

# Memoria de actividades 2015



 **DRAVET  
SYNDROME**  
FOUNDATION  
DELEGACIÓN EN ESPAÑA  
[www.dravetfoundation.eu](http://www.dravetfoundation.eu)

## Índice

Presentación

Misión, visión y valores

Patronato /Dirección Ejecutiva

Colaboradores científicos y médicos

Los proyectos científicos

Los proyectos tecnológicos

Área Social

La Fundación en los medios

Actividad Financiera

# Presentación

## Presentación

Dravet Syndrome Foundation, delegación en España, en adelante Fundación Síndrome de Dravet, nació el 31 de mayo de 2011. El germen inicial, fue un grupo de padres luchadores que no se resignaron a seguir el dictado de la enfermedad que ataca a sus hijos, el síndrome de Dravet, una epilepsia catastrófica que afecta al cerebro en formación de los niños, dejando graves secuelas neurológicas. Este grupo de padres no se resigna y decide luchar contra la enfermedad a través de la investigación y para ello se crea Fundación.

Esta organización nace con el objetivo de promocionar e incentivar y **conectar los principales centros de investigación mundiales** del síndrome de Dravet y otras enfermedades relacionadas. Se sustenta en el principio de un modelo colaborativo uniendo a familiares, investigadores, médicos, voluntarios y patrocinadores en la búsqueda de una terapia efectiva contra el síndrome de Dravet. En tan sólo cuatro años de existencia, la Fundación ha conseguido grandes avances en el terreno de la investigación sobre epilepsia, existiendo diversos proyectos de investigación en marcha. El objetivo principal es avanzar en el conocimiento de la causas de la enfermedad, mejorar su tratamiento y hallar medicamentos efectivos que permitan eliminar, mitigar e incluso curar la enfermedad.

Y la forma de hacerlo es a través de la **implantación de un modelo de negocio inexistente** hasta el momento, que busca acabar con el enorme vacío existente entre la ciencia básica, entre los investigadores y la industria farmacéutica. Y en ello trabaja la Fundación Síndrome de Dravet, en unir esfuerzos que rellenen este vacío. Lo hacen proporcionando a los investigadores los incentivos básicos para que hagan su trabajo, pero a su vez construyendo un modelo de negocio válido para la industria farmacéutica. Y lo están consiguiendo introduciendo innovación en el flujo de creación de los fármacos.

En estas páginas, presentamos la memoria del año 2015, que es una mirada hacia los resultados, hacia quienes hemos colaborado por conseguirlos y que recoge nuestros intentos de conseguir un mundo sin síndrome de Dravet. Pero, en el trasfondo, es una mirada hacia las personas, los momentos malos, la impotencia de enfrentarse a esta dura enfermedad, pero siempre encarando el futuro con optimismo y lucha.

Un sueño.... Una meta.



Julián Isla  
Presidente de la Fundación Síndrome de Dravet,  
Delegación en España

## Misión, visión y valores

## Misión, visión y valores

### Nuestra misión

"Hemos nacido con la misión de **promover y garantizar el desarrollo de la investigación en el Síndrome de Dravet.**"

Buscamos avanzar en el conocimiento de sus causas, mejorar su diagnóstico y hallar tratamientos efectivos que permitan eliminar y mitigar los efectos de la enfermedad. Pero tenemos objetivos más ambiciosos. Nuestros proyectos de investigación son fácilmente replicables a otras epilepsias. Nuestro objetivo a largo plazo es generar conocimiento que revierta en mejores tratamientos para la epilepsia y otras enfermedades afines.

### Nuestra visión

**"Un mundo sin síndrome de Dravet".**

Queremos un mundo, donde sufrir una enfermedad poco frecuente, no signifique una condena. Queremos un mundo en el que la información científica pueda fluir sin barreras, un mundo en el que pacientes, médicos, investigadores y empresas, trabajen juntos para poder ayudar también a las enfermedades poco frecuentes. Queremos un mundo en el que las familias que sufren una enfermedad "rara" no estén solas. Queremos que nuestro trabajo pueda ayudar también a otras enfermedades. No queremos que nuestro sufrimiento sea en vano.

