MEMORIA DE ACTIVIDADES

2025

SCNSA SPAIN

PRESENTACIÓN

La Asociación **"SCN8A España**", en adelante la Asociación, fue constituida el día 2 de Noviembre de 2021 según el Acta Fundacional y quedó oficialmente inscrita en el Registro de Asociaciones el 15 de Febrero de 2022.

A la fecha de redacción de la Memoria la Asociación cuenta con un total de diecisiete socios.

La Junta Directiva está constituida por **Aurora Rojo Iriondo**, como Presidenta y por **Vanesa Pérez Lapuente,** como Secretaria, y en el año 2025 se unió a nosotras **Cristina Hernández**, que lleva a cabo una actividad de búsqueda activa de proyectos de investigación tanto en España como en el extranjero, lo que nos ha permitido iniciar un proyecto HITO de investigación en SCN8A.

Nos unimos con el OBJETIVO de e**ncontrar familias afectadas en España** por esta mutación y crear una comunidad fuerte con capacidad para contactar y colaborar con otras entidades, así como con la comunidad médica y científica, y promover la investigación en la enfermedad y su tratamiento.

Representamos a los afectados por SCN8A en España y también atendemos y damos servicio a las familias de Latinoamérica.

Formamos parte de la Federación Europea SCN8A creada en Febrero de 2023 y somos parte de la **Alianza Internacional SCN8A** que engloba a diferentes países del mundo incluyendo USA, Australia, China, etc

Difundimos la existencia de la asociación en redes sociales y a través de la comunidad científica.

Mantenemos una actitud activa de **recopilación de información acerca de la enfermedad y su tratamiento.**

Recaudamos fondos entre los asociados y a través de acuerdos con empresas, para lograr el mantenimiento de los fines de la Asociación; apoyar a grupos de científicos que presentan Proyectos de Investigación y ensayos clínicos para SCN8A. Tejemos relaciones con empresas biotecnológicas interesadas en investigación SCN8A.

Con respecto a estos objetivos que nos marcábamos, podemos decir que, durante este año, hemos cumplido todos y cada uno de ellos.

Aurora Rojo

COFUNDADORA/PRESIDENTA

ACTIVIDADES 2025

1 BÚSQUEDA DE AFECTADOS

Durante el año 2025, la asociación ha desarrollado una labor activa de búsqueda y localización de nuevas familias afectadas por SCN8A, mediante acciones de divulgación en redes sociales y el establecimiento de contactos directos con hospitales y profesionales de la neurología, que pueden actuar como referentes y enlaces con posibles nuevos casos.

Como resultado de este trabajo de difusión y contacto, se han identificado cuatro nuevos niños con diagnóstico SCN8A en España, así como dos nuevos casos en Latinoamérica, concretamente uno en México y otro en Perú

Actualmente, **somos 27 familias en España y otras tantas en Latinoamérica**

2 REUNIONES CON FAMILIAS

A lo largo de 2025 se han mantenido **reuniones informativas con las familias**, con el objetivo de hacerlas partícipes tanto de los avances más relevantes en la investigación en SCN8A como de las actividades y líneas de trabajo que la asociación está desarrollando.

Dentro de este apartado, cabe destacar la organización de una reunión con la farmacéutica Praxis, promotora del primer ensayo clínico con una molécula específicamente diseñada para SCN8A, en la que se trasladó a las familias información actualizada sobre este avance significativo en el ámbito terapéutico.

Asimismo, se celebró una reunión informativa de la asociación con las familias, en la que se expusieron los proyectos y nuevas iniciativas en los que la entidad se ha embarcado, fomentando la participación y el conocimiento compartido.

Por último, se llevaron a cabo tres reuniones con una profesional de la neuropsicología, cuyos contenidos y objetivos se detallarán en los siguientes apartados de la presente memoria.

3 REUNIONES CON PRAXIS

El 11 de febrero de 2025, la asociación organizó una reunión informativa con la farmacéutica Praxis, promotora del primer ensayo clínico con una molécula diseñada específicamente para SCN8A.

En dicha reunión participaron representantes de la farmacéutica, quienes explicaron a las familias el mecanismo de acción de la molécula, denominada relutrigina, así como los objetivos y características principales del ensayo clínico en marcha. Durante el encuentro, se animó a las familias a valorar su participación en el ensayo clínico, facilitando información clara y actualizada.

SCN8A España ha desempeñado durante 2024 y 2025 una labor especialmente activa en la búsqueda y localización de niños afectados por SCN8A cuyas familias pudieran estar interesadas en participar en el ensayo clínico en curso, tanto en España como en Latinoamérica y Europa.

