anticonvulsivos. Este enfoque exige la supervisión de un equipo especializado (médicos, enfermeras y dietistas) y la implicación total de la familia, así como evaluaciones médicas periódicas para asegurar su idoneidad y controlar cualquier efecto secundario. Es un tratamiento restrictivo y no debe confundirse con una dieta orgánica.



Un dispositivo que estimula el cerebro aplicando impulsos eléctricos sobre el nervio vago (un nervio craneal)

El nervio vago transporta las señales de estimulación desde el cerebro a diversos órganos (pulmones, corazón, intestinos, vasos sanguíneos, etc.) y, a su vez, las sensaciones de estos órganos de vuelta al cerebro. Aunque el mecanismo exacto aún se desconoce, la terapia de **Estimulación del Nervio Vago (VNS)**, por sus siglas en inglés) puede regular las crisis epilépticas.

Consiste en la implantación quirúrgica de un dispositivo similar a un marcapasos debajo de la piel del pecho. Este se conecta mediante un cable oculto bajo la piel al nervio vago en el cuello. La eficacia de la VNS varía de un paciente a otro.

12

¿Cómo controlar la fiebre y el aumento de la temperatura corporal?

Para los pacientes con síndrome de Dravet, incluso una ligera variación en la temperatura corporal es un factor conocido que puede desencadenar crisis a lo largo de toda su vida. Este aumento de la temperatura puede deberse a la fiebre, el ejercicio físico o la exposición a ambientes cálidos (como baños de agua caliente, el sol, etc.).

En lo que respecta a los factores ambientales, *“más vale prevenir que curar”*. En otras palabras, es importante minimizar la exposición a situaciones que alteren la temperatura corporal de su hijo. Con el tiempo, su propia experiencia le ayudará a identificar estos factores y a evitar restricciones innecesarias en las actividades diarias.



A continuación, encontrará algunas sugerencias útiles:

- usar ropa adecuada;
- entrar y salir del agua lentamente;
- evitar los baños con agua excesivamente caliente;
- mantenerse alejado de ambientes demasiado cálidos;
- limitar las actividades físicas intensas;
- evitar las emociones fuertes, la excitación y los entornos estresantes;
- tener siempre a mano medicamentos para tratar la fiebre.

Consejos especiales para la temporada de verano:

- mantener una buena hidratación (usar agua gelificada en caso de dificultades para alimentarse);
- ofrecer bebidas frías;
- procurar que su hijo se mantenga a la sombra;
- utilizar aire acondicionado o refrescar a su hijo con una toalla húmeda (por ejemplo, durante un viaje en coche en un día caluroso);
- usar sombrero.

Como padre, es natural sentir ansiedad o miedo ante un episodio de fiebre, lo que podría tentarle a controlar la temperatura corporal varias veces al día. Tenga en cuenta que, si bien esta práctica puede procurar alivio, también puede aumentar el estrés (procesamiento regular, miedo al resultado, etc.). Una vez más, la experiencia le ayudará a reconocer las situaciones de riesgo.

El temor a la fiebre puede hacer que se plantee no enviar a su hijo a la guardería, donde podría contraer resfriados, infecciones y otras enfermedades infantiles. No existe una respuesta única; su decisión final debe sopesar los beneficios de la integración social frente a los riesgos.

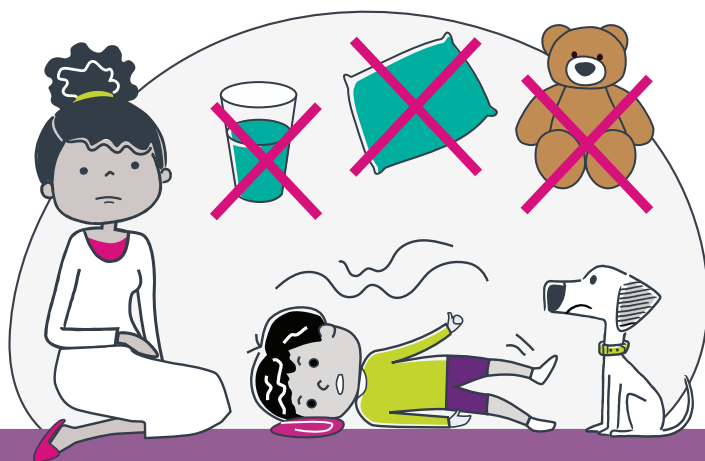
El uso de medicamentos para la fiebre es una práctica habitual en situaciones que provocan cambios en la temperatura corporal (como un episodio febril por infección o en un entorno “de riesgo”). Sin embargo, no deben administrarse de forma sistemática. Con el tiempo, aprenderá a identificar las situaciones “de riesgo” de su hijo y a usar estos fármacos de manera apropiada, siempre siguiendo las indicaciones del médico.

