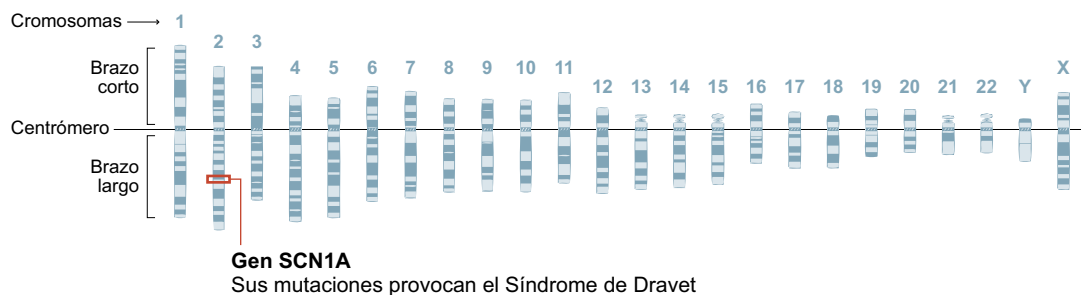


# Primera Unidad de Síndrome de Dravet de España para diagnosticar y tratar este tipo de epilepsia

Los especialistas advierten de la importancia de administrar el tratamiento adecuado ya que algunos de los antiepilépticos pueden empeorar las crisis

**CUN** ■ La Clínica ha constituido la primera Unidad Clínica de Síndrome de Dravet de España para el adecuado diagnóstico y tratamiento de este tipo de epilepsia compleja. El síndrome de Dravet se calcula que afecta a un recién nacido de cada 20.000 a 40.000, lo que sitúa su incidencia entre 15 y 25 recién nacidos españoles al año y la prevalencia (número total de casos) entre 250 y 450 niños y adolescentes menores de 19 años. “Se trata de una encefalopatía epiléptica de grado muy severo que comienza a manifestarse durante el primer año de vida”, indica la doctora Rocío Sánchez-Carpintero Abad, neuropediatra y responsable de la Unidad Clínica de Dravet de la Clínica Universi-

**GEN RESPONSABLE DE LA ENFERMEDAD**  
Situado en el brazo largo del cromosoma dos



dad de Navarra. Según describe la especialista, “este síndrome se caracteriza por crisis epilépticas muy difíciles de controlar y fármaco-resistentes”. Entre sus efectos más importantes destaca, “un estancamiento cognitivo de estos pacientes, más severo cuanto más tardío sea el diagnóstico”.

El objetivo de la creación de una unidad específica para diagnosticar y tratar el síndrome de Dravet responde, según su responsable, “en primer lugar, a la existencia de escasos especialistas con experiencia en el manejo clínico de estos niños”. A la vez, argumenta, “existe la necesidad de que el

seguimiento de estos pacientes lo realice un equipo multidisciplinar experimentado, con un neuropediatra de referencia, una evaluación neuropsicológica anual, con la intervención de un psicopedagogo para orientar el seguimiento educativo y escolar y la de otros especialistas en Genética Clínica, Far-



De izda a dcha, Nerea Crespo (psicopedagoga), las doctoras Azucena Aldaz (Farmacia), Elena Urrestarazu (Neurofisiología), Rocío Sánchez Carpintero (Neuropediatría) y Laura Zufía (Química), la enfermera M<sup>a</sup> José Yániz (Pediatria) y la auxiliar Guadalupe Sánchez (Pediatria).

macia, Traumatología, Neurofisiología, Neurorradiología y Endocrinología”. En definitiva, apunta la especialista, “el objetivo de este equipo es conseguir un diagnóstico lo más precoz posible y ofrecer el tratamiento y los cuidados necesarios del modo más eficaz”. De este modo, la Unidad de la Clínica ha conseguido diagnosticar a un paciente con Dravet de tan sólo 4 meses de edad.