### Nuestros valores

- Integridad
- Honestidad
- Transparencia
- Innovación

## Patronato/Dirección ejecutiva

## **Patronato /Dirección Ejecutiva**

### **Patronato**

Julián Isla  
Silvia Sagarna  
Ignacio Carrera  
Lydia Corral  
Andrea Molina

### **Dirección**

Alberto Alonso

### **Investigación**

Dra. Ana Mingorance

### **Operaciones**

Javier Castrejón

### **Finanzas y Administración**

Ignacio Carrera

### **Fundraising**

Amparo Bastos

### **Comunicación**

Silvia Sagarna

### **EIC BBK**

Yolanda Ludena



# Colaboradores científicos y médicos

## Colaboradores científicos:

### **Dr. Pablo Lapunzina**

Director del Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) del Hospital de la Paz. Madrid.

### **Dr. Antonio Felipe**

Profesor Titular en el departamento de Bioquímica y Biología Molecular de la Universidad de Barcelona (UB), del instituto de Biomedicina de la UB y de la Iniciativa Española en Canales Iónicos.

### **Dr. Antonio Ferrer Montiel**

Director del Instituto de Biología Molecular y Celular y Catedrático de Bioquímica y Biología Molecular en la Universidad Miguel Hernández de Elche. Coordinador de la Iniciativa Española en Canales Iónicos.

### **Dr. Alexander Crawford**

Investigador Principal del Grupo de Biología Química del Luxembourg Center for Systems Biomedicine en la Universidad de Luxemburgo.

### **Dr. Javier Fernández-Ruiz**

Catedrático del departamento de Bioquímica y Biología Molecular en la Facultad de Medicina de la Universidad de la Universidad Complutense de Madrid. Investigador Principal del CIBERNED.

### **Dr. Benjamin Whalley**

Profesor de Neurofarmacología en la Facultad de Farmacia de la Universidad de Reading.

## Colaboradores médicos:

### **Dr. Antonio Gil-Nagel**

Director del Programa de Epilepsia del Hospital Ruber Internacional de Madrid.

Profesor de Neurología en la Universidad de Minnesota y el Rush Medical Centre de Chicago (1993-1999).

### **Dra. Rocío Sánchez-Carpintero**

Adjunta en la Unidad de Neuropediatría de la Clínica Universidad de Navarra (CUN) y profesora en la Facultad de Medicina de la CUN.

## Los proyectos científicos

Durante el año 2015 se ha trabajado en los siguientes proyectos:

- **Proyecto endocannabinoide**  
En colaboración con la Universidad Complutense de Madrid, estudio de posibles alteraciones en el sistema endocannabinoide en pacientes con síndrome de Dravet
- **Proyecto desarrollo del ratón con síndrome de Dravet**  
En colaboración con los Laboratorios Jackson, de Estados Unidos, creación de un ratón A1783V knock-in condicional y distribución en abierto
- **Caracterización de la población Europea con síndrome de Dravet**  
En colaboración con la Federación Europea para el Síndrome de Dravet, estudio epidemiológico de la población Europea con síndrome de Dravet y publicación de los resultados en una revista científica
- **Conferencia europea sobre el futuro de los síndromes con epilepsia refractaria**  
Organización de un congreso en Madrid con participación de investigadores, empresas, médicos y organizaciones de pacientes de toda Europa para debatir los avances futuros en el tratamiento de síndromes de epilepsia refractaria y el papel de las organizaciones de pacientes
- **Proyecto test genético gratuito**  
En colaboración con el INGEMM, Hospital de la Paz, oferta de un servicio gratuito de diagnóstico genético del síndrome de Dravet
- **Proyecto investigación genética**  
En colaboración con el INGEMM (Hospital de la Paz) y Microsoft, investigación en bases genéticas y genes modificadores del síndrome de Dravet
- **Proyecto de Pharmacogenomics and High-Throughput Screening**  
En colaboración con la Universidad Autónoma de Barcelona y la Universidad de Elche, búsqueda de fármacos útiles mediante cribado celular de alto rendimiento.
- **Proyecto de peces cebra – reposicionamiento.**  
En colaboración con la empresa Theracule de Luxemburgo, testado de librerías de compuestos aprobados en modelo pez cebra con síndrome de Dravet.

