



## NOTA DE PRENSA

### **Convenio entre el Instituto de Genética Médica y Molecular de La Paz (INGEMM) y la Fundación Síndrome de Dravet**

- **Una beca dotada por la Fundación BBK, permitirá desarrollar líneas investigadoras que aporten avances significativos para la cura del Dravet**

**Madrid, 21 de junio de 2011.** El director del Instituto de Genética Médica y Molecular del Hospital de La Paz (INGEMM), Dr. Pablo Lapunzina, en colaboración con la Fundación Síndrome de Dravet, ha presentado hoy un convenio que permitirá realizar el Proyecto de Investigación Genética del síndrome de Dravet, a través de una beca de investigación dotada por la Fundación BBK. La presentación ha contado con la presencia del Dr. Martínez Bermejo (Hospital Universitario La Paz), el Dr. Gil Nagel (Hospital Ruber Internacional) y, Julián Isla, presidente de la Fundación Síndrome de Dravet, delegación europea.

El convenio permitirá llevar a cabo una actividad investigadora que desarrollará líneas innovadoras en el campo de la investigación genética y molecular que aporten avances significativos para la obtención de la cura del Síndrome de Dravet. Esta actividad se enmarcará dentro de la colaboración internacional con otros centros punteros en el campo de la genética de esta enfermedad.

El proyecto tiene como objetivo la realización de test genéticos a todos los afectados de Síndrome de Dravet propuestos por la Fundación de cualquier procedencia. El estudio se hará extensible al resto de familiares (padres y hermanos), además de la posibilidad de realizar un diagnóstico prenatal. Este acuerdo facilitará la realización gratuita de dicho test estableciendo una herramienta idónea que permita superar el preocupante infradiagnóstico actual del Síndrome de Dravet y sus espectros asociados. Dicho establecimiento supondrá un avance muy significativo en el diagnóstico de esta enfermedad, ya que hoy en día existen muchos afectados sin esta prueba debido a su elevado coste.

La posibilidad de acortar los tiempos entre la sospecha asistencial de la enfermedad y la obtención de las pruebas genéticas redundará en un diagnóstico temprano y, por tanto, a una mejora del abordaje de la enfermedad.

#### **Acerca del Síndrome de Dravet**

El Síndrome de Dravet, también conocido como epilepsia mioclónica severa de la infancia, es un trastorno generalizado del desarrollo que comienza en la infancia y se caracteriza por una epilepsia severa que no responde correctamente al tratamiento. El síndrome provoca un retraso evolutivo a todos los niveles, desde retraso en el desarrollo cognitivo hasta problemas motores y de comportamiento. En la actualidad no tiene cura. El origen de la enfermedad es genético, una mutación en el gen SCN1A, que regula el canal de sodio.

El síndrome se describió a finales de 1978 y hasta 2003 no ha existido un test genético que ayude a diagnosticar la enfermedad. Esto implica que el número de afectados no se conozca con exactitud. Se estima que la incidencia de la enfermedad es de 1 entre 30.000 nacimientos.

El síndrome de Dravet es la variante más severa de una familia patológica denominada canalopatías. Las convulsiones febriles, una variante benigna de la enfermedad, también forman parte de esta familia. Más de 300.000 niños en España sufren de convulsiones febriles y de estos unos 10.000 sufren las variaciones más graves de la enfermedad. Una posible cura tendría un impacto significativo en la población. Para las variaciones más benignas de la patología implicará una reducción del riesgo de generar epilepsia en el futuro, mientras que para las versiones más severas el impacto será mucho mejor y el pronóstico y tratamiento mejorará a largo plazo.

### **Sobre Fundación Síndrome de Dravet**

La Fundación Síndrome de Dravet es una organización sin ánimo de lucro dedicada a promover y garantizar el desarrollo de la investigación en el entorno del síndrome de Dravet y canalopatías asociadas, con el fin de avanzar en el conocimiento de sus causas, mejorar su diagnóstico y hallar tratamientos efectivos que permitan mitigar los efectos de la enfermedad.

La Fundación intenta establecer una red nacional de investigación en el Síndrome del Dravet y canalopatías asociadas con los centros investigadores que desarrollan proyectos Dravet, buscando estrategias de colaboración mutua que aprovechen las características multidisciplinarias de los centros para obtener una investigación de excelencia. Más información en: [www.dravetfoundation.eu](http://www.dravetfoundation.eu), Facebook: DSF Europe; Twitter: @dsfeu

### **Sobre INGEMM**

El Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) del Hospital Universitario de La Paz es una unidad especializada en la investigación, asistencia y docencia de enfermedades genéticas. Su gestación se remonta al año 2008, fruto de la fusión de varias secciones, servicios y grupos que trabajaban desde 1967 en el hospital para brindar una solución integral a la creciente demanda de servicios asistenciales y actividad investigadora en el campo de la genética. Esta estructura se integra dentro del IdiPAZ, el Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Universitario La Paz.

### **Sobre Fundación BBK**

La Fundación BBK forma parte de BBK Obra Social, una de las principales Obras Sociales entre todas las Cajas de Ahorro, ya que ha destinado más de 800 millones de euros a iniciativas sociales de distinta índole desde el año 2000. Una de sus líneas de acción consiste en el desarrollo de proyectos relacionados con la atención a personas enfermas o con discapacidad, través de un amplio conjunto de servicios, actividades e infraestructuras desarrolladas por la propia Obra Social o en colaboración con otras entidades, públicas o privadas. Asociación de Familiares de enfermos de Alzheimer, Asociación Parkinson, Asociación de Esclerosis múltiple, Asociación española contra el Cáncer, entre otras. BBK Obra Social cuenta en 2011 con la segunda mayor dotación entre todas las Cajas de Ahorro, y se mantiene como una de las pocas Cajas que continúa destinando el 30% de sus resultados individuales a la Obra Social.

---

Fundación Síndrome de Dravet

Telf. 649193587

[comunicacion@dravetfoundation.eu](mailto:comunicacion@dravetfoundation.eu)

INGEMM

Telf. 917277217

[genmed.hulp@salud.madrid.org](mailto:genmed.hulp@salud.madrid.org)