13 ¿Cómo manejar las crisis?

Cuando se presenten las crisis, es fundamental mantener la calma y no entrar en pánico. Aunque puedan parecer muy alarmantes, y sin importar su tipo, rara vez representan un peligro para la vida. Las crisis de corta duración no causan daño cerebral. Lo que sí puede tener consecuencias graves es el “dónde y cuándo” ocurren (escaleras, piscina, columpios, cruzando la calle, etc.). Además, durante la noche, se recomienda evitar el uso de almohadas grandes y no dejar juguetes de peluche en la cama.

Lo que hay que hacer ante una crisis convulsiva con pérdida de conciencia:

- colocar a su hijo en posición de seguridad (de lado). Esto evitará que se ahogue con la saliva o con posibles vómitos;
- poner algo suave debajo de su cabeza, o sostenerla con las manos;
- alejar objetos peligrosos cercanos para evitar que se lastime;
- permanecer cerca hasta que comience a despertar y respire con calma.



Lo que no hay que hacer ante una crisis convulsiva con pérdida de conciencia:

- no introducir nada en la boca;
- no intentar despertarlo;
- no forzarlo a levantarse;
- no darle nada de beber durante o poco después de una crisis.

Situaciones especiales

Cuando se trata de una *crisis prolongada* o de un *estado epiléptico*, en el caso de crisis clónicas o tónico-clónicas que superen los 5 minutos, es necesario administrar un tratamiento de rescate (ver [Pregunta 10](#)). Es conveniente contar con un plan de emergencia por escrito, preparado y explicado por el médico de su hijo ([como se detalla a continuación](#)). Si la crisis persiste a pesar de estas medidas, es imprescindible trasladar a su hijo a una sala de emergencias, preferiblemente con la asistencia de personal médico capacitado.

Si tiene otros hijos, es importante prever quién se encargará de ellos si necesita acudir al hospital. Se recomienda designar a una persona de confianza o “familiar de apoyo” que pueda quedarse con ellos. Así, podrán seguir con su rutina y se les evitará el mal trago de pasar largas horas en el hospital mientras usted acompaña a su hijo a urgencias.



Contenido del plan de emergencia escrito (elaborado por el médico de su hijo)

- Nombre y apellidos
- Peso con la fecha de la medición
- Tratamiento actual (lista de fármacos, dosis actuales, fecha de prescripción).
- Recordar que los tratamientos antiepilépticos diarios deben continuarse en situaciones de emergencia
- Alergias conocidas
- Recordar qué hacer durante una crisis prolongada
- Recordar qué evitar durante una crisis prolongada
- ¿Cuándo llamar al servicio de emergencias?
- ¿Cuáles son los criterios para acudir a urgencias?
- 1. Tratamiento de primera línea: nombre del fármaco, vía de administración y dosis.
- 2. Tratamiento de segunda línea: cuándo administrarlo después del de primera línea, nombre del fármaco, vía de administración y dosis.
- 3. Indicar los tratamientos a evitar debido a su posible efecto de empeoramiento (ver [Pregunta 10](#)) o posible interacción con el tratamiento diario.

14

¿Cómo explicar la situación a su familia y amigos?

Es importante que comparta con sus amigos y familiares qué es el síndrome de Dravet. Por ejemplo, puede explicarles que es un tipo de epilepsia poco común, de por vida, que suele comenzar durante el primer año de vida. No es un trastorno contagioso. Por ahora, no tiene cura, solo hay tratamientos para manejar los síntomas. También puede mencionar las situaciones que desencadenan las crisis. Es útil advertir a sus seres queridos que presenciar una crisis puede ser una experiencia emocionalmente fuerte.

No debe sentir vergüenza si le resulta difícil sobrellevar la enfermedad y necesita pedir ayuda.

Cuando alguien acepte cuidar a su hijo, no dude en preparar una lista de acciones a seguir en caso de crisis. Describa cómo se manifiestan las crisis y cómo manejarlas. Puede mostrar cómo utilizar los suministros, y cuándo y cómo administrar los medicamentos de rescate. Deje visible el plan de emergencia escrito para el caso de una crisis prolongada. Y lo más importante: no olvide llevar su teléfono encima.



Encontrará más información útil para explicar el síndrome de Dravet a su familia y amigos en este folleto.

15 ¿Cómo gestionar el día a día?

Recibir el diagnóstico de síndrome de Dravet puede ser un momento traumático, que a menudo transforma las maneras habituales de pensar, sentir y reaccionar.

Después de la llegada del diagnóstico, suele llevar varios meses comprender plenamente el impacto de este síndrome en el día a día de su familia.