El síndrome de Dravet fue descrito por primera vez en 1978 por la investigadora francesa Charlotte Dravet. En la última década se han invertido numerosos esfuerzos en el estudio de esta enfermedad que han posibilitado delimitar con precisión sus síntomas. Uno de los principales detonantes de la proliferación de las investigaciones en Dravet fue el descubrimiento en 2001 de las alteraciones en el gen SCN1A, responsables de este síndrome

epiléptico en el 80% de los casos. En la Clínica, la experiencia en el tratamiento de este síndrome data de hace 30 años lo que la convierte en uno de los centros con mayor experiencia de toda España. “De hecho, somos uno de los hospitales que trata a más niños con síndrome de Dravet debido a nuestra dilatada experiencia en el tratamiento de epilepsias difíciles”, subraya la especialista.

Además, cuenta con la labor de un investigador de la Universidad de Navarra que en breve iniciará una línea de estudio sobre tratamientos para el síndrome de Dravet en ratones. La Unidad de la Clínica dispone entre sus instalaciones de varias salas de consulta, equipos de electroencefalografía y monitorización de vídeo-electroencefalograma, resonancia magnética cerebral de 1,5 y 3 teslas, un laboratorio de Biología Molecular y Genética

Clínica, UCI pediátrica, radiología intervencionista, Servicio de Farmacia para la gestión de medicación especial y ajustes del tratamiento antiepiléptico, salas de rehabilitación pediátrica, servicio de ortopedia y un servicio de Dietas para aconsejar las pautas de dieta cetogénica que estos niños necesitan.

#### **CARACTERÍSTICAS DEL DRAVET.**

El cuadro clínico que identifica a un paciente con síndrome de Dravet comienza a manifestarse durante el primer año de vida con crisis epilépticas vinculadas a procesos febriles. Las primeras, describe la doctora Sánchez-Carpintero, “suelen producirse entre los 5 y los 7 meses de vida. La mayoría de las veces son crisis peculiares que suelen afectar a un solo hemisferio (un lado del cuerpo). Se caracterizan por su frecuencia, ya que se repiten con cada proceso febril y en cada

ocasión pueden afectar a un hemisferio diferente, lo que indica que no es una única área cerebral la que está comprometida, si no varias”.

Su relación con la aparición de fiebre es muy estrecha. Sin embargo, no todas se producen provocadas por fiebre, procesos infecciosos o cambios de temperatura. “Existe un grupo de niños que sufre crisis reflejas que responden a ciertos patrones visuales, como luces intermitentes, determinadas músicas, situaciones de estrés u otras que puedan resultarles emocionantes”, describe la especialista.

A partir del segundo año de vida, en algunos casos, pueden aparecer otros tipo de crisis como son las mioclónicas (pequeñas sacudidas de las extremidades), crisis de ausencias o parciales, advierte la neuropediatra. Una vez que el

PASA A LA PÁG. 7 >>

## Rosa Sánchez

# “Con una conjuntivitis nuestro hijo ha llegado a convulsionar 65 veces en un día”

**Rosa Sánchez es la madre de Mikel Goñi Sánchez, de 7 años, paciente con Síndrome de Dravet, una patología clasificada como enfermedad rara**

**CUN ■** El síndrome de Dravet está considerado una ‘enfermedad rara’ dada su escasa prevalencia y el desconocimiento de sus características, incluso, para una mayoría de los especialistas médicos. Sin embargo, la familia bilbaína Goñi Sánchez es toda una experta. Ellos forman parte activa de la Fundación Síndrome de Dravet integrada por 84 familias en España. Su principal objetivo: obtener fondos para promover proyectos de investigación, así como la implicación de laboratorios farmacéuticos para conseguir la cura de esta enfermedad. Todo un reto si se tiene en cuenta que ‘el Dravet’ es una patología de origen genético.

