Expertos, familias e industria se reúnen en Elche para impulsar la investigación clínica en encefalopatías epilépticas y del desarrollo

- El I DEEs Research Roundtable, organizado por la Fundación Síndrome de Dravet, reunió en Elche los días 22 y 23 de octubre a clínicos, investigadores, representantes de pacientes e industria de ocho países.
- El encuentro puso el foco en que los ensayos midan lo que más valoran las familias (comunicación, conducta, cognición), no solo el recuento de crisis, y en implicarlas en todas las fases de la investigación clínica.
- Las prioridades para los próximos 12 a 24 meses son aprovechar los estudios de historia natural existentes, profundizar en el conocimiento de los mecanismos de la enfermedad, avanzar hacia ensayos clínicos preventivos y apoyarse en redes, registros y consorcios; la Fundación recogerá las conclusiones del encuentro en un informe.



Elche, 23 de octubre de 2026. La Fundación Síndrome de Dravet ha organizado el **I DEEs Research Roundtable**. La cita, que se celebró durante los pasados días 22 y 23 de octubre en el Parque Científico de la Universidad Miguel Hernández de Elche (Alicante), reunió a alrededor de 40 clínicos, investigadores, representantes de pacientes y compañías farmacéuticas y biotecnológicas de ocho países para debatir acerca de cómo hacer que la investigación clínica en las encefalopatías epilépticas y del desarrollo (EED), un grupo de epilepsias raras y graves, entre las que se encuentra el síndrome de Dravet, sea **más útil para los pacientes y sus familias**.

¿Se están quedando cortos los ensayos clínicos?

Stéphane Auvin (Hospital Universitario Robert Debré, París) abrió el encuentro mediante una ponencia en vídeo en la que repasó los ensayos clínicos en EED. Estos ensayos han permitido aprobar tratamientos para los síndromes de Dravet y de Lennox-Gastaut, y ahora está surgiendo toda una nueva generación de terapias de precisión y modificadoras de la enfermedad. Sin embargo, Auvin apuntó que **persisten carencias importantes**: medidas validadas para comorbilidades más allá de las crisis, como el retraso cognitivo, los problemas en la conducta, el sueño y la calidad de vida; el reclutamiento de poblaciones pequeñas, heterogéneas y geográficamente dispersas; y una mayor implicación de las familias a la hora de definir qué desenlaces son relevantes.

El presidente de la Fundación Sindrome de Dravet, José Ángel Aibar, aportó la perspectiva de los pacientes. Sostuvo que **la principal carencia no es la falta de nuevas moléculas, sino cómo se diseñan los ensayos, a quién incluyen y qué miden**. "Las familias sostienen buena parte del peso de los ensayos clínicos, pero estos se centran en el recuento de crisis y pasan por alto lo que más valoran, como la comunicación, la conducta y la cognición", señaló. Aibar propuso seis acciones: un conjunto básico de comorbilidades elaborado junto con las familias, protocolos que tengan en cuenta la carga de la participación, ensayos a lo largo de toda la vida, vías más rápidas del diagnóstico al ensayo, datos en manos de los pacientes y compromisos post-ensayo recogidos en los protocolos.

Una mesa redonda con Alexis Arzimanoglou (Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona), Alba Sierra Marcos (Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona) y José Ángel Aibar debatió cómo diseñar ensayos que se ajusten a la realidad de las EED. A continuación, Ovid Therapeutics, Servier, Xenon Pharmaceuticals y Jazz Pharmaceuticals compartieron novedades sobre sus programas de desarrollo. La jornada se cerró con un trabajo en grupos sobre el diseño y la viabilidad de los ensayos, el uso de la evidencia del mundo real, la preparación para los ensayos y la intervención temprana.

De la evidencia al impacto en los pacientes

En la segunda jornada, Simona Balestrini (Hospital Pediátrico Meyer IRCCS, Florencia) y Elena Gardella (Centro Danés de Epilepsia Filadelfia, Dianalund) abordaron el papel de la genética y la medicina de precisión. La conclusión principal es que **la valoración clínica debe ir primero, con la genética como complemento**, pero conocer con precisión cada variante y realizar un fenotipado y genotipado en profundidad se considera esencial para seleccionar a los

pacientes para los ensayos y las terapias avanzadas y, en último término, mejorar su calidad de vida.

Una mesa redonda con Robert Pleticha (Admedicum), Hannah Stamberger (Hospital Universitario de Amberes / VIB-UAntwerp) y Cristina Ruedell Reschke (RCSI & FutureNeuro, Dublín) insistió en que **las familias deben participar en todas las fases de la investigación clínica**, incluida la presentación y discusión de los resultados. Los ponentes reclamaron también registros multicéntricos y cuestionarios validados que abarquen varias EED y estén disponibles en distintos idiomas, para poder utilizarlos en cualquier país.

Prioridades para los próximos 12 a 24 meses

Alexis Arzimanoglou cerró el encuentro planteando las prioridades de cara a los próximos dos años: **aprovechar los estudios de historia natural existentes** en lugar de empezar de cero, **profundizar en el conocimiento de los mecanismos de la enfermedad**, **avanzar hacia ensayos clínicos preventivos** y **apoyarse en redes, registros y consorcios** con experiencia en ensayos clínicos. Se refirió, además, a la iniciativa HLM4Rare y su apuesta por una "salud sin códigos postales", y concluyó que, como las prioridades son infinitas, es necesario jerarquizarlas.

Para la Fundación Síndrome de Dravet, "el encuentro ha demostrado que es posible sentar en la misma mesa a clínicos, familias, investigadores e industria para diseñar ensayos clínicos que respondan a lo que de verdad importa a los pacientes. Nuestro compromiso es convertir estas conclusiones en acciones concretas", señaló José Ángel Aibar, presidente del colectivo.

La Fundación **recogerá las conclusiones y prioridades del encuentro en un informe** y dará continuidad al trabajo iniciado en los grupos de trabajo.

Sobre el síndrome de Dravet

El síndrome de Dravet, enfermedad rara de origen genético conocida también como Epilepsia Catastrófica de la Infancia, se caracteriza por crisis epilépticas que comienzan en el primer año de vida y una serie de comorbilidades que habitualmente aparecen más adelante como retraso cognitivo, problemas conductuales, del sueño, en las funciones motoras y del habla y espectro autista. La mortalidad es elevada, alcanzando el 15% antes de la edad adulta, principalmente por muerte súbita por epilepsia. Se origina por la mutación de un gen, el SCN1A, y comienza a manifestarse en el primer año de vida.

Más información en la **web de la Fundación Síndrome de Dravet**: https://dravetfoundation.eu

Más información sobre síndrome de Dravet y entrevistas:

+34 659 207 273
+34 691 416 115
comunicacion@dravetfoundation.eu
juanlu.reyes@dravetfoundation.eu