

MEMORIA EXPLICATIVA DEL PROYECTO “**JUNTOS HACIA EL FUTURO**”

APOYO INTEGRAL A LOS PACIENTES ADOLESCENTES Y
ADULTOS CON SÍNDROME DE DRAVET



FUNDACIÓN PARA LA INVESTIGACIÓN DEL SÍNDROME DE DRAVET
C/ TOLEDO, 46, 1º 28036 MADRID CIF G-86.079.852

ÍNDICE

QUIÉNES SOMOS 01

QUÉ ES EL SÍNDROME DE DRAVET 02

EXPLICACIÓN DEL PROYECTO 03

BENEFICIARIOS DEL PROYECTO 04

PRESUPUESTO 05

VIABILIDAD DEL PROYECTO 06

DATOS DE CONTACTO 07



QUIÉNES SOMOS

La Fundación para la Investigación en el Síndrome de Dravet (Fundación Síndrome de Dravet) nació en mayo de 2014. El germen inicial fue un grupo de padres luchadores que no se resignaron a seguir el dictado de la enfermedad que atacaba a sus hijos, el síndrome de Dravet, una epilepsia catastrófica de la infancia que afecta al cerebro en formación de los niños y les deja graves secuelas neurológicas. Este grupo de padres decidió luchar contra la enfermedad a través de la investigación y el apoyo a otras familias de afectados.

Nuestra organización tiene el objetivo de promocionar, 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 profesionales, pacientes, investigadores, médicos, voluntarios y patrocinadores en la búsqueda de una terapia efectiva.

El objetivo principal es eliminar las barreras que impiden que la investigación sobre el síndrome de Dravet avance, así como encontrar fármacos efectivos que permitan eliminar, mitigar e incluso curar la enfermedad. Queremos proporcionar a los investigadores los incentivos necesarios para que hagan su trabajo, pero a su vez construyendo un modelo de negocio válido para la industria farmacéutica. Queremos igualmente dar apoyo a las familias en las máximas facetas posibles, y que se sientan acompañados en el difícil día a día.

Nuestro principal apoyo financiero procede de los donantes privados, tanto de personas particulares como de empresas. Los primeros, organizando eventos, vendiendo lotería, merchandising, etc., y los segundos, a través de donaciones y contribución en la financiación de proyectos que nos hacen la vida más fácil a las familias.

QUÉ ES EL SÍNDROME DE DRAVET

El síndrome de Dravet es una enfermedad neurológica grave e incapacitante de origen genético, ya que aproximadamente el 80 por ciento de los pacientes afectados presenta una mutación en el gen SCN1A. El síndrome de Dravet también es conocido como Epilepsia Mioclónica Severa de la Infancia y fue descrito por primera vez en 1978 por la psiquiatra y epileptóloga francesa Charlotte Dravet.

Comienza a manifestarse entre los 4 y los 12 meses de vida, aparecen las primeras crisis epilépticas, que en un primer momento pueden llegar a confundirse con crisis febriles, habituales en muchos niños. Pero, a diferencia de las crisis febriles, suelen ser crisis prolongadas y muy difíciles de controlar, que suelen llegar a derivar en estatus epilépticos y requerir el ingreso hospitalario de los pacientes en la UCI. En edades más avanzadas, es frecuente la aparición de otros tipos de crisis, el retraso cognitivo se hace más evidente y aparecen otros trastornos neurológicos y alteraciones graves de la conducta.

El síndrome de Dravet no se describió hasta finales de 1970 y hasta 2003 no existió una prueba genética que ayudara a diagnosticar y confirmar la enfermedad. Esto explica que el número de afectados no se conozca con exactitud. Se estima que la incidencia de la enfermedad es de 1 entre 16.000 nacimientos, lo que la encuadra en el grupo de enfermedades raras (1/2500).

Según los cálculos de la Fundación Síndrome de Dravet, en España debe haber alrededor de entre 450 y 500 pacientes correctamente diagnosticados. Sin embargo, los datos de prevalencia de la enfermedad nos invitan a pensar que el número de pacientes diagnosticados debiera ser superior a los 2.000.

El síndrome de Dravet es una enfermedad para la que actualmente no se conoce cura y que no solo es refractaria al tratamiento con los fármacos antiepilépticos disponibles actualmente, sino que alguno de estos puede producir además síntomas más severos y de difícil control.



Así, se hace imprescindible un diagnóstico precoz que combine diagnóstico clínico y genético, este último a través de un test genético.

