

INTRODUCCIÓN

El **síndrome de Dravet (SD)** es una encefalopatía epiléptica y del desarrollo rara y compleja de inicio infantil, que afecta a uno de cada 16.000 nacimientos.

Caracterizada por una **epilepsia refractaria, trastornos cognitivos, psicomotores, del lenguaje y del comportamiento y una tasa de mortalidad prematura** del 15%,¹ el SD es causado en más del 80% de los pacientes por **una variante patogénica en el gen SCN1A**.

Los **fármacos antiépilépticos (FAE)** aprobados en Europa para el tratamiento del SD (estiripentol, cannabidiol y fenfluramina) **no son totalmente eficaces** en el control de las crisis epilépticas, ni tienen tampoco un efecto claro en la prevención o reducción de las comorbilidades del SD.¹

Los **medicamentos de terapia avanzada (MTA)** están surgiendo como **posibles tratamientos definitivos** para el SD, y suponen una gran **esperanza** para los pacientes y familias que conviven con esta enfermedad.

La **Fundación Síndrome de Dravet (FSD)**, una organización sin ánimo de lucro liderada por pacientes y fuertemente involucrada en la investigación, lanzó **el Grupo de Trabajo Europeo de Terapias Avanzadas para el Síndrome de Dravet (EDSAT)**, en noviembre de 2020.

EDSAT

El Grupo de Trabajo **EDSAT** (European Dravet Syndrome Advanced Therapies) es una iniciativa pionera que tiene como objetivo **eliminar las barreras entre las instituciones de investigación para avanzar en la ciencia preclínica y clínica de los MTAs para el SD**.

Está formado por **expertos líderes europeos** que investigan terapias innovadoras y MTAs para el SD.



OBJETIVOS

- 1) Crear una **alianza multidisciplinar** de centros de investigación europeos en el SD.
- 2) Fomentar la **creación de redes y la colaboración** entre los investigadores europeos en el SD.
- 3) Acelerar el **desarrollo de MTAs** para el SD.
- 4) Promover la **ciencia preclínica y traslacional** en el SD.
- 5) En última instancia, **encontrar una cura para el SD y mejorar la calidad de vida de los pacientes y familias con SD**.

DESCRIPCIÓN

El Grupo de Trabajo **EDSAT se reúne regularmente en sesiones virtuales**, y suelen dividirse en:

- **Seminario web externo:** se invita a un ponente para educar a los miembros del EDSAT sobre temas de interés (por ejemplo, nuevos resultados y avances, nuevos temas y herramientas de investigación, fabricación, pautas para la transición a la investigación clínica, etc.).

- **Presentación interna:** siguiendo un estilo de reunión de laboratorio, los miembros del EDSAT presentan un tema específico para estimular discusiones en un ambiente relajado, seguro y confidencial.

- **Planificación de proyectos EDSAT** y visión general de las oportunidades tanto de la FSD como internacionales.



El **1 de abril de 2022** tuvo lugar en el Ilustre Colegio Oficial de Médicos de Madrid el **EDSAT 2022**, la primera reunión presencial del grupo. Este encuentro, que pretende convertirse en una celebración científica anual, fue una ocasión ideal para la **formación** de científicos, la **discusión** sobre tratamientos y modelos del SD, el **intercambio** de protocolos y la **creación de redes colaborativas**.

LOGROS E IMPACTO

- **Nuevos contactos, proyectos y colaboraciones de investigación** en Europa.
- **Reducción de la competición** entre laboratorios.
- **Conocimiento y herramientas de investigación y protocolos** compartidos entre laboratorios.
- Identificación de **cuellos de botella y aceleración de proyectos**.
- **Confianza** construida en la investigación europea.
- **Inclusión de los pacientes** y su voz en la investigación y desarrollo de nuevos productos.

Esta es **la primera vez** que:

- los investigadores que trabajan en MTAs para el SD se reúnen en un marco de redes, aprendizaje mutuo y **colaboración**.
- que un consorcio de este tipo está **dirigido** por una **OP**.

Esperamos que **EDSAT** sirva como **ejemplo de colaboración** fructífera.

REFERENCIAS

¹Cardenal-Muñoz *et al.* (2021), *Epilepsia Open*. doi.org/10.1002/epi4.12569

AGRADECIMIENTOS

