

*REPORTAJE AUDIOVISUAL*



# ***DESTELLOS DE LUZ CONTRA EL DRAVET***



*TRABAJO DE FIN DE GRADO - GRADO EN PERIODISMO*

*CURSO 2018-2019*

***AUTORES:***

***HERNÁNDEZ LÓPEZ, ÁLVARO***

*DNI: 44891667Z*

***ZARAGOZA BALAGUER, CARLA***

*DNI: 48712516B*

***TUTORA:***

***LAURA MUÑOZ PAREDES***



## RESUMEN

El síndrome de Dravet es una enfermedad rara de origen genético que se sitúa en personas de entre 4 y 12 meses de vida, y se estima que la incidencia de la enfermedad es de 1 entre 20.000 nacimientos. El síntoma más reconocible de esta enfermedad son los ataques epilépticos.

Muchos son los científicos que alrededor del mundo trabajan en la búsqueda de un tratamiento que, a día de hoy, no existe. En Valencia, en el Centro de Investigación Príncipe Felipe trabajan por frenar esta enfermedad. Su innovación respecto a otros laboratorios es la testación en moscas, específicamente la *Drosophila*. El reportaje pretende adentrarse en la investigación. Para ello, contamos con la colaboración de los científicos al cargo, con el fin de recalcar la labor científica dentro de un contexto que poco la favorece.

¿Cómo afecta el Dravet? ¿En qué condiciones se desarrolla la investigación? ¿Cómo podría avanzar? ¿Cómo es vivir con un familiar con este síndrome? Estas son algunas de las preguntas que se irán resolviendo a través del reportaje.

### Palabras clave

Síndrome, Dravet, investigación, mosca, *Drosophila*, óxido de Cerio

## ABSTRACT

Dravet syndrome is a rare disease with a genetic origin that develops in people aged between 4 and 12 months, and the incidence of the condition is estimated at 1 in 20,000 births. The most recognisable symptom of this syndrome is epileptic seizures.

Numerous scientists around the world are working to find a treatment that does not exist at the moment. In Valencia, the *Centro de Investigación Príncipe Felipe* is working to stop this disease. Its innovation compared to other laboratories is flies testing, specifically *Drosophila*. The report aims to delve into the investigation and to explore the investigation. For this, we count on the collaboration of the scientists in charge, in order to emphasize the scientific work within a context that does not favour it.



How does Dravet affect? Under what conditions does the research take place? How could it progress? What is it like to live with a relative with this syndrome? These are some of the questions that will be solved through the report.

**Key words**

Dravet syndrome, research, fly, *Drosophila*, Cerium oxide



# ÍNDICE

<b>INTRODUCCIÓN</b>	<b>4</b>
1.1. Justificación	4
1.2. Objetivos	5
1.3. Estructura	5
<b>FASE DE PREPRODUCCIÓN</b>	<b>6</b>
2.1. Plan de rodaje, gestiones previas y previsión de movimientos	6
2.2. Tipo de fuentes consultadas	7
2.3. Presupuesto del reportaje	8
<b>FASE DE PRODUCCIÓN</b>	<b>9</b>
3.1. Justificar el enfoque seleccionado para abordar la temática	9
3.2. Estructura del reportaje	9
<b>FASE DE POSTPRODUCCIÓN</b>	<b>9</b>
4.1. Detallar la técnica y los elementos de montaje utilizados	9
<b>FASE DE EMISIÓN</b>	<b>10</b>
5.1. Referir una previsión real del espacio de emisión del producto audiovisual	10
5.2. Del público objetivo	10
<b>VALORACIÓN FINAL</b>	<b>11</b>
<b>BIBLIOGRAFÍA</b>	<b>11</b>
<b>EXTENDED SUMMARY</b>	<b>12</b>
<b>Anexo 1: SCRIPT</b>	<b>14</b>



# 1. INTRODUCCIÓN

## 1.1. Justificación

El reportaje *Destellos de luz contra el Dravet* es una pieza audiovisual que versa acerca del síndrome de Dravet, una enfermedad rara que debuta en los primeros meses de vida en el infante afectado. Se calcula que dicha enfermedad se da en 1 de cada 20.000 nacimientos, por lo que es una irregularidad de la que no se tiene mucha información. La principal consecuencia que el desorden tiene en el afectado es el sufrimiento de convulsiones febriles, muy similares a lo que sería un ataque de epilepsia y que puede dejar grandes secuelas en los niños. Además, cabe destacar que la enfermedad tiene un índice de mortalidad que se sitúa en una probabilidad del 15%.

