



PRINCIPE FELIPE
CENTRO DE INVESTIGACION

El Museu de les Ciències y el Hemisfèric se iluminan de morado para visibilizar el Síndrome de Dravet

Investigadores del CIPF estudian la relación de los fallos neurológicos con las mutaciones en pacientes con epilepsia infantil

Junio es el mes de la enfermedad rara neurológica infantil conocida como Síndrome de Dravet

Del Pino publica en *Cerebral Cortex* importantes resultados en esta área de investigación

València (23.06.20).- Hoy 23 de junio se celebra el Día Internacional del Síndrome de Dravet, una enfermedad rara con consecuencias devastadoras y muy debilitantes para los niños y niñas que la sufren. Los grupos de investigación de la Dra. Isabel del Pino y del Dr. Ibo Galindo del Centro de Investigación Príncipe Felipe colaboran con la asociación ApoyoDravet para generar conocimiento que ayude a enfrentarse a los desafíos que plantea el Síndrome de Dravet para el desarrollo del cerebro y la supervivencia.

El Síndrome de Dravet es una enfermedad neurológica infantil que cursa principalmente con crisis epilépticas no controladas, discapacidad intelectual y alteraciones conductuales graves, así como con uno de los índices de mortalidad más elevado entre los síndromes epilépticos. La Red Internacional de Investigación en Síndrome de Dravet y Epilepsia Refractaria (INDRE) agrupa a especialistas preclínicos y clínicos, un total de 14 grupos de investigación españoles referentes en el campo de la epilepsia refractaria y en Dravet.

Entre ellos, el grupo del Dr. Galindo, investigador de la Unidad Mixta UPV-CIPF, colabora desde hace varios años con la asociación ApoyoDravet en la generación de modelos de síndrome de Dravet en la mosca de la fruta *Drosophila melanogaster*. Recientemente, también se ha incorporado la Dra. Isabel del Pino, investigadora principal del Laboratorio de Plasticidad Neural del CIPF y experta en trastornos de neurodesarrollo que estudia en pequeños mamíferos como el ratón.

En un último estudio que acaban de publicar en la revista *Cerebral Cortex*, Del Pino, en colaboración con otro equipo internacional, han identificado alteraciones tempranas en canales iónicos como el HCN1 que regulan la actividad del cerebro desde etapas muy tempranas del desarrollo en un modelo de encefalopatía epiléptica infantil.

La investigadora ha señalado que “un objetivo principal de nuestro trabajo como red de investigación es diseñar las futuras terapias personalizadas para pacientes con síndrome de Dravet”. Para ello, el Dr. Galindo investiga la predisposición genética de Dravet mediante la inserción *knock-in* de mutaciones de pacientes en *Drosophila melanogaster* -

CON LA FINANCIACIÓN DE:



GENERALITAT
VALENCIANA
Conselleria de Sanitat
Universal i Salut Pública



Fondo Europeo de
Desarrollo Regional
Una manera de hacer Europa
UNIÓN EUROPEA



PRINCIPE FELIPE
CENTRO DE INVESTIGACION

comúnmente llamada ‘mosca de la fruta’-. El grupo de Isabel del Pino estudia cada etapa de la enfermedad de Dravet en ratón para identificar las alteraciones biológicas tempranas en estadios equivalentes a la edad de un neonato, un niño o un adolescente. Los cambios tempranos pueden tener características neurobiológicas subyacentes que son diferentes de la que se observan en un modelo adulto. El objetivo final es utilizar las dianas terapéuticas con potencial para revertir el trascurso de la enfermedad de Dravet de forma oportuna o en el momento adecuado acorde a las características clínicas del paciente Dravet. Este aspecto es clave en la medicina de precisión.

Por su parte, Galindo ha declarado que “la asociación ApoyoDravet es un ejemplo en la promoción de la investigación, el desarrollo y la acción social en enfermedades raras”, “la relación con esta permite una comunicación fluida con las familias, lo cual es un gran aliciente para los investigadores”, añade el investigador. Además, Del Pino ha señalado que “la red INDRE es un maravilloso caldo de cultivo para la colaboración entre científicos/as básicos, clínicos y pacientes, un gran trampolín para el avance en investigación de epilepsias refractarias”.

Campaña para visibilizar el Síndrome de Dravet

En esta campaña de visibilidad coincidente con el Día internacional del Síndrome de Dravet, participan más de 25 centros de investigación, universidades de toda España y empresas tecnológicas que desarrollan productos enfocados a las personas afectadas.

La Ciutat de les Arts i les Ciències iluminará durante dos jornadas el Museu de les Ciències y la playa del Hemisfèric en morado, en horario tarde/noche, como muestra de apoyo y solidaridad con las personas que padecen este síndrome y para sensibilizar a la sociedad acerca de esta patología.

Enlace al artículo Preprint en preparación para publicación en Cerebral Cortex:

<https://www.biorxiv.org/content/10.1101/728402v2.full.pdf+html>

Contacto:
prensa@cipf.es
tf. 616469440

CON LA FINANCIACIÓN DE:



GENERALITAT
VALENCIANA
Conselleria de Sanitat
Universal i Salut Pública



Fondo Europeo de
Desarrollo Regional
Una manera de hacer Europa
UNIÓN EUROPEA