



EpiCARE Newsletter



¿Quieres conocer las noticias más relevantes, últimas publicaciones y próximos eventos de los hospitales españoles que forman parte de la ERN EpiCARE? Con esta Newsletter trimestral podrás informarte sobre todo lo que sucede con relación a la epilepsia en [Hospital Sant Joan de Déu](#) (Barcelona), [Hospital Clínic](#) (Barcelona), [Hospital del Mar](#) (Barcelona) y [Hospital Universitari i Politècnic La Fe](#) (Valencia).

Noticias de los centros



Lanzamiento del proyecto RealiseD IHI en Viena, Austria

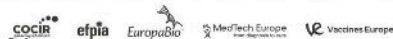
El 9 y 10 de enero de 2025 se celebró el lanzamiento del proyecto [RealiseD IHI](#): una nueva era para los ensayos clínicos en enfermedades raras y ultra-raras. **Carme Fons** (jefa del Servicio de Neurología del HSJD) y **Belén Trebino** (Gerente de Administración y Finanzas de EpiCARE) viajaron hasta **Viena** (Austria) para asistir en el primer evento del proyecto.

RealiseD IHI, como asociación público-privada europea, formada por casi 40 socios, tiene como misión **optimizar y acelerar el desarrollo de tratamientos para condiciones raras y ultra-raras**. Reuniendo a clínicos, investigadores, reguladores, organizaciones de pacientes y líderes de la industria, RealiseD desarrolló herramientas y metodologías innovadoras para: revolucionar los ensayos clínicos en enfermedades raras y ultra-raras, impulsar el desarrollo terapéutico y mejorar los resultados de los pacientes.

Transforming Clinical Trials in Ultra-Rare Diseases



Realise D



El Hospital Sant Joan de Déu participó en relevantes eventos de 2024

Carme Fons fue **Presidenta del Comité organizador del [12th International Symposium AHC](#)** que se celebró en el Recinte Modernista de Sant Pau el pasado mes de mayo de 2024, y **coordinadora** de la **["Jornada Dieta Cetogénica en la Epilepsia Farmacoresistente"](#)**. Además, también ofreció la sesión **"Neuro-protection of the neonate and the young child during seizures"** en el **[BMPN Annual meeting](#)**.

Profesionales del Hospital también dieron las siguientes charlas en el **SEEP**, celebrado en Madrid:

- *Alteraciones de la conectividad funcional cerebral en niños con epilepsias de debut precoz y su relación con trastornos del neurodesarrollo* (Anna Aguilar Ros; Berta Mateu Yus; Alejandro Bachiller Matarranz; Miguel Ángel Mañanas Villanueva; Anna López Sala; Carme Fons Estupiñá)
- *Ampliando el fenotipo de la encefalopatía epiléptica y del desarrollo-GRIA3 por ganancia de función. Respuesta a bloqueantes del ampar* (Carmen Fons; Vicente Bernat; Verónica Delgadillo; Javier Aparicio; Delia Yubero; Stone Shy).



"El Universo de las Estrellas Mágicas": un cuento creado para explicar las Encefalopatías Epilépticas y del Desarrollo

El 19 de diciembre de 2024, el Colegio de Médicos de Valencia acogió la presentación de [El Universo de las Estrellas Mágicas](#), un **cuento infantil** escrito por la Dra. **Patricia Smeyers** y avalado por UCB, SENEP y FEDE.

A través de la historia de Frintina, una robot que ilumina estrellas representando síndromes epilépticos raros como Dravet y Lennox-Gastaut, el cuento busca acercar el **conocimiento sobre estas enfermedades a los niños de forma amena y accesible**. Disponible gratuitamente en *Vivir con Epilepsia*, esta iniciativa pretende sensibilizar, reducir el estigma y fomentar la inclusión de los niños con estas patologías.



