



SÍNDROME DE DRAVET
FUNDACIÓN
www.dravetfoundation.eu

Memoria Proyecto Respiro por horas “Cuídate”



Dravet Syndrome Foundation, Deleg. España
C/ Doctor Fleming 30 1ª Izda.
28036 Madrid
CIF G-86.079.852



ÍNDICE

Sobre nosotros	3
Sobre el Síndrome de Dravet.....	4
Explicación del proyecto "Respiro Familiar"	5
Beneficiarios del proyecto.....	7
Gestión y duración del proyecto	7
Viabilidad y sostenibilidad del proyecto.....	8
Información de contacto.....	8

Sobre nosotros



La Fundación Síndrome de Dravet España nació el 31 de mayo de 2011. El germen inicial fue un grupo de padres luchadores que no se resignaban a seguir los dictados de la enfermedad que ataca a sus hijos: el síndrome de Dravet. Esta catastrófica epilepsia infantil afecta al cerebro en desarrollo de los niños y les deja graves secuelas neurológicas. Este grupo de padres decidió luchar contra la enfermedad mediante la investigación y el apoyo a otras familias afectadas.

Nuestra organización tiene como objetivo promover, fomentar y conectar los principales centros de investigación del mundo sobre el síndrome de Dravet y otras enfermedades relacionadas. Se basa en el principio de un modelo de colaboración que une a profesionales, pacientes, investigadores, médicos, voluntarios y patrocinadores para buscar una terapia eficaz.

El objetivo principal es eliminar las barreras que impiden el avance de la investigación sobre el síndrome de Dravet y encontrar fármacos y tratamientos eficaces que mitiguen, e incluso curen, la enfermedad.

Queremos proporcionar a los investigadores los incentivos necesarios para que realicen su trabajo, al tiempo que construimos un modelo de negocio válido para la industria farmacéutica. Queremos apoyar a las familias de todas las maneras posibles y hacer que se sientan acompañadas en el problemático día a día.

Nuestro principal apoyo financiero procede de donantes privados, tanto particulares como empresas. Los primeros mediante la organización de eventos, venta de lotería, merchandising, etc. Los segundos a través de donaciones y aportaciones en la financiación de proyectos que facilitan la vida de las familias.



Sobre el Síndrome de Dravet

El síndrome de Dravet es una enfermedad neurológica grave e incapacitante de origen genético. Aproximadamente el 80% de estos pacientes tienen una mutación en el gen SCN1A. El síndrome de Dravet también se conoce como epilepsia mioclónica grave de la infancia (SMEI) y fue descrito por primera vez en 1978 por la psiquiatra y epileptóloga francesa Charlotte Dravet.

El síndrome de Dravet comienza entre los cuatro y los doce meses de edad, cuando aparecen las primeras convulsiones. Al principio, estas convulsiones pueden confundirse con las convulsiones febriles, comunes en muchos niños. Sin embargo, a diferencia de las convulsiones febriles, las convulsiones de Dravet suelen ser prolongadas y muy difíciles de controlar, lo que suele provocar un estado epiléptico que requiere el ingreso en la UCI. Es frecuente que aparezcan otros tipos de convulsiones a edades más avanzadas, que el retraso cognitivo sea más evidente y que se produzcan otros trastornos neurológicos y problemas graves de comportamiento.

El síndrome de Dravet se describió a finales de la década de 1970. Sin embargo, no fue hasta 2003 cuando se utilizaron pruebas genéticas para ayudar a diagnosticar la enfermedad. Por ello, no se conoce con exactitud el número de personas afectadas. Se calcula que la incidencia de la enfermedad es de 1 de cada 16.000 nacimientos, lo que la sitúa en el grupo de enfermedades raras (<1/2.500). Según los cálculos de la Fundación Síndrome de Dravet España, hay entre 450 y 500 pacientes en España. Sin embargo, los datos de prevalencia de la enfermedad sugieren que el número de pacientes diagnosticados debe ser superior a 2.000.