Esta labor ha sido especialmente relevante dado que el Hospital Ruber Internacional de Madrid ha actuado como sede europea del ensayo clínico, que se desarrolla de forma paralela en Estados Unidos y España.

Gracias a este trabajo de difusión, acompañamiento y coordinación, en el ensayo clínico están participando niños procedentes de distintos países, entre ellos España, Colombia y Brasil, así como otros países europeos, contribuyendo así al avance de la investigación internacional en SCN8A.

4 REUNIÓN CON COLABORADORES CIENTÍFICOS

SCN8A España, en cumplimiento de su compromiso con el impulso de la investigación, presentó en el año 2024, tal y como se recogió en la Memoria de Actividades 2024, el proyecto “Route of Analysis and Discovery for Molecular and Phenotypic Targets in SCN8A” a la IX Convocatoria del Programa de Ayudas a la Investigación en Enfermedades Raras de la Fundación FEDER, vinculada a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

El proyecto, desarrollado por la Fundación Iniciativa para las Neurociencias / Servicio de Neurología del Hospital Ruber Internacional de Madrid, y cuyo investigador principal es el Dr. Antonio Gil-Nagel, resultó beneficiario de dichas ayudas.

Esta concesión ha permitido que, ya en el año 2025, se hayan podido iniciar todos los trámites necesarios para la puesta en marcha del proyecto de investigación.

En este contexto, se celebró una reunión informativa con las familias, en la que el Dr. Beltrán explicó en detalle los objetivos, metodología y alcance del estudio, animando a las familias a participar activamente en el mismo.

En este proceso, la asociación SCN8A España se consolida como un vehículo esencial para el reclutamiento de las familias participantes, desempeñando un papel clave como enlace entre los equipos investigadores y las personas afectadas, ya que sin la implicación de las familias no es posible el desarrollo de proyectos de investigación

5 REUNIONES CON NEUROPSICOLOGÍA

La farmacéutica Praxis concedió a SCN8A España una aportación económica, solicitada por la asociación, destinada, entre otros fines, a la organización de actividades formativas y divulgativas dirigidas a las familias.

En este contexto, se diseñó y llevó a cabo la organización de tres sesiones en formato webinar impartidas por una profesional de la neuropsicología, con el objetivo de ofrecer información práctica, apoyo emocional y herramientas útiles para el día a día de las familias afectadas por SCN8A.

Las sesiones abordaron los siguientes temas:

- Comprendiendo el SCN8A y su impacto en el neurodesarrollo.
- Conducta y comunicación: estrategias para el manejo conductual en el hogar y la escuela.
- Cómo afecta SCN8A a toda la familia y qué herramientas existen para afrontar el día a día.

Estas actividades han contribuido a empoderar a las familias, mejorar su comprensión del trastorno y dotarlas de recursos prácticos y emocionales, reforzando el acompañamiento integral que ofrece la asociación.

6 ASISTENCIA A JORNADAS DIVULGATIVAS

En el mes de octubre, SCN8A España estuvo presente en una jornada organizada por la asociación ApoyoDravet, a través de la participación de su presidenta y cofundadora, quien intervino en un coloquio centrado en el impacto de las epilepsias graves.

Durante el debate se abordó cómo las enfermedades con epilepsias graves afectan no solo a la persona diagnosticada, sino también a su entorno más cercano, incluidos padres, madres, hermanos, abuelos y otros cuidadores, poniendo de relieve la dimensión familiar y social de estas patologías.

Estas jornadas, dedicadas a los avances en las epilepsias raras y complejas, constituyen un espacio clave para dar visibilidad a la enfermedad SCN8A, fomentar el intercambio de experiencias y divulgar la labor que desarrolla SCN8A España, reforzando así su papel dentro del movimiento asociativo y científico relacionado con las epilepsias raras.



7 ASISTENCIA TERCER CONGRESO EUROPEO SCN2A/SCN8A EN BONN

Cuatro familias españolas afectadas por SCN8A participaron en el III Congreso Europeo SCN2A/SCN8A, celebrado en Bonn, gracias a la colaboración económica de la farmacéutica Praxis, que hizo posible su asistencia.

El congreso contó con la presencia de investigadores y profesionales médicos de reconocido prestigio internacional, procedentes de distintas partes del mundo, entre ellas Europa, Estados Unidos y Australia, lo que permitió un intercambio de conocimiento de alto nivel científico.