En esta etapa, puede expresar al médico de su hijo todas sus inquietudes sobre la evolución del síndrome. El médico probablemente actuará con cautela, dado que la evolución varía mucho de una persona a otra en cuanto a crisis, desarrollo cognitivo, comportamiento y otras características asociadas. Toda la información recopilada le ayudará a planificar, afrontar y adaptarse a su futura vida familiar.



Recuerde que como padre, su salud, bienestar y fortaleza son esenciales para su hijo. Usted y su familia necesitan llevar una vida lo más normal posible. No dude en buscar ayuda médica si siente que la situación es demasiado difícil de manejar. Esta necesidad puede surgir desde el diagnóstico del síndrome de Dravet o en cualquier momento durante el curso de la enfermedad. No espere a que la situación se vuelva insostenible. No debe sentirse mal por necesitar esta ayuda; es una situación frecuente. Contribuirá positivamente al cuidado de su hijo y a la capacidad de toda la familia para disfrutar de la vida.

Los hermanos de su hijo también experimentarán situaciones estresantes: presenciarán las crisis y verán la evolución de la enfermedad. Además, notarán que su hermano/a acapara gran parte de su atención. Como ocurre en otras enfermedades graves, no es raro que los hermanos puedan sentirse descuidados o con menos atención. Esto puede generar tensiones extremas en la familia (celos, resentimiento, ira). La ayuda de un psicólogo puede ser muy beneficiosa. Tan pronto como tengan edad suficiente para comprender, no dude en explicar a sus otros hijos que una crisis generalmente no pone en peligro la vida y que existe un plan para manejarla. Puede decirles de antemano que es posible que necesite ir al hospital con su hermano/a. Si cree que pueden sentirse cómodos con ello, propóngales un papel activo cuando ocurra esta situación: cuidar a un hermano menor durante una crisis, preparar la medicación mientras los padres posicionan al niño, o pedirles que llamen a un familiar. Con todo, **no debe olvidar que solo son niños.** También es importante que ellos vivan su vida lo más normalmente posible, visiten a amigos y familiares, y pasen tiempo con usted en casa y durante las vacaciones.

Como en todas las situaciones estresantes, **su pareja debe ser su principal apoyo.** Mantener una vida social en la medida de lo posible puede ser útil para su vida en pareja.

Familiares y amigos pueden reaccionar de diversas maneras ante el hecho de que usted tenga un hijo con una enfermedad grave. **Es posible que no comprendan las dificultades y la compleja situación que la familia debe afrontar, pero su apoyo será indispensable.**

Generalmente, no presencian las crisis y no tienen ni idea de lo prolongadas que pueden ser; por eso, les resulta difícil entender por qué su estilo de vida ha cambiado tanto. Es posible que se asusten con las crisis, o que se sientan rechazados si usted no sale con ellos tan a menudo como antes. Quizás no entiendan por qué está tan triste y retraído cuando perciben a su hijo bien y sano. Necesitarán tiempo y muchas explicaciones. Es importante mantener conversaciones individuales, y que usted comparta con ellos lo que está viviendo. Pueden ser de gran ayuda en una amplia gama de situaciones sin tener que cuidar directamente a su hijo si no se sienten cómodos con ello. Si le ofrecen su ayuda, puede pedirles que hagan la compra por usted, cocinen, salgan con los hermanos fuera, los recojan del colegio, o incluso recauden fondos para la concienciación sobre el síndrome de Dravet, etc. Pero recuerde que es una relación bidireccional: familiares y amigos pueden escuchar sus llamadas de ayuda y contribuir a gestionar la vida diaria de su familia, pero también necesitarán su paciencia, explicaciones y comprensión (¡incluso si no le entienden!).

Las crisis del síndrome de Dravet suelen ser frecuentes durante la noche. Es comprensible que, como padre, pueda sentir miedo ante esta posibilidad, lo que podría tentarle a acostar a su hijo en su propia cama o a turnarse para atenderlo. **Al ejercer de cuidador, es fundamental que duerma y descanse lo suficiente para mantener su salud física y mental.** De lo contrario, le resultará muy difícil sobrellevar este estilo de vida ya de por sí complicado. Existen varias soluciones para hacer frente a esta situación. Algunos padres utilizan un oxímetro de pulso, que detecta la frecuencia cardíaca y el oxígeno en sangre, parámetros que pueden alterarse durante una crisis. Algunas familias utilizan monitores de colchón para epilepsia, junto con cámaras de vídeo que detectan las crisis convulsivas, y pulseras que emiten ruido. Aún no está claro si estos dispositivos pueden ser totalmente fiables o útiles. En cualquier caso, han logrado mejorar el sueño de algunas familias y vidas de pareja.