Esta enfermedad no tiene cura, y respecto a esto, diferentes puntos de investigación están trabajando por conseguir avanzar en la búsqueda de una cura o tratamiento. Uno de los focos más importantes es el Centro Investigación Príncipe Felipe, que se encuentra en la ciudad de Valencia. Este centro se encuentra, actualmente, trabajando con un tipo de mosca muy concreto denominado *Drosophila Melanogaster*, un organismo cuyo sistema nervioso es muy parecido al de los bebés. Es por esto que el Dr. Ibo Galindo y su equipo, a través de métodos que simulan o provocan convulsiones a estos animales, buscan encontrar una forma para cesar estos ataques y, así, poder extrapolarlo a los pacientes.

Otro de los puntos de investigación importantes dentro del panorama científico del Dravet se encuentra en el Hospital de la Vall D'Hebrón de Barcelona. Allí el doctor Víctor Puntés, junto a su personal especializado, aborda la investigación desde la disciplina de la nanotecnología y usando un material muy concreto, el óxido de cerio con el que el investigador pretende intentar actuar en el cerebro del paciente haciendo cesar las tan temidas convulsiones.



El reportaje intenta mostrar cómo son las mecánicas y rutinas de trabajo de los investigadores así como ser un fiel reflejo de cuáles son las dinámicas de trabajo de los especialistas, enseñando cómo se trabaja con las moscas y el óxido de cerio. Además, el documento es necesario para dar visibilidad a una de las investigaciones que más avances están consiguiendo desde su comienzo a mediados de 2017.

## 1.2. Objetivos

Los **objetivos** marcados para la realización del reportaje son:

- Mostrar una importante innovación científica ocurrida en la ciudad de València.
- Adentrarse en las rutinas de trabajo de los investigadores.
- Explicar cómo se afronta la investigación de una enfermedad catalogada como rara.
- Reflejar el contexto de la investigación científica.
- Mostrar cómo afecta una enfermedad de este tipo en el ámbito familiar.
- Visibilizar el síndrome de Dravet.

## 1.3. Estructura

La estructura del dossier se conforma a la vez del reportaje, separando tres apartados dentro de la realización:

**Fase de preproducción:** En esta fase, se hacen los primeros contactos con las fuentes así como las primeras gestiones realizadas para la consecución del proyecto. Además, en este punto, también se encuentra la preparación del trabajo y el alquiler de los materiales para grabar. También se delimitan aquí los roles de cada miembro del equipo.



**Fase de producción:** Aquí se elige el enfoque del reportaje, así como la estructura del mismo y la grabación de las entrevistas de las fuentes seleccionadas previamente en la fase de contacto.

**Fase de postproducción:** Con los desplazamientos para el rodaje realizados y con la compilación de todo el material recogido, se procede a la fase de montaje en la que se decide cuáles son los elementos tanto estéticos como narrativos más interesantes para la finalización del reportaje.

## **2. FASE DE PREPRODUCCIÓN**

### **2.1. Plan de rodaje, gestiones previas y previsión de movimientos**

Para realizar este reportaje, nos pusimos en contacto con el Dr. Luis Miguel Aras, director ejecutivo de Apoyo Dravet, la fundación que está en contacto con los centros de investigación que salen en el reportaje y con los que se trabaja codo con codo por el mismo fin: encontrar una cura para el síndrome de Dravet. Con el contacto hecho, los investigadores nos ofrecieron grabar debido a que la fundación visitaría el Centro de Investigación Príncipe Felipe para una reunión de trabajo. Tras las gestiones y permisos necesarios que se nos concedieron, nos desplazamos el día 23 de abril para grabar. La grabación duró 4 horas.