SCN8A España tuvo una participación activa en el congreso, ya que Vanesa Pérez, cofundadora de la asociación, intervino como ponente en la conferencia titulada “Building scientific advocacy through collaboration with other DEE’s/RDs”. En su intervención, expuso cómo, a través de la colaboración con otras encefalopatías epilépticas y enfermedades raras, SCN8A España ha logrado posicionarse como un agente relevante en el ámbito de la investigación en SCN8A.

La asistencia a este congreso permitió, por un lado, actualizar conocimientos sobre los avances en investigación en SCN8A y el desarrollo de nuevos fármacos trabajados durante los dos últimos años y, por otro, reforzar la presencia y visibilidad de España dentro de la comunidad internacional SCN8A, contribuyendo al objetivo último de mejorar la calidad de vida de las personas afectadas y de sus familias.





8 FOMENTO INVESTIGACIÓN

SCN8A España tiene como objetivo fundamental el fomento y el impulso de la investigación científica como vía imprescindible para mejorar el conocimiento de la enfermedad y avanzar hacia tratamientos que permitan una mejor calidad de vida para las personas afectadas y sus familias. En este sentido, la asociación se encuentra actualmente implicada de forma activa en cuatro proyectos de investigación, colaborando con equipos clínicos y científicos especializados, y actuando como nexo entre los investigadores y las familias participantes.

1. Proyecto con la Universidad Complutense de Madrid

En colaboración con la Facultad de Medicina de la Universidad Complutense de Madrid y bajo la dirección de la Dra. Onintza Sagredo, este proyecto estudia las distintas líneas de productos basados en cannabinoides y su potencial utilidad en epilepsias raras y complejas, con especial interés en la evaluación de nuevos fármacos basados en cannabinoides aplicables a SCN8A. La participación de SCN8A España se centra en el reclutamiento y seguimiento de las familias, habiendo participado hasta la fecha cinco niños diagnosticados con SCN8A, contribuyendo directamente al avance del conocimiento científico.

2. Proyecto de inteligencia artificial y desarrollo de fármacos con Boolzi, S.A.

SCN8A España colabora con Alan Talevi, especialista en Inteligencia Artificial y modelos computacionales para el desarrollo de fármacos en epilepsia, y con Boolzi, S.A., empresa argentina dedicada a la investigación y desarrollo farmacéutico y biomédico. Fruto de un acuerdo de colaboración iniciado durante el II Congreso ApoyoDravet, el proyecto se centra en la búsqueda de soluciones terapéuticas para SCN8A, trabajando actualmente con cinco compuestos con potencial utilidad

3. Proyecto “Route of Analysis and Discovery for Molecular and Phenotypic Targets in SCN8A”

SCN8A España presentó este proyecto en 2024 a la IX Convocatoria del Programa de Ayudas a la Investigación en Enfermedades Raras de la Fundación FEDER, vinculado a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Desarrollado por la Fundación Iniciativa para las Neurociencias / Servicio de Neurología del Hospital Ruber Internacional de Madrid, bajo la dirección del Dr. Antonio Gil-Nagel, resultó beneficiario de las ayudas concedidas.

Durante 2025 se han iniciado todos los trámites para la puesta en marcha del proyecto, orientado a identificar objetivos moleculares y fenotípicos en SCN8A, reforzando la participación activa de las familias en la investigación.

4. **Proyecto de mutaciones de pérdida de función (LOF) SCN8A**

Este proyecto, de financiación mixta, familias/Asociación, se centra en mutaciones de pérdida de función (LOF) del gen SCN8A y contempla dos líneas complementarias:

- Creación de un modelo murino SCN8A LOF: desarrollo de un ratón transgénico portador de una variante de pérdida de función identificada en dos familias de la asociación, disponible para la comunidad científica internacional.

- Generación de células madre pluripotentes inducidas (iPSC): a partir de muestras de sangre de un paciente, se desarrollará un modelo celular humano que permita estudiar los mecanismos celulares de la enfermedad y testar terapias génicas personalizadas.

Este proyecto representa un avance decisivo en la comprensión del espectro clínico y molecular de SCN8A, en variantes de Pérdida de Función, integrando herramientas biotecnológicas modernas y promoviendo la colaboración científica internacional.

Conclusión

A través de estos cuatro proyectos, SCN8A España refuerza su papel como catalizador de la investigación, conectando familias, profesionales y científicos. La implicación activa de la asociación facilita el reclutamiento de participantes, fomenta la investigación traslacional y contribuye al desarrollo de terapias innovadoras.

9 Acuerdo de colaboración con farmacéutica

SCN8A España alcanzó un acuerdo de colaboración con la compañía farmacéutica UCB para la elaboración de una guía sobre la mutación SCN8A.