En muchos países, hay diversos servicios sociales que ofrecen ayuda y apoyo a las familias y personas con discapacidad. El primer paso es contactar con el referente de servicios sociales local y con el médico que esté familiarizado con las ayudas disponibles. El respaldo financiero, mejores condiciones laborales para los padres, la provisión de cuidadores, la oferta de atención de relevo y los beneficios para familias con miembros con enfermedades raras son de gran ayuda. Los grupos de padres y las asociaciones desempeñan un papel importante al compartir información sobre cómo las familias gestionan estas cuestiones, teniendo en cuenta que la situación varía según el país.

Las asociaciones de pacientes también pueden ser una valiosa fuente de apoyo para las familias. A menudo proporcionan información fiable sobre la enfermedad y ofrecen apoyo a través de experiencias compartidas. Algunos grupos de apoyo para padres organizan eventos que ayudan a las familias a sentirse menos aisladas y más capacitadas. La elección de unirse a una asociación de pacientes o participar en sus eventos es una decisión personal. Sin embargo, suele facilitar el contacto con otras familias, que pueden compartir consejos prácticos y estímulo basados en sus propias experiencias.

16 ¿Qué dificultades específicas en la vida diaria encontrará su hijo?

Tal y como se ha indicado en la **Pregunta 7**, los niños con síndrome de Dravet corren el riesgo de desarrollar discapacidades intelectuales, problemas de comportamiento, dificultades motoras y de equilibrio, así como discapacidades ortopédicas.

Por ello, si en su país existen clínicas específicas con equipos multidisciplinares, serán las más adecuadas para tratar estas afecciones. De hecho, a pesar de todo su amor y dedicación, lidiar con todas estas dificultades puede ser demasiado como para gestionarlo sin ayuda.

Las dificultades de aprendizaje a veces no se notan hasta la edad escolar, o incluso pueden no aparecer nunca. De todos modos, conviene fomentar activamente el aprendizaje. Antes de la educación obligatoria, los programas de intervención temprana pueden ser útiles para que su hijo mejore su desarrollo. De hecho, este tipo de programas suelen ofrecerle actividades diarias interesantes.

Además, un retraso en el control de esfínteres no es algo extraño en estos niños.



A medida que el niño crece, los problemas de sueño se hacen más frecuentes. Estos se manifiestan como dificultad para conciliar el sueño, insomnio a mitad de la noche o despertarse muy temprano por la mañana. No se deben a una organización anormal del sueño, sino que son otro síntoma de la enfermedad y son difíciles de tratar. Cambiar el horario de las actividades puede resultar útil.

Las dificultades para alimentarse y el retraso en el crecimiento son relativamente frecuentes en los primeros años. Varios factores pueden causar estas dificultades: problemas al masticar o tragar, digestión lenta, pérdida de apetito a causa de los anticonvulsivos, etc. Hay soluciones: terapia específica para la masticación, medicamentos que aceleran la digestión o, en casos raros, una sonda de alimentación gástrica. Una cita con un nutricionista o dietista también puede ser de gran ayuda.



Para controlar o reducir las crisis, a lo largo de su vida, su hijo recibirá una combinación de medicamentos administrados diariamente. La combinación puede cambiar con el tiempo, según la eficacia de los fármacos y la evolución de la enfermedad.

17

¿Qué hay de la guardería y el colegio?

El apoyo educativo para los niños con el síndrome de Dravet es muy diferente de un país a otro, ya que depende de las normativas locales. Algunos cuentan con servicios educativos muy especializados.

En general, lo más recomendable es que estos niños comiencen su etapa educativa en una guardería o en un colegio convencional. La interacción con otros niños y con distintos cuidadores fomenta sus habilidades sociales. Además, pueden disfrutar de las mismas actividades que los otros niños de su edad y ganar en autonomía.

No obstante, es importante considerar algunos puntos clave:

- Es fundamental que la escuela cuente con un “plan de emergencia ante crisis”, claro y adaptado a la normativa local, que permita manejar adecuadamente los episodios epilépticos. Dar formación a los profesores y estar en contacto con los servicios de emergencia o centros médicos cercanos puede resultar útil.
- Como las crisis se pueden disparar con la fiebre o los cambios de temperatura, el personal del colegio debe aprender a gestionar estas situaciones. Por ejemplo, saber cuándo administrar medicamentos para la fiebre, cómo debe vestirse el niño, qué hacer si salen al exterior y hace frío o calor, o cómo mantener el aula a una temperatura adecuada.
- Necesitará un asistente personal que le acompañe en su aprendizaje, en las visitas al baño, en las comidas, etc.
- Es común que requiera terapias como logopedia o fisioterapia. Si estas se pueden realizar en horario escolar, ¡mucho mejor! Así, su jornada no será tan larga y agotadora. En caso contrario, siempre se pueden organizar fuera del colegio.