Noticias de ámbito científico



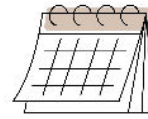
El grupo de Epilepsia obtuvo la beca CPP2023 DIPOLE para desarrollar la plataforma SYLVIUS

El Grupo de Epilepsia del Hospital del Mar, en colaboración con la empresa Galgo, ha sido beneficiario de la **beca CPP2023 DIPOLE** para el desarrollo de la plataforma **SYLVIUS** ("SYLVIUS: A novel multimodal integrative computer platform to model language and improve neurosurgical planning and treatment outcome"). Este proyecto, con una duración estimada de tres años, tiene como objetivo el desarrollo de una suite avanzada



Finalización del proyecto de análisis de mRNA en pacientes con síndrome de Dravet en colaboración con la Fundación Síndrome Dravet y la Universitat de Valencia

Próximos eventos



Hospital Universitari i Politècnic La Fe

- **3-4 April 2025, Madrid.** Participación en la [Reunión Europea de Síndrome de Dravet](#) con el abordaje de la evaluación de pacientes con Síndrome de Dravet.

Publicaciones científicas



Hospital Sant Joan de Déu - Hospital Clínic

- Moya-Mendez ME, Bidzimou MT, Muralidharan P, Zhang Z, Ezekian JE, Perelli RM, Parker LE, Prange L, Boggs A, Kim JJ, Howard TS, Word TA, Wehrens XHT, Reyes Valenzuela G, Caraballo R, Garone G, Vigeveno F, Weckhuysen S, Millevirt C, Troncoso M, Matamala M, Balestrini S, Sisodiya SM, Poole J, Zucca C, Panagiotakaki E, Papadopoulou MT, Tchaicha S, Zawadzka M, Mazurkiewicz-Beldzinska M, **Fons C**, Anticoni J, De Grandis E, Cordani R, Pisciotto L, Groppa S, Paryjas S, Ragona F, Mangia E, Granata T, Megvinov A, Pavlicek M, Ess K, Simmons CQ, George AL Jr, Vavassori R, Mikati MA, Landstrom AP. [ATP1A3 Variants, Variably Penetrant Short QT Intervals, and Lethal Ventricular Arrhythmias](#). JAMA Pediatr. 2025 Mar 3:e246832. doi: 10.1001/jamapediatrics.2024.6832. Epub ahead of print. PMID: PMC11877410.
- Saez-Matia A, Ibarluzea MG, M-Alicante S, Muguruza-Montero A, Nuñez E, Ramis R, Ballesteros OR, Lasa-Goicuria D, Fons C, Gallego M, Casis O, Leonardo A, Bergara A, Villarroel A. [MLe-KCNQ2: An Artificial Intelligence Model for the Prognosis of MissenseKCNQ2 Gene Variants](#). Int J Mol Sci. 2024 Mar 2;25(5):2910. doi: 10.3390/ijms25052910.
- Borrell-Pichot M, Fons C, Boronat S, Sierra-Marcos A. [Successful management of refractory epilepsy in creatine transporter deficiency with cannabidiol and clobazam: A case report](#) Epilepsia Open. 2024 Dec 16. doi: 10.1002/epi4.13116.
- Rodríguez-González H, Ormazabal A, Casado M, Arias AY, Oliva C, Barranco-Altirriba M, Casadevall R, García-Cuyas F, Nascimento A, Ortez C, Natera-de Benito D, Armangué T, O'Callaghan MM, Juliá-Palacios N, Darling A, Ortigoza-Escobar JD, Fons C, García-Cazorla A, Perera-Lluna A, Artuch R. [Cerebrospinal Fluid Homovanillic and 5-Hydroxyindoleacetic Acids in a Large Pediatric Population; Establishment of Reference Intervals and Impact of Disease and Medication](#). Clin Chem. 2024 Dec 2;70(12):1443-1451. doi:10.1093/clinchem/hvae139.

Hospital del Mar

- Ivankovic K, Principe A, Montoya-Gálvez J, Manubens-Gil L, Zucca R, Villoslada P, Dierssen M, Rocamora R. [A novel way to use cross-validation to measure](#)

[connectivity by machine learning allows epilepsy surgery outcome prediction](#). Neuroimage. 2024 Dec 27;306:120990.