Uno de los síntomas más visibles en el síndrome de Dravet es la epilepsia, que se manifiesta a través de las diferentes crisis epilépticas que pueda padecer el paciente. Las crisis o ataques epilépticos son episodios de alteración de la función del cerebro en forma de hiperexcitabilidad neuronal. En la mayoría de los casos suelen tener una duración breve, menos de dos minutos, pero en otras ocasiones pueden ser prolongadas y requerir atención médica de urgencia. Inmediatamente después de una crisis las neuronas afectadas pierden transitoriamente su función. Procesos febriles, una emoción, una pequeña excitación o un mínimo acaloramiento son algunos de los factores que pueden detonar dichas crisis. Por tal motivo, para los pacientes con síndrome de Dravet es muy complicado ir a disfrutar al parque, bañarse en una piscina, en la playa o simplemente jugar a la pelota. Por otro lado, se encuentran las crisis que surgen sin una causa aparente, por lo que su vida y la del entorno familiar se ve ampliamente afectada y muy limitada.

Los pacientes con síndrome de Dravet son niños que requieren un apoyo y una atención constantes para mantener el desarrollo óptimo, trabajando el área motora, el lenguaje y la sociabilidad, lo que supone un fuerte impacto en la familia.



Aunque cada afectado presenta su propio cuadro clínico, algunas condiciones secundarias son compartidas por casi todos los pacientes: problemas de crecimiento y nutrición, problemas cardiovasculares, deficiencias en las relaciones sociales, infecciones frecuentes de las vías respiratorias, perturbaciones en la coordinación motora, problemas en el habla, alteraciones cognitivas, problemas conductuales, características del espectro autista, etc.

EXPLICACIÓN DEL PROYECTO

“JUNTOS HACIA EL FUTURO”: APOYO INTEGRAL A LOS PACIENTES ADOLESCENTES Y ADULTOS CON SÍNDROME DE DRAVET

Cuando comenzó la andadura de la Fundación Síndrome de Dravet, las familias que se fueron uniendo tenían todas ellas hijos e hijas afectados de corta edad, recién diagnosticados. Estos pacientes a lo largo de los años han ido creciendo hasta hacerse adultos y adolescentes.

También con el transcurso de los años, con la mayor difusión de la enfermedad y con el diagnóstico de pacientes de más edad, se unido a la Fundación familias con adolescentes y adultos afectados por la condición. Para nosotros era importante saber cuáles eran las necesidades y problemáticas de estas familias, si bien el sueño común es la cura de la enfermedad.

Por ello, planteamos una encuesta entre las familias con hijos e hijas de más de 16 años y el resultado es que tienen ciertas necesidades que surgen en la etapa de la adolescencia y la vida adulta, las cuales no están siendo abordadas de manera óptima por desconocimiento y falta de información.

Al ser una enfermedad rara, los pacientes están muy diseminados en todo el territorio nacional; tenemos familias en todas las Comunidades Autónomas, pero su número es muy reducido. Cada Comunidad tiene sus propias normas legislativas y de funcionamiento al haber muchas competencias cedidas y eso hace que haya una dificultad adicional para establecer un contacto único y defender los derechos de estos pacientes en sus lugares de residencia.

Esta situación se ve agravada por el agotamiento de los padres y madres, cuidadores de los pacientes, derivado de años de lucha contra la enfermedad y los desafíos que conlleva la transición a la vida adulta en el ámbito sanitario. Nos enfrentamos a obstáculos diversos, incluyendo la falta de opciones para el ocio inclusivo de estos adultos, así como la escasez de plazas en centros de día, residencias y centros ocupacionales, todos ellos fundamentales para satisfacer las necesidades de nuestros pacientes.

Una problemática adicional que se presenta es la disparidad en los servicios disponibles para pacientes adultos con Síndrome de Dravet en distintas comunidades autónomas. Cada paciente se enfrenta a realidades diferentes dependiendo de la región en la que resida, lo que genera inequidades en el acceso a atención médica, servicios de ocio inclusivo, plazas en centros de día, residencias y centros ocupacionales. Esta variabilidad en la oferta de servicios crea un escenario en el que la calidad de vida de los pacientes y sus familias depende en gran medida de su ubicación geográfica.