Es muy importante que las normas educativas sean las mismas en casa y en el cole.

Además, las evaluaciones de desarrollo son clave para planificar bien cada etapa escolar. En función del país, pueden llevarse a cabo en el colegio, por los servicios sociales, un profesional externo o incluso un equipo multidisciplinar especializado en epilepsia.



Después de unos años en un colegio normal, se hace evidente la necesidad de una ayuda más especializada. Algunos países ofrecen aulas especiales integradas que permiten compartir algunas actividades con los demás. En otros casos, la educación especial se imparte en centros específicos. A los niños y jóvenes con síndrome de Dravet les beneficia enormemente este tipo de educación, ya que cuentan con un equipo completo de profesionales: profesores, psicólogos, logopedas, terapeutas ocupacionales, fisioterapeutas y, a veces, hasta enfermeros y médicos especializados.

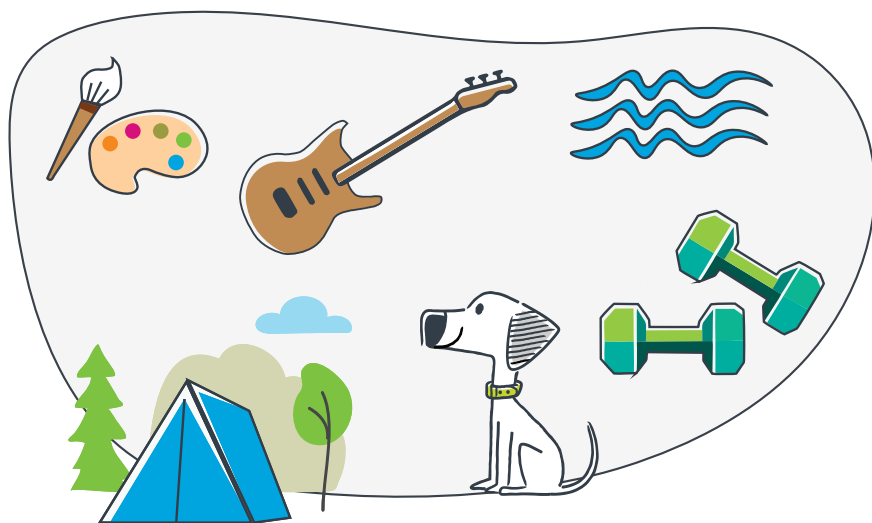
18

¿Qué tipo de ayuda se puede necesitar y recibir cuando su hijo sea adolescente o adulto?

Los adolescentes y los adultos jóvenes siguen padeciendo epilepsia activa, con crisis predominantemente nocturnas. Aunque el pronóstico depende de cada niño, los déficits cognitivos y motores suelen ser graves.

Además de los recursos mencionados en la [Pregunta 15](#), y en función de los servicios disponibles en su país, a continuación se presentan las recomendaciones más útiles. En primer lugar, tenga en cuenta que será difícil gestionarlo todo por su cuenta. Es fundamental respaldarse en un equipo multidisciplinar y contar también con la familia como red de apoyo. A lo largo de la enfermedad, los padres y hermanos del paciente necesitarán momentos para descansar. Por ejemplo, durante las crisis o las hospitalizaciones, se recomienda designar a uno de los padres para que esté “de guardia” y sea el único que acuda a urgencias. Así, el resto de la familia puede mantener una rutina lo más normal posible.

El equipo multidisciplinar evaluará las necesidades de asistencia individual o de escolarización especializada.



Independientemente de su nivel cognitivo, la estimulación específica y la interacción social son claves para su progreso. Los adolescentes con síndrome de Dravet a menudo tienen problemas para ser aceptados por los demás, debido a sus dificultades de lenguaje y de comportamiento. La logopedia puede ayudar a mejorar sus habilidades comunicativas y a expresar sus sentimientos. Las actividades en grupos pequeños, supervisadas por un instructor capacitado para manejar las crisis, también son muy beneficiosas. **Es importante fomentar la autonomía, las relaciones con los demás y la integración social.** Por último, las asociaciones locales del síndrome de Dravet o de personas con discapacidad suelen proponer una gran variedad de actividades: senderismo, acampadas, gimnasia, jardinería, cuidado de animales, equitación, natación (bajo estrecha supervisión), clases de teatro, baile, pintura, salidas de compras, música, cine, etc. Los campamentos de verano también son una excelente opción, ya que permiten a los adolescentes depender menos de sus padres y socializar con personas de su misma edad.

Desde el punto de vista psicológico, la ayuda de un terapeuta es esencial para detectar signos sutiles de depresión. Ser conscientes de sus diferencias puede provocar sufrimiento en los jóvenes y adultos que viven con el síndrome de Dravet. Como padre, es posible que también necesite apoyo psicológico.