Esta iniciativa permitirá visibilizar la enfermedad, proporcionar información clara y útil a profesionales y familias, y apoyar la divulgación y el conocimiento sobre esta encefalopatía epiléptica.

10 Elaboración documento captación de fondos 2026

Durante 2025 también hemos elaborado un documento de captación de fondos para el año 2026, que ya ha sido enviado a empresas que consideramos pueden estar interesadas en colaborar con la asociación.

Esta iniciativa refleja nuestra estrategia de planificación y sostenibilidad a largo plazo, reforzando la vinculación de SCN8A España con el tejido empresarial comprometido con la investigación y el bienestar de las familias.

11 Actividades de captación de fondos

Durante 2025, las familias de SCN8A España se han implicado de manera activa y creativa en la recaudación de fondos y apoyo a la asociación.

Entre las iniciativas más destacadas se encuentran:

Donaciones en celebraciones familiares: varias familias solicitaron que en lugar de regalos, los invitados realizaran donaciones a la asociación durante comuniones, bautizos y cumpleaños.

Mercadillo de Navidad: organizado por las familias, permitió recaudar fondos adicionales y divulgar la labor de SCN8A España entre la comunidad local.

Estas acciones no solo han tenido un impacto económico, sino que también han fortalecido la conciencia, la solidaridad y el sentido de comunidad en torno a la asociación.

Asimismo, durante 2025 hemos elaborado un dossier explicativo de los proyectos de investigación en los que estamos involucrados, incluyendo un documento de esponsorización dirigido a empresas interesadas en colaborar con la asociación.

Gracias a este material, hemos logrado captar fondos de empresas vinculadas de alguna manera con familias de SCN8A, reforzando la sostenibilidad de nuestras actividades y promoviendo la colaboración entre la comunidad científica, las familias y el tejido empresarial comprometido con nuestra causa.





12 Reuniones con otras Asociaciones SCN8A a nivel global

- Durante el año 2025, SCN8A España ha participado activamente en reuniones con otras asociaciones europeas y con “International SCN8A Alliance”, con el objetivo de trabajar de manera conjunta en los objetivos comunes de la comunidad SCN8A.

- En estas reuniones se ha acordado colaborar en la financiación coordinada de proyectos de investigación, evitando solapamientos y asegurando que la selección de los proyectos más relevantes se realice a través de un comité científico independiente, que será el encargado de decidir cuáles presentan mayor interés y potencial impacto para la comunidad. Hemos firmado un acuerdo de colaboración.

13 Día Internacional de Concienciación sobre el SCN8A

- Cada 9 de febrero, la comunidad SCN8A se une para conmemorar el Día Internacional de Concienciación sobre el SCN8A (SCN8A Awareness Day), una jornada dedicada a visibilizar y generar conciencia sobre los trastornos asociados a la mutación del gen.

- El gen SCN8A fue aislado en humanos por el Dr. Michael Hammer, genetista que identificó esta mutación en su propia hija, Shay Hammer, quien lamentablemente falleció poco tiempo después a causa de SUDEP (muerte súbita inesperada en epilepsia).

- El 9 de febrero, fecha de nacimiento de Shay, fue elegido en su honor como el día para concienciar y dar visibilidad a los trastornos relacionados con el gen SCN8A.

- Con motivo de esta fecha tan significativa, SCN8A España se unió a la conmemoración celebrando el día con la difusión de un vídeo y llenando las redes sociales de fotos de sus niños y adultos afectados, con el logo de nuestra Asociación, que se convirtieron en símbolo de visibilidad y apoyo a todos ellos y a sus familias.

OBJETIVOS 2026

- **Búsqueda de afectados:** continuar localizando pacientes a través de redes sociales, contacto con hospitales y neurólogos, y participación en jornadas de asociaciones afines.
- **Reuniones con familias:** mantener encuentros periódicos para fomentar su implicación y reforzar el apoyo y la divulgación de la enfermedad.
- **Colaboración con farmacéuticas:** seguir manteniendo contactos con compañías que trabajan en SCN8A y otras encefalopatías epilépticas.
- **Apoyo a la investigación científica:** continuar colaborando con científicos que desarrollan proyectos relacionados con SCN8A.
- **Divulgación y educación:** organizar webinars y participar en jornadas divulgativas para formar e informar a las familias.
- **Promoción de investigación:** seguir impulsando proyectos de investigación centrados en SCN8A.
- **Captación de fondos:** motivar a la asociación y las familias a realizar actividades que contribuyan a la sostenibilidad económica de la organización.