Con el Centro de Investigación Príncipe Felipe ya cubierto, se nos propuso hacer una visita al centro de investigación ubicado en el Hospital Vall d'Hebron de Barcelona. Además, conseguimos contactar con Raquel Omedes, una madre cuya hija padece la enfermedad, para tener cubiertos dos frentes: el humano y el científico. Raquel residía en Sant Feliu de Llobregat, un pueblo muy cercano a la ciudad de Barcelona, por lo que decidimos grabar a las dos personas el mismo día y así aprovechar el viaje del 31 de mayo.



## 2.2. Tipo de fuentes consultadas

Las fuentes personales que aparecen en el reportaje son:

**Dr. Máximo Ibo Galindo:** Es el responsable de la investigación que el Centro Príncipe Felipe realiza sobre el síndrome de Dravet en València. Es la persona idónea para explicarnos cómo se trabaja dentro de un laboratorio de estas características. Además, es el encargado de una de las líneas más innovadoras dentro de la lucha contra el Dravet: la experimentación con la *Drosophila Melanogaster*, un tipo de mosca cuyo sistema nervioso es parecido al de las personas de corta edad.

**Andrea Tapia:** Es una de las investigadoras del equipo de trabajo del doctor Galindo. Fue seleccionada para que hablara de la investigación de una manera quizás más alejada de tecnicismos, dando el punto de vista de aquellos que están a las órdenes del Dr. Además, también se le eligió porque era tanto el material que se debía explicar de la labor del Centro de investigación Príncipe Felipe, que el incluir una cara nueva dotaba de dinamismo a esa parte del reportaje.

**Dr. Víctor Puntés:** Responsable de la investigación del síndrome de Dravet en el Hospital Vall d'Hebron. Es un profesional especializado en nanotecnología, un ámbito muy importante para la investigación de la patología. Además, es padre de una niña que padece síndrome de Dravet, por lo que también aporta un punto personal.

**Lena Montana:** Forma parte del equipo del Dr. Puntés. Investigadora en el Hospital de la Vall d'Hebrón.

**Raquel Omedes:** Madre de Daniela, una niña afectada por el síndrome de Dravet. Su testimonio es crucial para ofrecer un punto de vista cercano y personal sobre la enfermedad.

Cabe mencionar que tanto la Fundación Dravet, Apoyo Dravet como el CIPF nos facilitaron todos los documentos relativos a la enfermedad y la investigación para poder consultarlos y así formarnos para la correcta creación de la pieza audiovisual.





### 2.3. Presupuesto del reportaje

Material técnico utilizado	Gasto
Audio- Auricular	Préstamo de la UJI: 0 €
Audio- micro cañón, pértiga y cable	Préstamo de la UJI: 0 €
Pértiga audio	Préstamo de la UJI: 0 €
Cámara vídeo Sony-NX100	Préstamo de la UJI: 0 €
Cable cámara vídeo Sony-NX100	Préstamo de la UJI: 0 €
Batería vídeo Sony-NX100 + alimentador-cargador Sony-NX100	Préstamo de la UJI: 0 €
Trípode vídeo	Préstamo de la UJI: 0 €
Foco LED 1000 + cable eléctrico	Préstamo de la UJI: 0 €
Tarjeta de memoria SanDisk (64GB)	26'99 €

**Total: 26'99€**

Otros (transporte, comidas, tiempo...)	Gasto
Transporte para llegar al CIPF (Valencia)	10 €
Transporte para llegar al Hospital de la Vall d'Hebron (Barcelona), incluido el peaje	50 € peaje ida y vuelta + 500 km (50€ gasolina) = 100€
Diseño mariposa	Propio: 0 €
Comidas	56 €
Tiempo (valoración estimada por los X días de trabajo)	SMI: 900€ mes /30 días - 30€/día x 2 días - 60€ x 2 personas = 120€

**Total: 286€**



### **3. FASE DE PRODUCCIÓN**

#### **3.1. Justificar el enfoque seleccionado para abordar la temática**

En un principio, la intención del reportaje era entrelazar los testimonios de la Fundación, la madre de la niña afectada y los científicos encargados de la investigación. Sin embargo, la duración del reportaje obligó a elegir y sacrificar ciertos temas, por lo que se decidió apostar por los testimonios de la investigación junto a los de la madre prescindiendo así de contar con la parte de la fundación.