Cuando el hijo llega a la edad adulta, es crucial encontrar un entorno comprensivo donde los cuidadores estén bien informados sobre la enfermedad y ofrezcan actividades adaptadas. Para prevenir el deterioro físico y cognitivo, es fundamental no interrumpir la fisioterapia ni la estimulación psicológica. Por último, una gran opción es buscar el apoyo de centros especializados, ya sea como paciente interno o ambulatorio.

19

¿Cuáles son las preguntas pendientes en la investigación médica?

La respuesta puede contener conceptos científicos complejos. Si tiene alguna duda, no dude en consultarla con el médico de su hijo/a.

A pesar del creciente conocimiento sobre el síndrome de Dravet y las nuevas opciones terapéuticas introducidas en la última década, todavía hay preguntas sin respuesta. Se necesita más investigación para comprender los factores que influyen en el curso clínico y el desenlace del síndrome de Dravet: ¿por qué algunas crisis no se controlan con los medicamentos anticonvulsivos? ¿Cuál sería el efecto de un tratamiento que modifique la enfermedad (como el oligonucleótido antisentido o la terapia génica)? ¿Hay otros genes implicados? ¿Cuál es la esperanza de vida, etc.?

En un principio, se pensó que los malos resultados en el desarrollo mental y cognitivo eran consecuencia de las crisis frecuentes, intensas y sin control. Pero, según los conocimientos actuales, esto no se ha demostrado. Parece ser que el origen genético del síndrome de Dravet es la causa clave de las dificultades en el desarrollo.



Si bien se cree que la gravedad de las crisis podría depender de la mutación específica del gen *SCN1A*, las investigaciones recientes sugieren que otros factores también influyen.

A pesar de que el síndrome de Dravet es un trastorno que pone en peligro la vida, es algo excepcional morir a causa de una crisis. Con todo, la tasa de mortalidad de quienes lo padecen es superior a la media. Este aumento en la mortalidad se debe a factores como infecciones, *episodios epilépticos* prolongados, SUDEP (muerte súbita e inesperada en la epilepsia), accidentes o causas aún inexplicables.

Los pacientes con síndrome de Dravet tienen un riesgo más alto de SUDEP. Para reducir este riesgo, es clave controlar las crisis lo mejor posible y seguir el plan de tratamiento. La monitorización nocturna y una intervención rápida después de una crisis también son medidas clave para mejorar la seguridad. Es importante destacar que, hasta el momento, ningún dispositivo ha demostrado prevenir la SUDEP. Tenga presente que la SUDEP suele ocurrir después de una crisis, no durante ella. Por eso, si su hijo padece una, lo mejor es quedarse a su lado, colocarlo de lado para que pueda respirar bien y, si la crisis dura demasiado o parece inusual, no dudar en seguir el plan de emergencia.



Si tiene preguntas o inquietudes sobre la SUDEP, no deje de discutir las con su médico: puede ayudarle a comprender mejor los riesgos y las estrategias para reducirlos.

Aunque esta es un área de investigación activa en todos los tipos de epilepsia, no hay que olvidar que la mayoría de los niños con síndrome de Dravet viven hasta bien entrada la edad adulta.

20 ¿Existen nuevos enfoques terapéuticos para el síndrome de Dravet?

La investigación en neurociencias y neurología es muy activa y ofrece esperanza para el futuro. Actualmente, se están debatiendo varios enfoques terapéuticos innovadores, aunque por ahora aún no se han obtenido resultados prácticos.

Aún no se sabe con certeza por qué los tratamientos funcionan de forma diferente en cada paciente. Una de las teorías es que la genética influye, pero esta es una hipótesis que requiere más investigación.

Gracias a la investigación, ya se han aprobado tres medicamentos anticonvulsivos que han demostrado su eficacia contra el síndrome de Dravet. Sin embargo, el síndrome de Dravet sigue siendo un área de investigación activa. Se están explorando nuevas terapias con el objetivo de mejorar los resultados, y hay muchos otros medicamentos en fase de desarrollo.

En la actualidad, se están investigando tratamientos que no solo controlan las crisis, sino que también atacan la causa genética del síndrome de Dravet. Entre estos nuevos enfoques están los **oligonucleótidos antisentido** y la **terapia génica**, que buscan restaurar la función correcta del gen *SCN1A*. Estas terapias tan innovadoras nos dan la esperanza de lograr mejoras a largo plazo, que van más allá de la simple reducción de las crisis. Ambos tratamientos se están evaluando en ensayos clínicos para confirmar su seguridad y eficacia.