- **Proyecto de peces cebra – cognitivo**  
En colaboración con la empresa Theracule de Luxemburgo, desarrollo de tests cognitivos en modelo pez cebra con síndrome de Dravet
- **Desarrollo de biomarcadores clínicos cognitivos**  
En colaboración con la Clínica Universitaria de Navarra, desarrollo de prueba de imagen cerebral para detectar y cuantificar problemas cognitivos en pacientes con síndrome de Dravet
- **Caracterización del ratón con síndrome de Dravet**  
En colaboración con la Universidad de Reading, en el Reino Unido, estudio de la epilepsia en el ratón SCN1A A1783V knock-in condicional
- **Caracterización del ratón con síndrome de Dravet para crear un servicio de estudios preclínicos**  
En colaboración con los Laboratorios Jackson, de Estados Unidos, caracterización del ratón A1783V knock-in condicional y puesta a punto de estudios para crear un servicio de ensayos farmacológicos en ratones que pueda ser contratado por entidades externas para probar sus medicamentos



# Los proyectos tecnológicos

EIC BBK ([www.eicbbk.org](http://www.eicbbk.org)) es un centro de excelencia en eHealth que estudia soluciones tecnológicas innovadoras para mejorar la calidad de vida de las personas que conviven con una enfermedad y de sus familias.

El objetivo principal de este centro es desarrollar pruebas de concepto de proyectos tecnológicos que luego se puedan desarrollar a más amplia escala.

Durante el año 2015 se ha trabajado en los siguientes proyectos:

➤ **Proyecto Inclusive Smart School**  
[www.inclusivesmartschool.eu](http://www.inclusivesmartschool.eu)

Se ha trabajado en la puesta en marcha de la segunda aula de integración en el colegio San Miguel de Noaín, en Navarra.

➤ **Proyecto Detector**

Desarrollo de un detector de convulsiones nocturno que está en fase de pruebas con las familias. Trabajando en investigar cómo diferentes sensores 'wearables' pueden añadir datos sobre calidad de sueño, temperatura, etc.

Con todo esto se pretende crear una Plataforma de Telemetría, que permita la detección de síntomas a través de diferentes sensores, el almacenamiento y procesamiento de datos en la nube, el análisis posterior y la generación de alertas.

➤ **Registro de Pacientes**

Desarrollo de un registro interactivo, que pretende ser el Centro de Información del paciente y su familia sobre la enfermedad.

Sus objetivos principales son:

- Proveer a los pacientes y cuidadores una plataforma integrada para que puedan hacer seguimiento de las crisis, calidad de sueño, fármacos etc. y poder documentar la evolución de su enfermedad.
- Consolidar los datos para su posterior explotación por parte de investigadores, clínicos y otros colectivos, para los cuales es vital tener esa información agregada.
- Que las familias tengan comunicación efectiva con la comunidad Dravet.

➤ **Desarrollo de Apps**

Desarrollo de App *Registro de pacientes* para dispositivos iOS y Android

Desarrollo de App *Cronómetro de Crisis* para dispositivos iOS y Android

## Área Social



La Fundación ha dedicado recursos humanos y financieros destinados a diferentes programas dentro del Área Social durante el año 2015, con el objetivo de ayudar al entorno de los afectados por el Síndrome de Dravet. Los programas desarrollados cubren a los principales actores sociales entorno a nuestros pacientes: las familias, los cuidadores, los profesores. Hemos puesto en marcha el Programa Cuidando al Cuidador, Ayudando al Profesor.

También hemos contado con acciones sociales que pretenden difundir el conocimiento de la enfermedad y con acciones deportivas solidarias, como el programa **RetoDravet** que ha tenido una amplia presencia en numerosos eventos deportivos.

## **PROMOCIÓN Y DIFUSIÓN DEL SÍNDROME DE DRAVET A TRAVÉS DEL DEPORTE SOLIDARIO Y DE OTROS EVENTOS CULTURALES Y SOCIALES**

### **RetoDravet**



Durante el año 2015, hemos conseguido desarrollar una eficiente **promoción y difusión** del síndrome de Dravet a través del deporte solidario y de otros eventos culturales y sociales.