El motivo de esta elección se debe a que se decidió apostar por un reportaje lo más científico posible, aunque sin olvidar la parte humana y personal. Se apostó por mostrar íntegramente las mecánicas de trabajo de la investigación tales como el sometimiento a convulsiones provocadas a las moscas y la muestra del funcionamiento del óxido de cerio. El testimonio de la madre se utilizó para que el reportaje adquiriera un grado de dinamismo.

#### **3.2. Estructura del reportaje**

- Duración del reportaje: 14:20 minutos

El reportaje está dividido en dos partes, la primera compuesta por las cabeceras y los créditos, la segunda por el contenido del propio reportaje. Dicho contenido alterna entrevistas (totales), e imágenes recurso con OFF. La estructura es circular, puesto que la pieza concluye con los mismos personajes que se han utilizado para el inicio.

### **4. FASE DE POSTPRODUCCIÓN**

#### **4.1. Detallar la técnica y los elementos de montaje utilizados**

Para poder dotar de dinamismo a un tema denso de carácter científico, se ha optado por alternar los testimonios de la madre de la niña afectada con el de los investigadores, así pues existe un hilo conductor continuo que apela al lado más humano de la investigación y que se va completando con las declaraciones de los científicos.



Con este método, por una parte tenemos la parte más humana y coloquial a la hora de hablar de una enfermedad y, por la otra cara, un lado más científico que no deja de tener una finalidad didáctica para que el público del reportaje pueda llegar a entender cuáles son las claves para entender el síndrome de Dravet.

Por otra parte, se ha seguido una secuencialidad clásica en la elaboración del reportaje, alternando totales con voz en off para explicar datos más puntuales. También se ha elegido mostrar las dinámicas de trabajo explicadas por los investigadores para darle más ritmo a la narración.

## **5. FASE DE EMISIÓN**

### **5.1. Referir una previsión real del espacio de emisión del producto audiovisual**

*Destellos de luz contra el Dravet* es un reportaje pensado para la plataforma online YouTube, por diversos motivos. La posibilidad de poder llegar a muchas personas de una forma gratuita y, sobre todo, la disponibilidad. El hecho de poder consumirlo a cualquier hora y desde cualquier lugar puede facilitar la tarea de viralización y, por ende, será más fácil expandir el conocimiento de la existencia del síndrome. Además, debido a que se trata de un documental de 15 minutos de duración, encaja más en este formato que además se encuentra en auge.

### **5.2. Del público objetivo**

El público objetivo englobaría un rango de edad bastante alto. Hablamos de personas de 18 años de edad hasta 50 aproximadamente. Este público se podría dividir en dos categorías: la principal, público con relación directa con el síndrome y, el segundo, personas con interés en consumir contenido audiovisual de materia científica. Otra característica a resaltar es que no requiere conocimientos científicos previos para su visualización y comprensión puesto que el reportaje se desarrolla en un lenguaje accesible y sencillo.



## 6. VALORACIÓN FINAL

El dinero mueve a las personas, y las personas mueven el mundo. La investigación científica no escapa a esta regla. La financiación de la medicina es clave para el progreso de la sociedad. En palabras de Puntés, “sin recursos no hay (investigación), sin gasolina el coche no avanza”.

Es innegable que la medicina en las últimas décadas ha avanzado a pasos agigantados, pero todavía queda mucho camino por recorrer. Las enfermedades raras todavía necesitan ese impulso financiero debido principalmente a la falta de conocimiento por parte de la sociedad. Todo el mundo conoce el cáncer pero, ¿y el Dravet? Lo mismo se aplica a las más de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial que existen como señala la Organización Mundial de la Salud (OMS).

