# AGENDA DÍA 1 – Jueves 3 de abril de 2025

08.30 – 9.00 **Bienvenida y Registro**

09.00 – 09.15 **Declaraciones de Apertura e Introducción al Programa**

José Ángel Aibar, Presidente de la Fundación Síndrome de Dravet
Representante del Colegio Oficial de Enfermería de Madrid
Lieven Lagae, KU Leuven
Ingrid Scheffer, Universidad de Melbourne

09.15 – 09.45 **Perspectivas del Síndrome de Dravet**

*Moderador*: Lieven Lagae, KU Leuven

**Síndrome de Dravet: Esto es lo que debes saber en 2025**
Ingrid Scheffer, Universidad de Melbourne

**Discusión**

09.45 – 11.15 **Avances en el Diagnóstico**

*Moderador*: Stéphane Auvin, Hospital Robert Debré

**Biomarcadores en el Síndrome de Dravet: Investigación Actual y Direcciones Futuras**
Franck Kalume, Universidad de Washington

**Últimas Herramientas y Técnicas Diagnósticas en Epilepsias Genéticas**
Quratulain Zulfiqar Ali, Universidad de Toronto

**Dar la Noticia: Comunicar un Diagnóstico de Síndrome de Dravet**
Stéphane Auvin, Hospital Robert Debré

**Vivir con el Síndrome de Dravet: Cómo las Asociaciones Pueden Ayudar a los Pacientes**
José Ángel Aibar, Fundación Síndrome de Dravet

**Discusión**

11.15 – 11.45 **Pausa para el café y Sesión de posters**

11.45 – 13.00 **Síndrome de Dravet en adultos**

*Moderadora: Danielle Andrade, Universidad de Toronto*

**Perspectivas Preclínicas de los mecanismos del síndrome de Dravet en adultos**
*Gaia Colasante, IRCCS Ospedale San Raffaele*

**Envejecer con el Síndrome de Dravet: Características Clínicas y Biomarcadores**
Danielle Andrade, Universidad de Toronto

**Transición de la Atención de los Adolescentes de los Servicios Pediátricos a los Servicios de Salud para Adultos: Desafíos, Realidad y el Camino a Seguir**
Víctor Soto Insuga, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús

**El viaje del Cuidador: Perspectivas sobre los Adultos con Síndrome de Dravet**
Amanda Stansfield, madre de paciente con síndrome de Dravet

**Discusión**

13.00 – 14.30 **Comida de Networking y Sesión de posters**

14.30 – 15.30 **¿Qué es lo Próximo en el Síndrome de Dravet? 1/2**
*Moderador: Gabriele Lignani, University College London*

**Actualización sobre la Línea de Investigación para el Síndrome de Dravet**
*Simona Giorgi, Fundación Síndrome de Dravet*

**Avances y perspectivas: Ensayos Clínicos de ATMPs en el Síndrome de Dravet**
*Andreas Brunkaus, Royal Hospital for Children Glasgow*

**¿Es Hora de Redefinir el Algoritmo de Tratamiento del Síndrome de Dravet?**
*Lieven Lagae, KU Leuven*

**Discusión**

15.30 – 16.00 **Pausa de Networking y Sesión de posters**

16.00 – 17.00 **¿Qué es lo Próximo en el síndrome de Dravet? 2/2**
*Moderadora: Else A Tolner, Centro Médico de la Universidad de Leiden*

**Desarrollo de una Plataforma de Cribado de Fármacos Anticrisis para el Síndrome de Dravet**
*Cameron S Metcalf, Universidad de Utah*

**El Impacto de las Olas de Calor en las Personas y Familias con Síndrome de Dravet**
*Ángel Aledo Serrano, Hospitales Universitarios Vithas Madrid*

**Tecnologías Emergentes para la Predicción de Crisis: ¿Ya Hemos Llegado a Ese Punto?**
*Vicente Villanueva, Hospital Universitario La Fe*

**Discusión**

17.00 – 18.00 **Charla de investigación I**
*Moderador: Moran Rubinstein, Universidad de Tel Aviv*

**Guía para la Implicación de los Pacientes en la Elaboración de Guías de Práctica Clínica de Enfermedades Raras**
*Anabel Granja Domínguez, Fundación Pública Andaluza Progreso y Salud*

**Pequeños Cambios en el Vineland-3 son Significativos para los Cuidadores de Pacientes con Síndrome de Dravet**
*Carolyn Condon, Stoke Therapeutics*

**El Retraso de Theta Acompaña la Aparición del Fenotipo Epiléptico y Cognitivo en los Ratones con Síndrome de Dravet**
*Fabrizio Capitano, Universidad Côte d'Azur*

**Los Déficits Prenatales Tempranos en el Síndrome de Dravet Alteran el Desarrollo Cortical**
*Clara Zourray, UCL Queen Square Institute of Neurology*