Es posible que el médico de su hijo/a le pregunte si le interesa participar en un ensayo clínico. Al hacerlo, contribuiría al desarrollo de nuevos tratamientos que podrían estar disponibles en el futuro.

Glosario

A

Ataxia: trastorno del movimiento que se produce sin parálisis. Se caracteriza por una falta de coordinación en los movimientos, que se vuelven torpes y poco precisos. Esto puede afectar de manera especial a la forma de caminar, causando problemas de equilibrio y, a su vez, caídas.

C

Coordinación ojo-mano: es la capacidad de controlar de forma sincronizada los movimientos de los ojos y las manos, un proceso en el que la información visual guía a las manos para alcanzar y sujetar objetos.

Crisis fotoinducidas: en términos generales, es una reacción a la luz. En el caso de los pacientes con epilepsia, la luz puede actuar como un factor desencadenante de las crisis. Los desencadenantes varían según la persona, pero los más comunes son: las luces intermitentes (p. ej., destellos de luz blanca seguidos de oscuridad), patrones con mucho contraste (p. ej., barras blancas brillantes sobre un fondo negro), imágenes estimulantes que ocupan todo el campo de visión (p. ej., estar muy cerca de una pantalla de televisión) y ciertos colores, como el rojo o el azul.

D

Dieta cetogénica: adieta que elimina los azúcares y se basa principalmente en el consumo de grasas. Recibe este nombre porque genera cuerpos cetónicos en la orina.

E

Electroencefalograma (EEG): es una prueba que mide la actividad eléctrica del cerebro.

Escoliosis y cifosis: deformación de la columna vertebral.

M

Marcha agachada: se caracteriza por una flexión acentuada en caderas, rodillas y tobillos que hace difícil caminar largas distancias. Cuanto más joven empieza este trastorno, más severo tiende a ser en la edad adulta. No obstante, la mayoría de los pacientes siguen siendo capaces de caminar por casa, el colegio o el trabajo. Solo algunos de ellos, o para trayectos largos, podrían necesitar una silla de ruedas.

Medicamentos anticonvulsivos (anteriormente denominados “fármacosantiepilépticos”): son fármacos que ayudan a reducir o a detener las crisis. Funcionan calmando la actividad eléctrica del cerebro para evitar que las crisis se repitan. El nombre se cambió para reflejar que estos medicamentos no curan la enfermedad, solo actúan en los síntomas.

O

Oligonucleótidos antisentido: los oligonucleótidos antisentido (ASO, por sus siglas en inglés) son un novedoso tipo de tratamiento diseñado para actuar a nivel genético, promoviendo la producción de proteínas a partir del ARN. En el caso del síndrome de Dravet, ayudan al cuerpo a producir más proteína SCN1A normal y menos proteína anormal, que es la que se relaciona con la variante patogénica del gen. Al hacerlo, se espera que los ASO puedan no solo reducir las crisis, sino también mejorar otros síntomas, como la cognición. En 2025, este tratamiento aún se encuentra en fase de investigación.

P

Politerapia (o terapia combinada): tratamiento que utiliza más de un medicamento o tipo de terapia (a diferencia de la monoterapia, que se basa en la administración de un único tratamiento).

Pruebas neuropsicológicas: evaluaciones que se realizan para determinar las funciones cognitivas o el grado de deterioro en una habilidad específica.

R

Resonancia magnética (RM): técnica de diagnóstico por imágenes que utiliza fuertes campos magnéticos y ondas de radio para generar imágenes del interior del cuerpo.

T

Terapia génica: se trata de un tratamiento que busca abordar la causa de una enfermedad genética, como el síndrome de Dravet. Su objetivo es introducir una copia sana de un gen, en el caso del síndrome de Dravet, para mejorar la función cerebral y reducir síntomas como las crisis y la discapacidad intelectual. A fecha de 2025, este tratamiento aún se encuentra en fase de investigación.

V

Variante patogénica de novo (anteriormente llamada “mutación”): cambio genético anómalo que aparece por primera vez en un miembro de la familia como resultado de alteraciones que se producen en una célula germinal (un óvulo o un espermatozoide) de uno de los padres, o en el propio óvulo fertilizado.

Visopercepción (o percepción visual): es la capacidad de interpretar el entorno mediante el procesamiento de la información visual.

Crisis

Ausencia: pérdida de conciencia breve y sin convulsiones. El niño deja de hacer lo que estaba haciendo, se queda con la mirada perdida y deja de responder. Suelen durar pocos segundos, pero si se prolongan, pueden provocar una caída. Pueden ocurrir varias veces al día y a veces pasan desapercibidas.

Ausencias atípicas: durante estas crisis, el niño parece estar perdido en su propio mundo. Pueden durar desde unos pocos segundos hasta varios minutos y, en algunos casos, persistir hasta los 12 años.