En la actualidad, no existe cura para el síndrome de Dravet. Esta enfermedad es refractaria y resistente al tratamiento con los fármacos antiepilépticos disponibles. Además, algunos de ellos pueden inducir síntomas más graves y difíciles de controlar. Por ello, el diagnóstico precoz -combinando el diagnóstico clínico y el genético mediante pruebas genéticas- es esencial.

Uno de los síntomas más visibles del síndrome de Dravet es la epilepsia, que se manifiesta a través de diversos tipos de crisis. Las crisis son episodios de alteración de la función cerebral por hiperexcitabilidad neuronal. En la mayoría de los casos, son breves y duran menos de dos minutos. Sin embargo, en otros casos, pueden ser prolongados y requerir atención médica urgente.

Inmediatamente después de un ataque epiléptico, las neuronas afectadas pierden temporalmente su función. Un proceso febril, una emoción, una pequeña excitación o un ligero sobrecalentamiento son factores que pueden desencadenar estas crisis. Por esta razón, para los pacientes con síndrome de Dravet es un reto ir al parque, nadar o jugar con una pelota. Además, algunas convulsiones surgen sin una causa aparente. La vida de los pacientes y la de sus familias se ve profundamente afectada y restringida.

Los pacientes con síndrome de Dravet son niños que requieren apoyo y atención constantes para mantener un desarrollo óptimo, trabajando el área motora, el lenguaje y la sociabilidad, lo que tiene un impacto sustancial en la familia. Aunque cada paciente presenta un cuadro clínico, algunas condiciones secundarias son compartidas por casi todos los pacientes: problemas de crecimiento y nutrición, problemas cardiovasculares, deficiencias en las relaciones sociales, frecuentes infecciones de las vías respiratorias, alteraciones de la coordinación motora, problemas del habla, alteraciones cognitivas, problemas de conducta, características del espectro autista, etc.

Explicación del proyecto “Respiro Familiar”

Como ya hemos comentado los pacientes con síndrome de Dravet son personas que requieren apoyo y atención constante por ello hemos propuesto un proyecto que consiste en ofrecer un total de 6 horas al año por familia en las que la Fundación de Síndrome de Dravet proveerá de un servicio de atención para el cuidado de la persona con Dravet.

El objetivo de esta acción es apoyar al núcleo familiar, a los padres, para que puedan realizar algunas actividades juntos y disfrutar de tiempo para ellos, ya sea ir al cine, al teatro o simplemente salir a cenar.

Todos sabemos lo complicado que es y lo difícil que se hace encontrar esos huecos para la pareja cuando te encuentras a cargo de una persona con Dravet ya que los padres se olvidan de sí mismos y también se merecen un tiempo para su intimidad y poder disfrutar. Los padres podrán disfrutar de tiempo para ellos, con la tranquilidad que da el saber que los niños están bien atendidos por personas responsables y con experiencia ante este tipo de situaciones.

Mediante este proyecto pretendemos dar ese “respiro” a los padres de personas con Dravet para que puedan recargar pilas, pasar tiempo en la intimidad y poder afrontar con más fuerza las adversidades que conllevan tener un hijo que padece esta patología.

Desde la Fundación estamos en contacto con la empresa de servicios de asistencia de personas dependientes Aiudo los cuales abarcan el ámbito nacional.

Podéis encontrar información sobre ellos en su página web: <https://aiudo.es/>





A través de este proyecto los padres podrán pedir esas 6 horas de respiro de la manera que mejor les convenga, ya sean las seis horas de seguido o dividir las en dos días.

Al pedir esta ayuda tendrán que rellenar el formulario que se encuentra al final de la página del proyecto, para que la atención a la persona con Dravet y vuestra tranquilidad sea la mayor posible.