Conscientes de la creciente necesidad de un apoyo para los pacientes adultos con el síndrome y sus familias, la Fundación Síndrome de Dravet ha puesto en marcha un proyecto nuevo que aborde los desafíos específicos asociados con la transición a la edad adulta, que consiste en la contratación de una persona con la Titulación de Trabajador Social que brinde un apoyo continuo y significativo a los pacientes y sus familias, abordando tanto las necesidades prácticas como emocionales en esta etapa crítica de la vida.

La persona contratada colaborará estrechamente con los pacientes adolescentes y adultos y con sus familias, evaluando individualmente sus necesidades y creando planes de apoyo personalizados. Además, se desplazará a las diferentes comunidades autónomas, contactando con entidades públicas y privadas para hacernos oír y plantear proyectos que cubran nuestras necesidades.



Como somos un número reducido y sabemos la dificultad de ello, esta persona contactará con otras asociaciones y fundaciones que tengan las mismas necesidades que nuestras familias, presentando proyectos en común.

Solicitará la colaboración de instituciones y organizaciones relevantes para garantizar una gama completa de servicios, incluyendo programas de ocio, asistencia residencial y ocupacional, así como apoyo emocional continuo para las familias. Este proyecto tiene como objetivo principal lograr una equidad en la atención y servicios para los pacientes adultos con Síndrome de Dravet, independientemente de la comunidad autónoma en la que residan.

A modo enunciativo, entre otras, las líneas de actuación de su trabajo serán:

Promoción del Ocio Inclusivo:

- Establecer contacto con Plena Inclusión y otras Asociaciones de Pacientes para establecer acuerdos y promover actividades de ocio y tiempo libre.
- Explorar posibles colaboraciones con FEDER y buscar la posibilidad de participar en sus actividades a nivel nacional y autonómico.
- Restaurar la colaboración con CREER para reactivar los campamentos semanales destinados a adolescentes y jóvenes.

Preparación para el Futuro:

- Abordar el problema generalizado de la falta de residencias, centros de día y ocupacionales, estableciendo contactos con otras asociaciones y concejalías autonómicas.
- Ofrecer formación a través de webinars sobre temas relevantes para las familias de adultos, como las Medidas de Apoyo Judicial que reemplazan a la tutela, testamentos, patrimonio protegido y CUME.



Apoyo para Familias:

Coordinar con CREER u otras organizaciones provinciales para facilitar periodos de respiro a las familias, ya sea de manera grupal o individualizada en situaciones de necesidad debido a problemas familiares o ingresos hospitalarios de los padres.

Transición a la Vida Adulta:

Ofrecer formación a través de webinars sobre la gestión durante la adolescencia de personas con discapacidad, abordando temas como relaciones personales, socialización, educación sexual, y herramientas para fomentar la autonomía y tratar problemas de conducta.

Mejora del Área de Salud:

- Capacitar a especialistas de adultos sobre el Síndrome de Dravet y establecer un protocolo de traspaso de conocimientos entre los especialistas de pediatría y de adultos.
- Contactar con los Responsables de atención a Enfermedades Raras en los Hospitales para establecer un Comité Médico Multidisciplinario que coordine el tratamiento de los afectados.
- Trabajar con las comunidades autónomas para implementar la Cartilla "Doble AA" a nombre de uno de los progenitores.
- Facilitar la libre elección de médico especialista en el Hospital de Referencia con Unidad Dravet.
- Establecer presencia en los partidos políticos para ampliar el acceso a la CUME más allá de los 26 años, o hasta la jubilación de los padres.





Apoyo general a todas las familias de la Fundación:

- Información sobre procesos de discapacidad, dependencia, CUME, ayudas existentes en cada Comunidad Autónoma.
- Apoyo en la gestión documental.
- Intervención en charlas y ponencias de entidades externas.
- Preparación de webinars para las familias.
- Representación de la Fundación en todos los actos institucionales cuya presencia sea requerida para exponer nuestros proyectos.

Se espera que este proyecto tenga un impacto significativo en la calidad de vida de los pacientes con el Síndrome de Dravet y sus familias, al proporcionar un apoyo integral y fortalecer la red de recursos disponibles. Además, se anticipa que el proyecto fomentará una mayor empatía y comprensión en la sociedad en general, promoviendo así un entorno más inclusivo para los afectados por esta condición.

BENEFICIARIOS DEL PROYECTO

Todas las familias miembros de la Fundación Síndrome de Dravet podrán solicitar los servicios ofrecidos en este proyecto e indirectamente todos los adultos con cualquier tipo de discapacidad.