Crisis (o convulsiones) clónicas: movimientos bruscos y repetitivos, más o menos rápidos, que se suceden a intervalos variables.

Crisis convulsivas: crisis que implican fenómenos motores más o menos violentos (hipertonía, convulsiones).

Convulsiones febriles: crisis que suelen ocurrir en bebés o niños pequeños. Son desencadenadas por la fiebre en un cerebro aún inmaduro. En el caso del síndrome de Dravet, estas convulsiones pueden presentarse durante toda la vida y a veces son causadas simplemente por el calor ambiental.

Crisis generalizadas: crisis que afectan a ambos lados del cuerpo.

Crisis hemiclónicas: crisis que afectan a un solo lado del cuerpo.

Crisis mioclónicas: movimientos súbitos y muy breves, a veces repetidos, que se asemejan a una “sacudida” (reacción física de sobresalto). Suelen ser leves, pero si el niño tiene fiebre, pueden volverse más intensos y frecuentes.

Crisis focales: crisis que se originan en una pequeña zona del cerebro. Se pueden identificar con un electroencefalograma (EEG) y se manifiestan con síntomas muy variados, como rigidez muscular, cambios en la respiración o sudoración, entre otros. En general, estas crisis son breves y suelen durar menos de 2 minutos.

Crisis prolongada o estado epiléptico: es una emergencia médica que ocurre cuando una crisis dura más de 20-30 minutos, o cuando una persona tiene varias crisis seguidas sin volver a un estado normal. Requiere atención médica urgente.

Crisis tónico-clónicas: este tipo de crisis se produce en dos etapas:

- comienzan con la fase tónica, en la que todos los músculos se ponen rígidos. La expulsión de aire a través de las cuerdas vocales provoca un grito o un gemido. La persona pierde la conciencia y cae al suelo. Es posible que se muerda la lengua o la mejilla, y que salga saliva mezclada con sangre por la boca. La cara puede ponerse un poco azul;
- después sigue la fase clónica: los brazos, y, por lo general, también las piernas, empiezan a sacudirse de forma rápida y rítmica, con movimientos de flexión y relajación en codos, caderas y rodillas. Tras unos minutos, las sacudidas disminuyen hasta desaparecer. En ocasiones, la persona pierde el control de la vejiga o los intestinos cuando el cuerpo se relaja. La conciencia se recupera lentamente, y la persona puede sentirse somnolienta, confusa, agitada o deprimida. Estas crisis suelen tener una duración de 1 a 3 minutos. Una crisis tónico-clónica que se prolonga más de 5 minutos requiere atención médica urgente (ver **Preguntas 5 y 13**).

Para más información

Asociaciones de familias



En todo el mundo, existen diversas asociaciones dedicadas a brindar apoyo a las familias que conviven con el síndrome de Dravet. Es muy probable que haya alguna de estas organizaciones en su propio país, y pueden ser un recurso de gran valor. Estas asociaciones están ahí para ofrecerle soluciones prácticas y un apoyo local que le ayudará a lidiar con los retos diarios que conlleva el síndrome de Dravet. Para encontrar una, le sugerimos que consulte con el médico de su hijo o que realice una búsqueda en Internet.

Bibliografía

Si desea obtener más información, aquí tiene algunas publicaciones clave:

- Cross *et al.* 2019 - Dravet syndrome: treatment options and management of prolonged seizures
- Lagae *et al.* 2018 - Transition of patients with Dravet syndrome from childhood to adulthood: a longitudinal study of 50 patients
- Cardenal Munoz *et al.* 2021 - Guidance on Dravet syndrome from infant to adult care: Road map for treatment planning in Europe
- Wirrell *et al.* 2022 International consensus on diagnosis and management of Dravet syndrome
- ILAE 2022 - Classification and Definition of Epilepsy Syndromes with Onset in Childhood
- Sullivan *et al.* 2022 - The clinical, economic, and humanistic burden of Dravet syndrome - A systematic literature review
- Li *et al.* 2021 - Defining Dravet syndrome: An essential pre-requisite for precision medicine trials
- DIACOMIT – SmPC EMA
- EPIDYOLEX – SmPC EMA
- FINTEPLA – SmPC EMA

Nota: si reside fuera de Europa, le recomendamos consultar el resumen de las características del producto (RCP) de su país.





Nom et adresse de l'éditeur :
BIOCODEX
22 rue des Aqueducs, 94250 Gentilly - France

Nom et adresse de l'imprimeur :
Imprimerie Dridé
49, rue des Frères Lumière, 93330 Neuilly-sur-Marne – France

Date d'achèvement du tirage : Novembre 2025

Dépôt légal : Octobre 2025