La Fundación pedirá a las familias que soliciten este programa de Respiro Familiar la siguiente información:

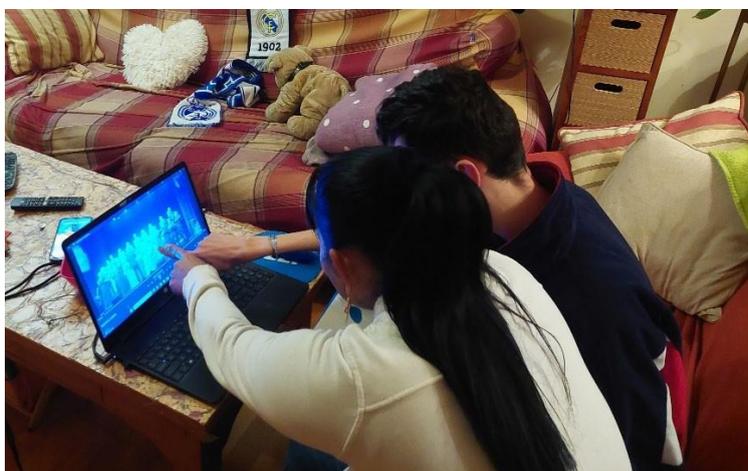
- Descripción de la persona con SD, gustos, aficiones y otros datos que puedan ser relevantes.
- Día y tiempo requerido.
- Datos de contacto (dirección y nombre completos de la persona con SD, así como de su cuidador principal/familiar)

Dichos datos se comunicarán mes a mes. Siendo el 1 de cada mes la fecha límite para el cierre de este, para así garantizar la disponibilidad del cuidador profesional adecuado y la prestación del servicio.

En las poblaciones con menos de 30000 habitantes el periodo de comunicación previo será de 20 días (como mínimo) para poder coordinar todos los servicios necesarios.

Posteriormente, se les enviarán a las familias unos cuestionarios de satisfacción donde tendrán que evaluar:

- Servicio prestado por el cuidador profesional (1 a 10)
- Utilidad del programa de respiro familiar (1 a 10)
- Le gustaría poder de nuevo disfrutar del servicio (Sí o No)
- Otros comentarios (respuesta libre)





Beneficiarios del proyecto

La puesta en marcha de este proyecto permitirá que las más de 300 familias miembros de la Fundación Síndrome de Dravet puedan disponer de esas 6 horas de "Respiro Familiar", con todos los beneficios descritos anteriormente.



Gestión y duración del proyecto

El proyecto sería gestionado íntegramente por la Fundación Síndrome de Dravet y contempla las siguientes actividades:

- Búsqueda de la empresa de asistencia: Con ámbito nacional para poder llegar a todas las familias de la Fundación.
- Difusión y promoción del proyecto: A través de los diferentes medios de los que dispone la Fundación Síndrome de Dravet España (página web, Twitter, Instagram, Facebook, LinkedIn), se anunciará y comunicará el proyecto a las familias de Dravet.
- Solicitud formal de la ayuda en nuestra página web: dejaremos abierto el formulario de la ayuda durante todo el año para que los padres/cuidadores de la persona Dravet puedan pedir estos bonos "Respiro" cuando ellos consideren necesario.
- Encuesta de satisfacción del servicio: donde los padres/cuidadores podrán valorar la atención de estas personas y ayudarnos a mejorar para posteriores proyectos como este, entre 2 días y una semana después de haber acabado el servicio.

Viabilidad y sostenibilidad del proyecto

La Fundación Síndrome de Dravet España tiene ya una amplia experiencia en este tipo de proyectos. En los últimos años hemos puesto en marcha proyectos similares, como el "Respiro Familiar", "Cinturón de vida", "Duerme Tranquilo", "Estoy Aquí", "Siempre Alerta" o el "Pulsiamigo", que consistían, en proveer de un servicio de cuidadores para los niños y actividades de ocio (sin los niños) para los adultos, una funda personalizada para cinturón del coche, una almohada antiasfixia, un llavero y chapa con código QR localizador, un termómetro y equipar a todas las familias con síndrome de Dravet con un pulsioxímetro portátil. Por tanto, basados en nuestra experiencia anterior en este tipo de proyectos, la viabilidad y sostenibilidad están aseguradas.



Información de contacto

José Ángel Aibar
Presidente
jaibar@dravetfoundation.eu

Por un sueño, por una meta