Junto a nuestros voluntarios (deportistas, colaboradores y patrocinadores), hemos buscado dar visibilidad social al Síndrome de Dravet, desarrollando las condiciones necesarias y suficientes para avanzar en un mejor conocimiento de la enfermedad y una mejora significativa en las condiciones de vida de sus afectados.

Dicha difusión se consigue por la interacción de nuestros voluntarios en la difusión en redes sociales y la contribución solidaria de su entorno social cercano.

La visibilidad del síndrome de Dravet atrae disponibilidad de voluntarios, talento y habilidades de colaboradores, así como acercamiento de patrocinadores al propósito fundacional de obtener una cura cercana a una enfermedad grave.

La plataforma RetoDravet ha implementado en manos de sus voluntarios, deportistas y colaboradores, herramientas de difusión y estrategias de comunicación.

En el camino de difusión de la enfermedad, a lo largo de este año, se han obtenido beneficios de la difusión de los eventos deportivos, sociales y culturales, así como del concepto de Donostia como entidad deportiva, cultural y social y de una Donostia solidaria con el Dravet.

Asimismo, el 23 de junio, Día Internacional del Síndrome de Dravet se organizaron diversos eventos conmemorativos, como el "RetoDravet:10000 lazos por un sueño" en Donostia-San Sebastián, a la par de diferentes ciudades del resto del mundo.

## Imágenes de eventos deportivos RetoDravet

De entre la multitud de eventos deportivos desarrollados en 2015, podemos destacar los siguientes, si bien todos son dignos de mención por la solidaridad y respuesta de nuestros voluntarios y colaboradores, miembros del EQUIPO DRAVET.



Subida al Castillo  
de Belmonte (25  
de septiembre)



Behobia-San Sebastián  
(8 de noviembre)



Pedalea por Dravet (12  
de julio)



Carrera de Noain  
(21 de junio)



Marcha BTT  
Belmonte (13 de junio)



Las 5 millas de  
Urumea (7 de junio)



Media Maratón de  
Pamplona (10 de mayo)



Feria-Congreso del  
 Corredor de Pamplona  
 (del 8 al 10 de mayo)



II Media Maratón  
 Ciudad de Vélez Málaga  
 (19 de abril)



Maratón y  
 15kmsansebastián

### Otras actividades desarrolladas por las familias de afectados durante el año 2015

También cabe destacar el esfuerzo de numerosas familias pertenecientes a la Fundación en la organización de mercadillos solidarios, cenas solidarias o espectáculos musicales y teatrales con el objetivo de recaudar fondos en Noain, Picassent, Donosti, Logroño, etc.



Día Internacional del Síndrome de  
Dravet con la colaboración del  
Ayuntamiento de Donostia-San  
Sebastián y Dbus



Dbus se suma al Día Internacional por la  
Concienciación del Síndrome de Dravet



Día Internacional del Síndrome de  
Dravet en Noain



## Reunión de Familias

Al igual que años anteriores, en Octubre tuvo lugar la Reunión anual de familias en el centro CREER de Burgos, contándose con la asistencia de 24 familias junto con un equipo de voluntarios y miembros de la Dirección de la Fundación.



Ana Mingorance, Directora de Investigación de la Fundación, informó de los avances de los proyectos que ya estaban en marcha y explicó a las familias aquellos nuevos que se han iniciado en 2015. Se esperaba con especial expectación la información sobre los avances en los ensayos clínicos con Cannabinoides ya que dentro de ellos hay varios niños de la Fundación.

Asimismo, se contó con la presencia de la empresa farmacéutica Zogenix, encargada en la actualidad de los ensayos clínicos en Europa con fenfluramina. Estuvo representada por el Dr. Arun Mistry quien hizo un repaso a los estudios que se han realizado con este medicamento. El Dr. Mistry ha sido parte del equipo que sacó al mercado europeo el Bucolam, medicamento imprescindible para muchos de los afectados por el Síndrome Dravet por su efecto reductor de las crisis de larga duración.