- Ivankovic K, Principe A, Zucca R, Dierssen M, Rocamora R. [Methods for Identifying Epilepsy Surgery Targets Using Invasive EEG: A Systematic Review](#). Biomedicines. 2024 Nov 13;12(11):2597. PMID: 39595163.
- Rocamora R, Baumgartner C, Novitskaya Y, Hirsch M, Koren J, Vilella L, Schulze-Bonhage A. [The spectrum of indications for ultralong-term EEG monitoring](#). Seizure. 2024 Aug 22;121:262-270.
- Astner-Rohracher A, Ho A, Archer J, Bartolomei F, Brazdil M, Cacic Hribljan M, Castellano J, Dolezalova I, Fabricius ME, Garcés-Sánchez M, Hammam K, Ikeda A, Ikeda K, Kahane P, Kalamangalam G, Kalss G, Khweileh M, Kobayashi K, Kwan P, Laing JA, Leitinger M, Lhatoo S, Makhalova J, McGonigal A, Mindruta I, Mizera MM, Neal A, Oane I, Parikh P, Perucca P, Pizzo F, Rocamora R, Ryvlin P, San Antonio Arce V, Schuele S, Schulze-Bonhage A, Suller Marti A, Urban A, Villanueva V, Vilella Bertran L, Whatley B, Beniczky S, Trinka E, Zimmermann G, Frauscher B. [Prognostic value of the 5-SENSE Score to predict focality of the seizure-onset zone as assessed by stereoelectroencephalography: a prospective international multicentre validation study](#). BMJ Neurol Open. 2024 Aug 21;6(2):e000765. doi: 10.1136/bmjno-2024-000765. PMID: 39175939; PMCID: PMC11340713.

Hospital Universitari i Politècnic La Fe

- Gabaldón-Albero A, Smeyers P, Hernández-Muela S, Roselló M, Orellana C, Monfort S, Oltra S, Martínez F. [Triplification of the PCDH19 Gene as a Novel Disease Mechanism Leading to Epileptic Encephalopathy Resembling Loss-of-Function Pathogenic Variants](#). Genes (Basel). 2024 Oct 12;15(10):1312. doi: 10.3390/genes15101312. PMCID: PMC11506946.
- Hampel KG, Morata-Martínez C, Garcés-Sánchez M, Villanueva V. [The significance of very long half-life in the context of antiseizure medication withdrawal during long-term video-EEG monitoring](#). Seizure. 2024 Jan 11:S1059-1311(24)00014-1. doi: 10.1016/j.seizure.2024.01.006.
- Szaflarski JP, Besson H, D'Souza W, Faught E, Klein P, Reuber M, Rosenow F, Salas-Puig J, Soto Insuga V, Steinhoff BJ, Strzelczyk A, Bourikas D, Daniels T, Floricel F, Friesen D, Laloyaux C, Villanueva V. [Effectiveness and tolerability of brivaracetam in patients with epilepsy stratified by comorbidities and etiology in the real world: 12-month subgroup data from the international EXPERIENCE pooled analysis](#). J Neurol. 2024 Mar 4. doi: 10.1007/s00415-024-12253-z.
- Delanty N, Mohanraj R, Shankar R, Wehner T, Stephen LJ, D'Souza W, Cappucci S, McMurray R, Sainz-Fuertes R, Villanueva V. [Perampanel for the treatment of epilepsy with genetic aetiology: Real-world evidence from the PERMIT Extension study](#). Epilepsy Res. 2024 Mar 2;202:107339. doi: 10.1016/j.epilepsyres.2024.

¡Síguenos en redes!



¡Síguenos en redes!





Funded by
the European Union

[Unsubscribe](#)

© 2024 EpiCARE All rights reserved.

You are receiving this email as you may work at one of the EpiCARE centres or you are taking part in one or more of EpiCARE expert groups or you may have attended one of our webinars.

© 2024 Hospital Sant Joan de Déu (ERN EpiCARE)