

# El síndrome de Dravet o cómo enfrentarse a un dragón incansable

Algunas de las múltiples situaciones que pueden provocar una crisis epiléptica en personas con síndrome de Dravet son el cambio de temperatura corporal al salir al frío de la calle o fijarse en superficies móviles como las cortinas o las olas del mar.



El síndrome de Dravet es una enfermedad genética rara que afecta a 1 de cada 20.000 habitantes. Se trata de una de las encefalopatías genéticas más severas. Provoca convulsiones muy frecuentes, en ocasiones de larga duración, que no responden bien a los tratamientos farmacológicos convencionales. En la mayoría de los casos, ninguno de los padres son portadores del gen mutante.

La Clínica Universidad de Navarra inauguró en 2013 la primera Unidad Clínica de Síndrome de Dravet en España para el adecuado diagnóstico y tratamiento de este tipo de epilepsia en pacientes pediátricos. La **Dra. Rocío Sánchez-Carpintero**, especialista en Pediatría —experta en Neurología Infantil— y coordinadora de la Unidad del Síndrome de Dravet de la Clínica, explica que “son niños que no solo presentan problemas

de epilepsia, sino también de desarrollo psicomotor y de lenguaje, entre otros, y, por tanto, necesitan una atención especializada y constante”. La Unidad trabaja mano a mano con investigadores del Cima y de la Facultad de Medicina, un grupo interdisciplinar con el objetivo de realizar una investigación traslacional que pueda aplicarse al paciente.

“Hemos conseguido producir un primer prototipo de vector capaz de transportar el gen que está mutado en el síndrome de Dravet. Nuestro siguiente reto es conseguir la reversión completa de la enfermedad”, explica el **Dr. Rubén Hernández**, investigador del Programa de Terapia Génica y Regulación de la Expresión Génica del Cima, que ha recibido una beca económica por la Fundación Síndrome de Dravet dentro de la convocatoria de proyectos innova-

dores de investigación preclínica para esta enfermedad rara.

Los proyectos que se encuentran en desarrollo actualmente cuestan más de 330.000 € al año. “La investigación se encuentra en una fase inicial, pero con resultados esperanzadores para los investigadores y las familias. Ahora se precisan apoyos que nos permitan dar un empujón fuerte y rápido. Por eso trabajamos muy de acuerdo y en contacto con las asociaciones de pacientes”, apunta la Dra. Sánchez-Carpintero. Una de ellas es la Asociación Desafía Dravet, fundada por Mikel Goñi y Rosa Sánchez. Su objetivo es dual: recaudar fondos para apoyar esta investigación llevada a cabo por el Cima y la Clínica, y ofrecer ayuda asistencial a familias con un diagnóstico de síndrome de Dravet o patologías similares. *Carmen Guerrero*



## “Nos enseñan a ayudar, pero nadie nos enseña a pedir ayuda”

### Cuando diagnosticaron síndrome de Dravet a su hijo Mikel, ¿qué fue lo primero que se les pasó por la cabeza?

Las reacciones iniciales al primer diagnóstico fueron incredulidad, bloqueo, ansiedad, miedo, preocupación; pero al cabo del tiempo te das cuenta de que por cada una de ellas has sido capaz de desarrollar otras reacciones emocionales positivas como la fuerza, la persistencia, la empatía, la generosidad, la humildad.

Siempre recordaré la frase que nos dijo el médico al que acudimos en primer lugar en Bilbao cuando nos comunicó el diagnóstico: “ahora es como acariciar a un gatito, pero acabaréis enfrentándoos a un dragón”. Ese es el significado del dragón en el logo de nuestra asociación: Desafía Dravet.

Desde Desafía Dravet, otra de las finalidades asistenciales es ayudar a familias que tienen una situación económica complicada a obtener un segundo diagnóstico por parte de la Clínica. Allí dan un apoyo humano que echo de menos en otros sitios. Nosotros solo tenemos palabras de agradecimiento para la Unidad Multidisciplinar del Síndrome de Dravet, liderada por la Dra. Rocío Sánchez-Carpintero. Esa es la razón por la que siempre animamos a ir.

Además, el Dravet cuenta también con otras complicaciones que requieren la atención de otros especialistas como logopedas, fisioterapeutas, neuropediatras, etc. El Dravet no es una enfermedad degenerativa, pero las neuronas no funcionan correctamente y su desarrollo cognitivo queda ralentizado con el paso de los años. Por eso

necesitamos un sistema educativo que acoja a estos chicos. Necesitan una asistencia constante en los colegios. Nosotros tuvimos mucha suerte de contar con las facilidades que nos dispusieron en la escuela de Mikel durante los dos primeros años. Nos dejaron trabajar en una habitación contigua a su clase para poder intervenir si aparecen convulsiones.



La Asociación Desafía Dravet ofrece ayuda asistencial a familias con un diagnóstico de síndrome de Dravet o patologías similares.

### Al final, los padres no son solo padres, sino también enfermeros y educadores.

Así es. Se trata de una enfermedad totalmente imprevisible y uno tiene que estar alerta todo el día, lo que desata mucho cansancio y desgaste. El chico necesita ayuda y vigilancia las 24h para las labores diarias. Hay que hacerle guardias todas las noches, puesto que convulsiona a diario en cuanto se duerme.

