

Únase a nuestra comunidad

Al unir a las partes interesadas de nuestra comunidad -incluyendo a las familias de los pacientes, a los médicos, a los investigadores y a las empresas farmacéuticas y biotecnológicas- en una comunidad multidisciplinar, podemos mejorar los plazos para encontrar mejores opciones de tratamiento y, con suerte, una cura para el síndrome de Dravet y las epilepsias relacionadas.

Cómo Ud. puede participar

- Hacer una donación
- Organizar una recaudación de fondos
- Asistir a una recaudación de fondos
- Únase a la Red de Padres DSF
- Ofrecerse como voluntario
- Únase a nuestra lista de correo electrónico
- Compartir la voz y la experiencia de los pacientes
- Participar en la investigación
- Asistir a nuestra conferencia bienal
- Compartir su historia en nuestro sitio web
- Seguirnos en las redes sociales



Nuestros programas

Conferencia de Familias y Profesionales DSF

Nuestra conferencia bienal reúne a familias y profesionales para conocer lo último en diagnóstico, las mejores prácticas de atención y la investigación actual. También ofrece la oportunidad única de que las familias de los pacientes se conecten en persona.

Red de Familias DSF

La Red de Familias DSF es un programa para padres que incluye grupos de apoyo en línea y Padres Embajadores. La DSF también organiza talleres sobre Dravet con seminarios educativos y encuentros para las familias.

Kits para recién diagnosticados

El kit incluye una lista de comprobación y una guía para las familias recién diagnosticadas, así como una bolsa para medicamentos y otros materiales.

Programa de becas para los pacientes

Este programa ofrece financiación a los pacientes con síndrome de Dravet para los fármacos y artículos educativos necesarios que no están cubiertos por los seguros privados u otros programas de asistencia.

Compañeros de cumpleaños

Registre a su ser querido en DS y para su cumpleaños recibirá una tarjeta de cumpleaños y un pequeño regalo de la mascota de DSF.

Club de los Superhermanos

Nuestros Recursos para Padres y Cuidadores y los Kits para Hermanos VIP ofrecen herramientas para ayudar a los hermanos a entender y afrontar el hecho de tener un hermano con necesidades especiales.

Brainfirst Parenting (Crianza Cerebro-Primero)

Nuestro taller de 9 horas de duración para el comportamiento es dirigido por Eileen Devine, Trabajador Social Clínico Licenciado (LCSW), una entrenadora de apoyo neuroconductual para padres.

Becas Caregiver Connect (Conexión de Cuidadores)

Las becas Caregiver Connect son pequeñas becas que permiten a los cuidadores/familiares organizar una reunión regional para reunir a los pacientes y sus familias.

Programa de Becas de Investigación y Becas Postdoctorales

El programa de becas para la investigación de la DSF ofrece financiación para la investigación directamente relacionada con el síndrome de Dravet y los trastornos asociados, a través de cuatro tipos de mecanismos de financiación de becas.

Mesa redonda anual de investigación DSF

Este encuentro anual reúne a investigadores, genetistas, neurólogos y otros médicos interesados en el síndrome de Dravet para compartir y debatir las últimas investigaciones, colaborar entre sí y ayudar a avanzar en nuestra "hoja de ruta hacia la cura".



Programas y recursos para familias

APOYANDO A LAS FAMILIAS
FINANCIANDO LA INVESTIGACIÓN
AVANZANDO HACIA LA CURA



www.dravetfoundation.org

¿Qué es el síndrome de Dravet?

El síndrome de Dravet (SD) es una forma rara de epilepsia resistente a la medicación que comienza en la infancia y continúa con una gravedad acumulada de los síntomas que afecta considerablemente a los pacientes a lo largo de su vida. El SD afecta a 1 de cada 15.700 personas, y más del 80% de los pacientes tienen una mutación en el gen SCN1A que altera la función del canal de sodio. El SD es un diagnóstico clínico que puede realizarse con o sin una mutación confirmada en el gen SCN1A. Se caracteriza por:

- Convulsiones frecuentes, a menudo prolongadas, que suelen comenzar en el primer año de vida y son resistentes al tratamiento
- Retrasos de entre leve a grave en el desarrollo y el comportamiento que suelen aparecer entre las edades de 1-3 años
- Deterioro del habla
- Ataxia (inestabilidad) y baja resistencia
- Factores desencadenantes de las convulsiones, como el calor, los cambios de temperatura, el esfuerzo físico, la fotosensibilidad, la sensibilidad a los patrones y las enfermedades
- Estancamiento y/o deterioro del aprendizaje
- Dificultad para dormir
- Disfunción autonómica (dificultad para regular los sistemas corporales, como la temperatura, la sudoración, la circulación, etc.)
- Aumento del riesgo de mortalidad debido a complicaciones de las convulsiones y a la muerte súbita inesperada en la epilepsia (SUDEP)
- Dependencia en la edad adulta



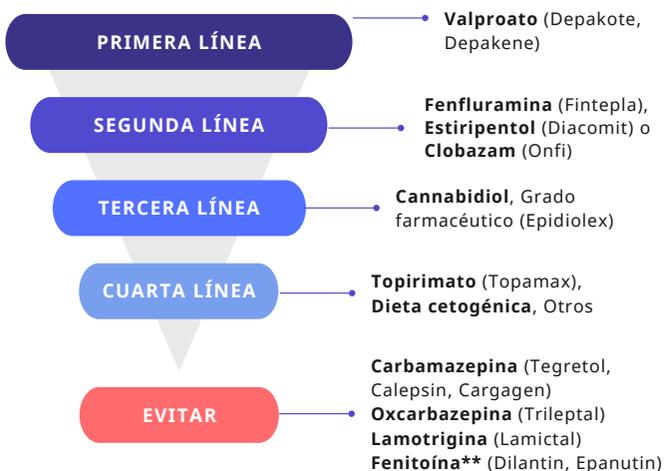
Pronóstico y tratamientos

El SD se encuentra en el extremo severo del espectro de epilepsias relacionadas con el SCN1A, incluyendo la Epilepsia Generalizada con Crisis Febriles (EGCF) y la Epilepsia Generalizada con Crisis Febriles Plus (EGCF+).

El pronóstico de los niños con síndrome de Dravet es variable. Los niños no superarán este trastorno, pero existe la esperanza de que un diagnóstico temprano y un tratamiento adecuado mejoren los resultados.

Los siguientes son los tratamientos recomendados basados en el Consenso Internacional sobre el Diagnóstico y el Tratamiento del Síndrome de Dravet:

Fármacos antiepilépticos de mantenimiento



**Fenitoína y Fosfenitoína, aunque no se recomiendan para el uso diario, se utilizan a menudo en el tratamiento de emergencia de convulsiones prolongadas con éxito variable en pacientes con síndrome de Dravet. Se recomienda precaución.

1. Incidencia: Wu YW, et al. Incidence of Dravet Syndrome in a US Population. *Pediatrics* 2015. doi: 10.1542/peds.2015-1807
2. Criterios de diagnóstico y sugerencias de tratamiento: Wirrell EC, et al. The International Consensus on Diagnosis and Management of Dravet Syndrome. *Epilepsia* 2022 doi: 10.1111/epi.17274

Las familias necesitan apoyo

Dado que las personas con SD suelen requerir terapias frecuentes y múltiples visitas a especialistas para tratar las comorbilidades asociadas al SD, los padres y cuidadores pueden verse abrumados por la cantidad de cuidados y asistencia necesarios para atender adecuadamente a su ser querido.

Es difícil encontrar asistencia de alivio porque los pacientes tienen problemas de salud importantes. El apoyo de la familia y los amigos puede incluir prestarles oído, ayudar con las comidas, cuidar de los hermanos o simplemente una visita para demostrar que les importa. El apoyo de los médicos, las escuelas y los terapeutas incluye la comprensión de que el SD va mucho más allá de las convulsiones y tiene un impacto en múltiples áreas de la vida del paciente y de sus familiares.

¿Quiénes somos?

La Fundación del Síndrome de Dravet es una organización sin ánimo de lucro 501(c)(3) dedicada a apoyar a las familias, financiar la investigación y avanzar hacia la cura del síndrome de Dravet y las epilepsias relacionadas.

Estamos orgullosos de ser el mayor financiador no gubernamental de la investigación específica del síndrome de Dravet, en todo el mundo.

Entendemos

- El valor de la financiación de la investigación innovadora
- La necesidad de mantener la voz del paciente y la familia en el centro de todo lo que hacemos
- La urgencia de encontrar mejores tratamientos
- El beneficio de la colaboración global
- La importancia de la transparencia para nuestros donantes
- La motivación de nuestros donantes para tener un impacto en los campos del síndrome de Dravet y las epilepsias relacionadas