La realización de este reportaje audiovisual ha supuesto un gran esfuerzo en muchos sentidos, desde su inicio hasta su finalización. La búsqueda de una temática actual con valor periodístico y a la que pudiéramos acceder como estudiantes fue quizás la parte más difícil. No queríamos hacer cualquier cosa, sino que nuestra idea desde el primer momento era adquirir no solo conocimientos técnicos, sino también aprender a nivel personal. Cuando nos encontramos con la existencia de este síndrome y la posibilidad de contactar con los principales investigadores, decidimos casi de forma inmediata que ese iba a ser nuestro reportaje.

## 7. BIBLIOGRAFÍA

Federación Española de Enfermedades Raras (2019). [En línea] Disponible en: <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras> [Consulta 17 abril 2019].



## **EXTENDED SUMMARY**

Dravet syndrome is a rare disease with a genetic origin that develops in people aged between 4 and 12 months, and the incidence of the condition is estimated at 1 in 20,000 births. The most recognisable symptom of this syndrome is epileptic seizures.

Dravet syndrome debuts in the first months of life in the affected infant. It is estimated to happen in 1 out of every 20,000 births, so it is an irregularity for which there is little information. The main consequence that the disorder has on the affected is the suffering of febrile convulsions, very similar to what would be a seizure of epilepsy and that can leave great sequels in children. It should also be emphasised that the disease has a mortality rate of 15%.

Numerous scientists around the world are working to find a treatment that does not exist at the moment. In Valencia (Spain), the *Centro de Investigación Príncipe Felipe* is working to stop this disease. Its innovation compared to other laboratories is flies testing, specifically *Drosophila*. The report aims to delve into the investigation. The report aims to explore the investigation. For this, we count on the collaboration of the scientists in charge, in order to emphasize the scientific work within a context that does not favour it.

The objectives set for the realization of the report are showing an important scientific innovation occurred in the city of Valencia, getting into the work routines of researchers, explaining how to approach the investigation of a disease catalogued as rare, to reflect the context of scientific research and to show how a disease of this type affects the family environment, and lastly to make Dravet syndrome visible.

Flashes of light against Dravet is a report designed for the online platform YouTube, for various reasons. The opportunity to reach many people for free and, above all, the availability to consume it at any time and from any place can facilitate



the task of viralization and, therefore, it will be easier to expand the knowledge of the existence of the syndrome. The target audience would be people from 18 years of age to approximately 50 years. This audience could be divided into two categories: the main one, an audience directly related to the syndrome, and the second one, people with an interest in consuming scientific audiovisual content. Another characteristic to emphasize is that it does not require previous scientific knowledge for its visualization and compression since the report is developed in a comfortable and simple language, for that reason it can be more attractive for those interested in learning something.



## Anexo 1: SCRIPT

<b>Título de la peça</b>	Destellos de luz contra el Dravet
<b>Format de la peça</b>	Reportaje audiovisual/Producto finalizado
<p>Raquel Omedes, madre de una niña afectada por Dravet (00:08-00:23)</p> <p>Máximo Ibo Galindo, responsable de la investigación (00:55-01:30)</p>	<p><b>El síndrome de Dravet es una enfermedad rara de origen genético que se sitúa en personas de entre 4 y 12 meses de vida, y se estima que la incidencia de la enfermedad es de 1 entre 20.000 nacimientos. En el Centro de Investigación Príncipe Felipe de Valencia y otros centros (a nivel nacional e internacional) rabajan por encontrar una cura o tratamiento que, a día de hoy, todavía no existe.</b></p> <p>OFF (de un total): Daniela tiene 5 años, hizo el día 13 de mayo, y la diagnosticaron el 14 de marzo de 2016. Nos dieron los resultados de genética confirmando que tenía el síndrome de Dravet.</p> <p>OFF: El Síndrome de Dravet, también conocido como Epilepsia Mioclónica Severa, es un tipo de epilepsia infantil con crisis generalizadas y focales y del que no se ha encontrado cura. Este síndrome es una enfermedad de origen genético que se engloba dentro de las denominadas enfermedades raras. En el Centro de Investigación Príncipe Felipe de Valencia, un grupo de científicos han centrado todo su trabajo en el estudio de esta enfermedad con el fin de avanzar en la búsqueda de una cura o tratamiento que pueda ayudar a las familias afectadas.</p> <p>Total Ibo Galindo: El síndrome de Dravet está considerado como una enfermedad rara. Es una epilepsia</p>