# La Fundación en los medios

La Fundación es consciente de la importancia de los medios de comunicación en la sociedad actual dado que constituyen uno de los más importantes canales de difusión de la enfermedad y de las actividades, proyectos y programas especialmente en investigación que la Fundación desarrolla. Durante el año 2015 hemos tenido apariciones en prensa digital y escrita, radio y TV. Las noticias difundidas han sido de todo tipo: testimonios de padres, avances en apoyos informáticos, publicación de eventos organizados por familiares y voluntarios colaboradores cuyo objetivo la difusión de la enfermedad y la recaudación de fondos para la investigación, novedades en materia de investigación de fármacos, etc. La difusión ha sido tanto a nivel nacional, autonómico y local.

Adjuntamos algunos ejemplos por áreas.

## Noticias Investigación / Tecnológicas

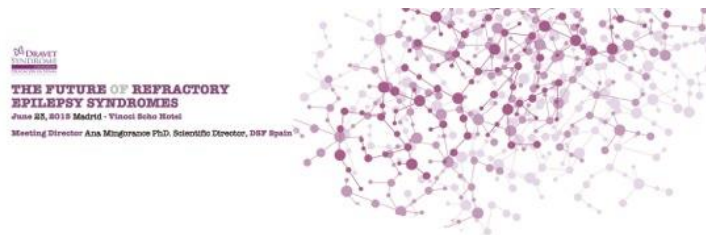






### Entrevista de radio en el programa a Hombros de Gigantes- ABRIL 2015

<http://www.rtve.es/alacarta/audios/a-hombros-de-gigantes/hombros-gigantes-terribles-sin-cura-huerfanos-mas-7000-enfermedades-raras-afectan-7-poblacion-mundial-13-04-15/3083095/>



**JUNIO 2015:**  
Organización Congreso en Madrid con más de 100 asistentes de toda Europa y que también sirve de reunión anual de la Federación European del Síndrome de Dravet

Participación en el programa de Enfermedades Raras de RTVE- JULIO 2015  
<http://www.somospacientes.com/enfermedades-raras/noticias/sin-categoria/607/>

Reportaje de la Radio-Televisión de Castilla y León sobre la reunión de familias de la Fundación- OCTUBRE-2015

**MOUSE STRAIN DATASHEET - 026133**

**B6(Cg)-Scn1a<sup>tm1.1Dz/J</sup>** NEW

Stock No: 026133 | floxed stop Scn1a\*A1783V

Congenetic, Targeted Mutation

**Overview**

Also Known As: floxed stop Scn1a\*A1783V  
These conditional Scn1a-A1783V mice express the Dravet Syndrome/SMEL-associated mutation A1783V in the presence of Cre recombinase.

Donating Investigator  
Ana Mingorance, Dravet Syndrome Foundation, Spain

OCTUBRE 2015:  
Comienza la  
distribución de los  
ratones creados con el  
Síndrome de Dravet



### 13:30 Case study: The patient as a partner: lessons learnt from an impatient patient organization

From basic disease understanding to preclinical models and clinical trials, working with rare diseases poses particular challenges for drug developers. Patient organizations can play a major role in identifying these challenges and partnering with academia and industry to solve them. This session covers some of the misconceptions around the role of patient organizations in promoting drug development for their disease, structured around the lessons learnt by a young patient organization.

#### + Learning points:

- What are some of the main misconceptions around the role of patient organizations in drug development.
- The concept of impatient patients: why patient organizations can and should play a major role in orphan drug development



**Ana Mingorance-Le Meur, PhD, Scientific Director, Dravet Syndrome Foundation Spain**



Ponencia en Octubre de la Dra. Ana Mingorance en el Big Data Health Care de Luxemburgo



Conferencia plenaria en el World Orphan Drug Congress en Ginebra, Suiza de la Dra. Ana Mingorance