Los padres suelen aislarse porque no quieren exponer a su hijo a situaciones que provocan convulsiones y debido al agotamiento. El círculo social empieza a desmarcarse... Lo que provoca una soledad y una falta de comprensión o empatía. Salir de esa situación es muy difícil, pero posible.

> SIGUE EN PÁGINA 38

“Son niños que no solo presentan problemas de epilepsia, sino también de desarrollo psicomotor y de lenguaje”

**DRA. ROCÍO SÁNCHEZ-CARPINTERO**  
COORDINADORA DE LA UNIDAD DEL SÍNDROME DE DRAVET DE LA CLÍNICA





## Asociaciones

> VIENE DE PÁGINA 37

Ahí es donde entramos nosotros. En la asociación explicamos la importancia de pedir ayuda a los amigos y familiares. Intentamos dar los consejos adecuados para romper con esa soledad y acercarse a los amigos y a la familia. A todos nos enseñan la importancia de ayudar a los demás, pero nadie nos enseña a cómo pedir ayuda. Y eso en esta enfermedad es fundamental.

### ¿Diría que hay una parte positiva de la enfermedad?

La enfermedad es horrible. Las convulsiones no dejan respirar a Mikel... Para hacernos una idea, mi hijo convulsionó 583 veces y no fue el año en el que más crisis sufrió. Cuesta aceptar que esto le pase a tu hijo. Al final, puedes pensar que has hecho algo mal como madre, pero no es culpa de nadie y aprendes a salir de ello. Es una enfermedad incurable, lo que significa que uno va a pasar por muchas emociones distintas a lo largo del tiempo y hay que seguir adelante. Como en muchas cosas, se llora y se ríe. Cada niño evoluciona de forma diferente y no hay que compararlos con los niños sanos.

En nuestro caso, hay un fondo creyente crucial. Aprendimos a ver el lado bueno que tienen todas las cosas y pensar: "claro que puedo con ello". La vida hay que expresarla a tope. Si queremos hacer un viaje y tenemos que priorizar quedarnos cerca de un hospital aunque ese sitio no tenga playa, por ejemplo, pues se hace. No puede ser que mi hijo no viva como un niño de su edad por nuestro miedo. Te das cuenta de que se trata de priorizar lo más importante, las cosas pequeñas. Mucha gente nos dice: "sois muy valientes"; les digo: "bueno... somos padres".



Mikel Goñi y Rosa Sánchez, fundadores de la Asociación Desafía Dravet, junto a su hijo.

### ¿Cuál es el arma más poderosa para la familia en esa situación?

Los padres y hermanos sufren mucho cuando les toca lidiar con alguna enfermedad rara como es el Dravet. Es caldo de cultivo para las discusiones familiares. En muchos casos las parejas intentan no cargar al otro con sus propias preocupaciones y miedos y esto provoca que se den ciertos distanciamientos. Lo que habría que intentar es abordar el problema y hablar muchísimo. El diálogo y el cariño son los mejores soportes para evitar la frustración ante un problema grave. El síndrome de Dravet va cambiando a lo largo de los años y la familia debe adaptarse continuamente a esos cambios.

### Imagino que Héctor, el hermano de Mikel, es un gran apoyo también.

Nos ayuda un montón. Tiene trece años y una madurez y capacidad de adaptación increíbles. A las familias con más de un hijo siempre les digo que no se olviden del niño sano. Yo misma a veces le dedico más tiempo que a Mikel, porque me parece que es importante enseñarle a distinguir emociones. Es decir, explicarle que no es responsabilidad suya hacerse cargo de su hermano, sino ayudarlo. Es bueno darles mucha comprensión: si se frustran, que lo digan. Que se que-

jen. Que lo saquen fuera, pero que no carguen con un peso que no les corresponde. Frente a la inseguridad que rodea al síndrome, un hermano te recuerda que la vida va más allá. Que hay que pensar fuera de uno mismo y puedes encontrar un gran apoyo en él.

### ¿Qué consejo considera el más importante para los padres en esta situación?

Que no se encierren en sí mismos. Que renuncien al miedo y lo cuenten. No nos enseñan a pedir ayuda y abrirse al principio es muy importante. El síndrome de Dravet es una enfermedad de largo recorrido. Tienes que agarrarte a algo bueno y consistente como la fe en los médicos. La terapia génica es lo que más puede ayudar porque podrá identificar dónde comienza la enfermedad. Yo estoy segura de que se llegará a una cura. No sé si la llegaré a ver, pero mi gran sueño es que mi hijo se cure.

Por eso creamos la Asociación Desafía Dravet: para ayudar a las familias, aunque a veces tenga que ser vía telefónica porque viven en zonas con pocos recursos, y recaudar fondos para financiar el proyecto del Cima Universidad de Navarra porque creemos en él, creemos en los médicos y valoramos por igual la calidad y la calidez.

# Esta publicación cuenta con la colaboración de:

---



Montiel  
JOYERO

**Montiel Joyero**

---



MELIÃ  
AVENIDA AMÉRICA  
MADRID

**Melia Avenida América**

---



SEGUROS DE SALUD  
**ACUNSA**  
CLÍNICA UNIVERSIDAD  
DE NAVARRA

**Acunsa**

---



Pil Pil  
RESTAURANTE

**Pil Pil Restaurante**



ZUCITOLA  
OBRADOR ARTESANAL

**Zucitola**



Clinica  
Universidad  
de Navarra