Su amplia experiencia en este trastorno de sintomatología epiléptica comenzó hace 7 años, cuando Mikel, el primogénito de Rosa y de Mikel y hermano mayor de Héctor (4 años), sufrió su primera convulsión a la breve edad de 6 meses. Una crisis vinculada a un proceso febril, a la que pronto le siguió otra y otra, cada vez con mayor frecuencia. Inicialmente, el diagnóstico ofrecido por diversos los pe-

diatras consultados fue el de convulsiones debidas a crisis febriles. “Pero a nosotros no nos terminaba de convencer. Habíamos empezado a documentarnos y las convulsiones de Mikel eran demasiado largas para responder a crisis febriles”, recuerda Rosa.

“Fue entonces cuando indagamos sobre cuál era la mejor unidad de Neurología de España y nos enteramos de que estaba en la Clínica Universidad de Navarra. Y a los 9 meses de Mikel lo llevamos allí. Desde entonces lo trata la doctora Rocío Sánchez Carpintero. Allí nos han atendido con calidad asistencial humana”, indica.

**Una vez que les informan de que su hijo tiene Síndrome de Dravet ¿cómo afrontan la noticia?**

De todos los posibles diagnósticos ese era el peor. Mikel ya tenía dos años y medio. Cuando a uno le ofrecen un diagnóstico de este tipo, le cae como un jarro de agua fría. Lo primero que se siente es incredulidad, tristeza. Lo más intenso, temor y una gran angustia. Porque es una enfermedad que no tiene cura.

**¿Cómo ha evolucionado desde entonces la enfermedad en Mikel?**

Inicialmente, las convulsiones se presentaban con crisis febriles. Pero con el tiempo fue evolucionando. Ahora, sus crisis epilépticas no tienen que ver con la fiebre, sino con patrones lumínicos, con cambios de temperatura o con un estado anímico del niño o con cual-



Mikel Goñi y Rosa Sánchez junto a su hijo Mikel de 7 años.

quier proceso vírico o bacteriológico. Con una simple conjuntivitis nuestro hijo ha llegado a convulsionar 65 veces en un día. Pero todo esto va evolucionando. Es la crueldad de esta enfermedad, que no responde siempre al mismo patrón.

**¿Cuál es el estado actual del niño?**

Con 7 años las crisis que tiene Mikel son, fundamentalmente, crisis del sueño. Esto significa que, cada vez que Mikel duerme, puede empezar a convulsionar. Son convulsiones de muy diferentes tipos. Algunas son tonicoclónicas (de todo el cuerpo), habituales de un estado epiléptico. Otras son crisis parciales (afectan a una única área cerebral) en las que hace una apertura de ojos con las pupilas dilatadas. Pero si no permanecemos pendientes en esos momentos, mirándole, toda la noche, no sabríamos que nuestro hijo está convulsionando, porque no hace ningún sonido y esto es lo complicado de nuestra vida actual, que tene-

mos que hacer guardia el cien por cien de las noches.

**Ante la necesidad de tal grado de vigilancia ¿cómo se organizan?**

Tenemos que estar con él uno de los dos cada noche. Mi marido y yo nos vamos turnando. Uno hace guardia una noche y el otro la siguiente. Tenemos que estar al lado de Mikel, mirándole.

**Actualmente ¿cuál es el aspecto de esta enfermedad que más urge solventar?**

Ahora mismo a lo que concedemos mayor importancia es a conseguir implicar a algún laboratorio para que investigue un tratamiento para el Dravet, a captar fondos para esta labor y a la información y difusión de esta patología. Porque hay muchísimos médicos en urgencias y en pediatría que ni siquiera conocen en qué consiste la enfermedad, con lo cual el desconocimiento hace que muchas veces los médicos actúen según protocolos perjudiciales. Por eso, es muy importante difun-





**“Mi hijo es una bendición. Nos trae tantas cosas buenas que al final te conviertes en mejor persona”.**

**“Lo complicado de nuestra vida actual es que tenemos que hacer guardia todas las noches”.**

**“La prioridad de la fundación es implicar a algún laboratorio para que investigue un tratamiento específico para el Dravet”.**