**La Edición de ARN Rescata el Fenotipo Convulsivo y de SUDEP en un Modelo de Ratón con Síndrome de Dravet**
*Ellie Chilcott, UCL EGA Institute for Women's Health*

18.00 **Cierre Día 1**
José Ángel Aibar, Fundación Síndrome de Dravet

# AGENDA DÍA 2 – Viernes 4 de abril de 2025

08.30 – 9.00 **Bienvenida & Registro**

09.00 – 09.30 **Taller de Investigación I: Tratamiento de las DEEs: Un Punto de Vista Mecanicista**

**Introducción al tema**
Massimo Mantegazza, CNRS y Universidad Côte d'Azur

**Discusión**

09.30 – 10.00 **Charla de investigación II**
Moderadora: Heidrun Potschka, Universidad Ludwig-Maximilians de Múnich

**Rescate de la Haploinsuficiencia de SCN1A Mediante la Mejora de la Traducción: Un Nuevo Enfoque de Edición de Bases para el Síndrome de Dravet**
Elena Benvenuto, IRCCS San Raffaele Scientific Institute

**Durabilidad de la Eficacia de una Terapia Génica Específica de Interneuronas en un Modelo de Ratón con Síndrome de Dravet**
Samantha Hanson, Seattle Children's Research Institute

**AAV9-Mediated Gene Targeting de Transcritos Antisentido Naturles como Tratamiento Novedoso para el Síndrome de Dravet**
Juan Antinao-Díaz, UCL EGA Institute for Women's Health

10.00 – 10.30 **Pausa para el café y Sesión de posters**

10.30 – 11.15 **Charla de investigación III**
Moderador*: Franck Kalume, Universidad de Washington*

**θ-γ PAC: Un Posible marcador de EEG para Evaluar la Eficacia de las Terapias Anticrisis Actuales y Novedosas**
*Georgii Krivoshein, Centro Médico de la Universidad de Leiden*

**Anomalías en la Actividad Funcional de las Redes Neuronales en un Modelo Humano de iPSC del Síndrome de Dravet**
Oskari Kulta, Universidad de Tampere

**Mecanismos y Terapia de la Muerte Súbita e Inesperada en Epilepsia (SUDEP) en un Modelo Murino de Encefalopatía Epiléptica y del Desarrollo: Síndrome de Dravet**
Tiffany Migevent, Universidad Côte d'Azur

11.15 – 11.45 **Taller de Investigación II: Modelos Preclínicos *in-vitro* e *in-vivo* para el Estudio de EEDs**

**Introducción al tema**
Thomas Wuttke, Hospital Universitario de Neurocirugía de Tübingen

**Discusión**

11.45 – 12.30 **Panel de Discusión de Expertos: ¿Qué tan temprano es lo suficientemente temprano? Cribado Neonatal e Intervención Presintomática**
Moderadora*: Rima Nabbout, Necker-Enfants Malades Hospital*

Antonio Gil-Nagel, Ruber International Hospital
Naomi Fukuda, Dravet Syndrome Japan
Rubén Hernández, CIMA Universidad de Navarra
Astrid Pañeda Rodríguez, Forge Biologics

12.30 – 14.00 **Comida de Networking y Sesión de Posters**

14.00 – 14.30 **Taller de Investigación III: Navegando por los Vectores de la Terapia Génica: Beneficios y Desafíos en 2025 y Más Allá**

**Introducción al tema**
Eric Kremer, Instituto de Genética Molecular de Montpellier

**Discusión**

14.30 – 15.00 **Charla de investigación IV**
Moderadora*: Rajvinder Karda, University College London*

**Análisis Transcriptómico de Sangre Periférica en Individuos con Síndrome de Dravet**
*Simona Giorgi, Fundación Síndrome de Dravet*

**D'Unseen – Navegando lo que Realmente Importa: Perspectivas de una Investigación Etnográfica sobre el Síndrome de Dravet**
*Rima Nabbout, Necker-Enfants Malades Hospital*

15.00 **Premios a la Mejor Presentación Oral y Póster de Jóvenes Investigadores, Cierre y Agradecimientos**
Ingrid Scheffer, Universidad de Melbourne
José Ángel Aibar, Fundación Síndrome de Dravet España

***Avalado por***:

EpiCARE

EUROPEAN PAEDIATRIC NEUROLOGY SOCIETY

SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA S.E.N.E.P.

**Patrocinadores por definir**

# INFORMACIÓN DE CONTACTO

Fundación para la Investigación del Síndrome de Dravet

Simona Giorgi, Directora Científica

fundraising@dravetfoundation.eu

+34 622 88 35 58

C/Toledo, 46 - 1º

28005 Madrid, España

www.dravetfoundation.eu

LinkedIn: Fundación Síndrome de Dravet

Facebook: Fundacion.Sindrome.de.Dravet

Instagram: @fundaciondravet

Twitter: @FundacionDravet

**Un sueño, una meta**

**¿Nos ayudas?**