

DÍA INTERNACIONAL DEL SÍNDROME DE DRAVET

23 junio 2024

¿Qué es el Síndrome de Dravet?



El síndrome de Dravet es una enfermedad poco frecuente (menos de 1 caso por cada 40.000 nacimientos) consistente en epilepsia grave inducida por procesos febris y con debut en la infancia (5 – 8 meses de edad). Está causada en el 80% de los casos por una mutación o delección en el gen *SCN1A* en el brazo largo del cromosoma 2. Es resistente a los fármacos y deriva en discapacidad motora e intelectual (entre moderada a severa).

La frecuencia de las crisis epilépticas durante el primer año es elevada, pero se reduce con el tiempo. La epilepsia también puede ser inducida por fotosensibilidad, altas temperaturas, ejercicio físico y fotoestimulación intermitente. A los dos años aparecen trastornos del habla, ataxia, trastornos del sueño y a veces signos piramidales. Suelen tener dificultades en la comunicación, características propias del espectro autista y la adquisición y desarrollo del habla va a depender del nivel cognitivo de la persona, siendo la comprensión mejor que la expresión.

<https://www.orpha.net/>

Día mundial de concienciación del Síndrome de Dravet desde AELFA-IF

La labor de la **investigación** y de los y las **logopetas** es crucial para contribuir a mejorar la calidad de vida y de comunicación de las personas con síndrome de Dravet.

Desde AELFA-IF nos unimos a la acción y la investigación para construir **oportunidades de comunicación, salud y calidad de vida para todas las personas con Síndrome de Dravet en todos los entornos.**