23 DE JUNIO: DÍA INTERNACIONAL DEL SÍNDROME DE DRAVET

LA SENEP DESTACA EL POTENCIAL DE LAS TERAPIAS MODIFICADORAS DE ENFERMEDAD PARA EL SÍNDROME DE DRAVET Y ESPERA SU PRONTA LLEGADA A ESPAÑA

- **Se estima que puede haber unos 450-500 niños españoles afectados por Dravet, una enfermedad rara, crónica, y sin tratamiento efectivo**
- **Las terapias génicas y las de modificación de la expresión del gen suponen un cambio radical en el enfoque terapéutico, dirigido a la causa de la enfermedad, no sólo a los síntomas.**
- **En otros países se están llevando a cabo ensayos clínicos prometedores.**
- **Resalta el papel que han tenido para el desarrollo de terapias las familias de niños con Dravet**

Madrid, 20 de junio.- La **Sociedad Española de Neurología Pediátrica** (**SENEP**) destaca el potencial de las **terapias modificadoras de enfermedad** (las terapias génicas y de modificación de la expresión de los genes) como nueva vía terapéutica para el síndrome de Dravet, y espera su pronta llegada a España; un mensaje que esta sociedad científica lanza coincidiendo con la celebración, el próximo lunes, día 23 de junio, del Día Internacional del Síndrome de Dravet.

En España, actualmente, se usan las terapias génicas para tratar algunas enfermedades neuromusculares como la atrofia muscular espinal, y la distrofia muscular de Duchenne, de forma que los neuropediatras españoles ya están preparados para poder manejar este tipo de terapias **complejas** y **avanzadas**. "Se espera poder iniciar pronto ensayos clínicos para Dravet, con terapias modificadoras de la expresión de canales de sodio de tipo oligonucleótidos antisentido. Se esperan con fuerza, ya que suponen un **cambio radical** en el enfoque terapéutico dirigido a la causa genética, no sólo a los síntomas como hasta ahora", resalta la vocal presidenta saliente de la SENEP **Rocío Sánchez-Carpintero Abad**.

Se estima que en España puede haber **unos 450-500 niños afectados** por el síndrome de Dravet; una enfermedad **rara**, **grave**, **crónica**, y **sin tratamiento efectivo**, cuya incidencia es de 1 por cada 15-20.000 nacimientos. "Se manifiesta como una encefalopatía epiléptica que se inicia en el **primer año de vida**, en torno a los 4-8 meses, con crisis epilépticas prolongadas, y asociadas a fiebre. La causa es una alteración en el **gen SCN1A** en el 85-90% de los casos", afirma la también codirectora del departamento de Pediatría de la Clínica Universidad de Navarra.

El diagnóstico se realiza cada vez **antes**, ya que los neuropediatras conocen bien los síntomas y los sospechan de forma temprana, tal y como refiere esta experta en síndrome de Dravet: "La media de edad ha bajado de 4 a 2 años en los últimos tiempos. Cuando se sospecha el diagnóstico hay que hacer un **estudio genético**, que ayuda a confirmar el diagnóstico si se encuentra una mutación en el gen SCN1A. Actualmente, los estudios genéticos están más disponibles y son más accesibles, lo que, junto con el conocimiento de los neuropediatras, ha ayudado mucho a mejorar el diagnóstico".

No obstante, todavía hay niños que no acceden a tiempo a neuropediatría y no son diagnosticados hasta más tarde. "El **peligro** del retraso está en que pueden recibir fármacos antiepilépticos de uso habitual, pero que están contraindicados específicamente en el síndrome de Dravet, como los bloqueantes de los canales de sodio", advierte.

TRATAMIENTOS DISPONIBLES HASTA AHORA

Conocer la causa del Dravet no sólo ha ayudado a mejorar el diagnóstico, sino que ha tenido repercusiones positivas en el tratamiento, reconocen los neuropediatras españoles. Para empezar, Sánchez-Carpintero dice que se evitan fármacos anticrisis epilépticas, que empeoran tanto las crisis, como la evolución cognitiva: "El uso de estiripentol con ácido valproico y clobazam ha logrado que tengan menos crisis largas los primeros años de vida, y evitan ingresos en UCI. Recientemente, se ha comprobado la eficacia de fármacos como el cannabidiol y, especialmente la fenfluramina para mejorar significativamente el control de las crisis. También se ha descrito un efecto positivo de la dieta cetogénica en algunos niños".

Pero todos estos tratamientos, según prosigue la miembro de SENEP, deben acompañarse de terapias de tipo estimulación temprana, rehabilitación, logopedia, terapia ocupacional; éstas "mejoran los síntomas, pero no curan la enfermedad", por lo que considera la doctora Sánchez-Carpintero que haría falta suplir el mal funcionamiento del gen para poder curar.

RESTAURAR EL CANAL DE SODIO NEURONAL AFECTADO

"Es aquí donde entra en escena la actual **revolución de las terapias génicas**, estrategias biomédicas para modificar o corregir genes defectuosos. Para tratar el Dravet deben diseñarse para restaurar la función del canal de sodio neuronal afectado por la mutación en el gen SCN1A", agrega esta experta.

Actualmente en **España** no se puede usar ninguna estrategia de modificación de la función del canal, pero en otros países se están llevando a cabo ensayos clínicos prometedores, tal y como reconoce: "En España, hay estudios que prueban estrategias de

terapia génica preclínicos, en modelos animales. Por otro lado, se espera poder participar pronto en ensayos clínicos, que ya están en marcha en otros países".

Finalmente, los **neuropediatras españoles** valoran el **importante papel** que han tenido **las familias de niños con Dravet** para el desarrollo de terapias. "Han impulsado el conocimiento, han participado en estudios, han ayudado a diseñar instrumentos para captar las necesidades reales de los niños con Dravet, y se han movilizado para obtener recursos para la investigación. En España hay tres asociaciones: Desafía Dravet, Apoyo Dravet, y Fundación Síndrome de Dravet que luchan por la curación de estos niños y adultos con Dravet de forma muy eficaz", ensalza Sánchez-Carpintero.

Para más información:

Patricia Erroz Ferrer

Responsable de Comunicación de SENEP

Teléfono 679878989

Mail prensa@senep.es