**11-13 November 2015**  
Starling Geneva Hotel and Conference Centre  
Geneva, Switzerland

## Noticias Sociales



# Actividad Financiera

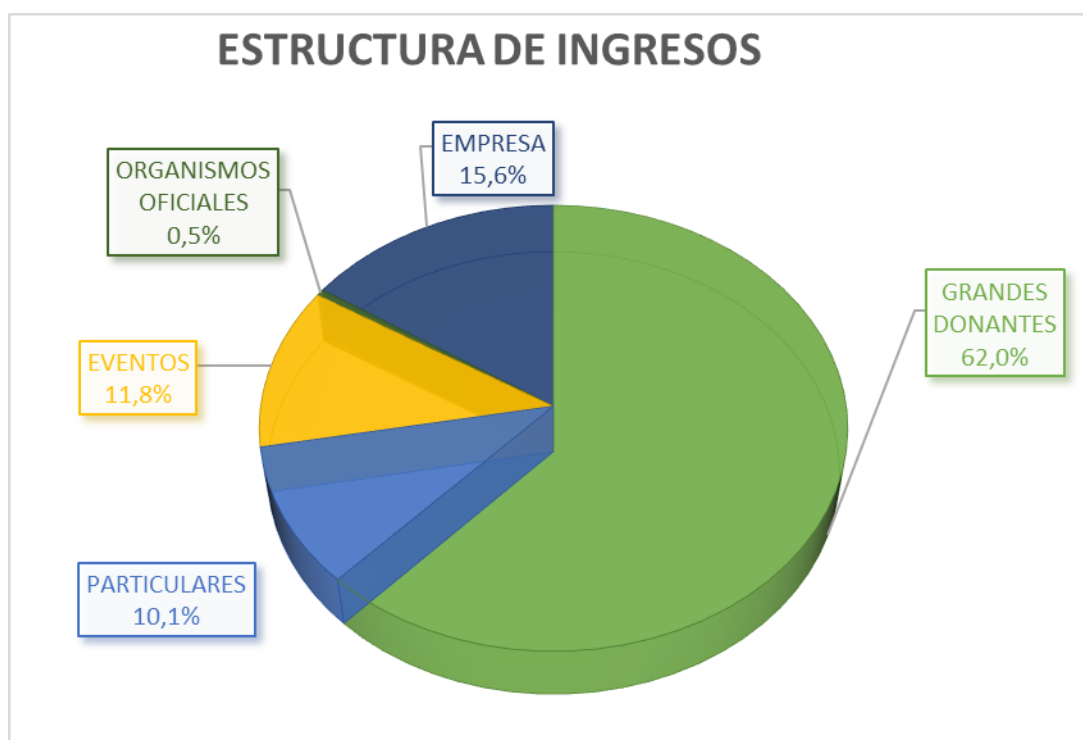
## **Estructura de los Ingresos**

Durante el año fiscal 2015, la Fundación ha seguido con sus actividades destinadas a la captación de fondos estratégicos, que son los que permiten seguir realizando actividades de investigación, nuestro objetivo prioritario.

En este sentido, las entidades privadas han aportado el 62 % de los ingresos de la Fundación: BBK, aportaciones de compañías del sector farmacéutico para la organización del congreso de epilepsia y aportaciones de otras asociaciones de pacientes europeos.

Hay que destacar el esfuerzo de las familias y las donaciones de particulares, que han contribuido con un 10,1% de los ingresos y el de las empresas con un 15,6%, que cada una en la medida en que han podido, han querido apoyar la labor de la Fundación.

El área social ha supuesto el 11,8% de los ingresos, con los programas de difusión de la enfermedad a través del deporte, mercadillos y otros eventos solidarios; ha sido una aportación de fondos significativa, gracias al esfuerzo y trabajo de familiares de afectados y voluntarios colaboradores.



### **Estructura de los Gastos**

Respecto de los gastos, el 84,1 % ha ido destinado a financiar los proyectos de investigación y tecnología, llevados a cabo tanto con personal propio como ajeno.

Cabe destacar que dentro de los gastos de investigación, se incluyen los que cubren los proyectos realizados por el departamento, como son el Test Genético gratuito realizado en el INGEMM, el Screening de medicamentos con peces cebra, o la creación de ratones Dravet.



El balance final de la actividad Financiera de la Fundación, es de un beneficio de 22,4 Mil Euros, que revertirá en 2016 a la financiación de los proyectos que tenemos en marcha.