**“Queremos conseguir fondos para esta labor y hacer difusión para que se conozca mejor la enfermedad”.**

dir la información adecuada. **¿Puede describir su día a día?** Mikel necesita permanecer acompañado las 24 horas. Acude al colegio con un auxiliar concedido por el Gobierno vasco. Además, estamos presentes en el edificio escolar, cerca de Mikel, porque cuando convulsiona hay que administrarle esta medicación intranasal y ningún profesor ni auxiliar tiene la autoridad para administrarle medicación. Y él la necesita de forma inmediata.

**Personalmente ¿cómo viven esta exigencia total?**

Nuestro hijo es una bendición, no podríamos concebir nuestra vida sin él, a pesar de lo complejo del día a día. Con Mikel hemos ganado tantas cosas. Y sí, es muy duro para una madre y un padre ver sufrir a su hijo. Pero a la vez trae tantas cosas buenas que te conviertes en mejor persona y te compensa.

**VISITE LA PÁGINA WEB**  
[www.dravetfoundation.eu](http://www.dravetfoundation.eu)

<<VIENE DE LA PÁG.5

especialista identifica las crisis, comienza a tratarlas con diferentes fármacos antiepilépticos. Es entonces cuando el facultativo observa la dificultad de su manejo.

“Son niños –describe– que en muchos casos tienen tantas crisis que la enfermedad marca la pauta de vida de toda la familia. Dado que las crisis se presentan con mayor frecuencia por las noches, hay padres que se turnan, una noche cada uno, para vigilar el sueño de su hijo. Lo que significa que duermen cada 48 horas con el desgaste familiar que esta situación provoca”. Además, estos niños pueden llegar a padecer crisis “estatus”, aquellas de más de 30 minutos de duración, con la situación de gravedad que implican y, en muchos casos, la necesidad de hospitalización para su control.

Además, la neuropediatra destaca “el estancamiento en el desarrollo cognitivo y la aparición de problemas conductuales como hiperactividad y trastornos de comunicación, entre otros, que dificultan la escolarización de estos niños”. Se presentan asimismo problemas asociados como trastornos ortopédicos (escoliosis, pies valgus, etc...), de crecimiento, de alimentación, inmunológicos y vegetativos.

Además, la facultativa advierte que tras numerosos estudios sobre este síndrome, “lo que actualmente sabemos con seguridad es que existe una serie de fármacos, utilizados tradicionalmente para la epilepsia, que hay que evitar. Se trata de una cuestión de especial importancia ya que su administración empeora las crisis”. “De hecho, -observa- es una cuestión tan importante que en la Unidad hemos elaborado una cartilla para que los padres de los pacientes que vemos en la Clínica puedan llevarse a su pediatra”. En general, con los tratamientos farmacoló-

## LA CARTILLA-GUÍA



**Dado que es una ‘enfermedad rara’ en la Unidad han elaborado una cartilla con las principales recomendaciones para que los padres de los pacientes la lleven a su pediatra.**

## LA CIFRA

# 350

**Se calcula que la padecen entre 250 y 450 niños y adolescentes españoles menores de 19 años, se caracteriza por crisis epilépticas frecuentes, de difícil control y resistentes a los fármacos convencionales.**

gicos adecuados se consigue en muchas ocasiones “que el número de crisis disminuya y sobre todo que no sean muy prolongadas”. Sin embargo, reconoce la neuropediatra, “a día de hoy no existe un tratamiento eficaz”. Por eso, todos los esfuerzos de las fundaciones de niños con este síndrome “van dirigidos a encontrar una cura. Una cura que probablemente llegará por vía genética, porque realmente este es el único camino que actualmente muestra un atisbo de solución para esta enfermedad”, concluye.



**MÁS INFORMACIÓN**  
Visite la página web  
<http://bit.ly/unidad-dravet>