Máximo Ibo Galindo, responsable de la investigación (01:47-03:18)

infantil que debuta a los pocos meses de edad. La mayor complicación del síndrome de Dravet, es por una parte una enfermedad muy grave porque puede comprometer no solo la función cerebral, sino también la vida del paciente. Además tiene el problema de que es una enfermedad muy heterogénea, cada paciente realmente lo manifiesta de una forma distinta.

OFF: En este laboratorio, es donde los científicos especializados trabajan en una investigación caracterizada por la utilización de las moscas como vía de estudio. Este trabajo se centra en el gen *paralytic melanogaster*, similar al gen *SCN1A* que poseemos las personas, y que se encuentra en este tipo de mosca: la *Drosophila*.

Total Ibo Galindo: *Drosophila melanogaster*, que se conoce normalmente como la mosca de la fruta o del vinagre, es la mosca que está en todas las casas alrededor de los fruteros o en todas las fruterías. Es un organismo modelo clásico en genética. Fue el primer modelo en el que se estudió genética animal, y se vió entre otras cosas que las leyes de Mendel eran válidas para animales igual que para plantas. Durante mucho tiempo se extendió su uso como herramienta para estudiar genética, pero hay un punto de inflexión que es cuando se secuencian los genomas de muchos organismos. El genoma de *Drosophila* se secuenció justo antes que el humano, y cuando se compararon nos dimos cuenta de la similitud que hay a nivel genético, de forma que muchos genes humanos están representados en la mosca, y no solo eso, sino que muchos de las mutaciones en estos genes son causantes de una patología y en este caso podemos





<p>Raquel Omedes, madre de una niña afectada por Dravet (03:18-03:47)</p>	<p>utilizar la mosca para intentar, en primer lugar, entender la enfermedad, y en segundo lugar buscar herramientas clínicas como pueden ser biomarcadores o pueden ser tratamientos.</p> <p>Total Raquel Omedes: Daniela tenía muchas crisis, no nos decían por qué, qué era lo que tenía. Eran crisis febriles, crisis febriles, pero eran demasiadas crisis febriles. Entonces yo me puse a investigar e Internet y di con el síndrome de Dravet. Lo comenté a los médicos si podía ser, en un principio me decían que no parecía que encajara, pero decidieron hacerle las pruebas genéticas y 8 meses después nos dieron los resultados que tenía síndrome de Dravet.</p> <p>OFF: En España, si miramos los datos, el número de diagnósticos de síndrome de Dravet ronda los 200 pacientes.</p>
<p>Andrea Tapia, investigadora (03:55-04:24)</p>	<p>Total Andrea Tapia: Trabajar con <i>Drosophila</i> es un modelo muy sencillo. Cuando queremos alguna mosca en concreto de alguna enfermedad o lo que sea, hay una serie de <i>stocks</i>, por así decirlo, como repositorios a nivel europeo o en Estados Unidos, de donde las pedimos, las compramos. Lo bueno que tiene es que como no hay tanta gente que trabaja en <i>Drosophila</i> la gente es muy solidaria, se hace mucha piña. entonces se pide directamente a los investigadores y ellos te lo mandan a casa sin ningún problema</p>
<p>Máximo Ibo Galindo, responsable de la investigación (04:24-04:58)</p>	<p>Total Ibo Galindo: Cada par de tubos es una cepa, hay un tubo nuevo y un tubo viejo, y tenemos unas doscientas cepas distintas. Muchos de ellos son transgénicos, otros</p>



<p>Andrea Tapia, investigadora (05:07-05:37)</p> <p>Raquel Omedes, madre de una niña afectada por Dravet, (05:38-06:15)</p> <p>Máximo Ibo Galindo, responsable de la investigación(06:15-06:35)</p>	<p>son mutantes. Generalmente lo que hacemos es, como son animales de sangre fría, los mantenemos a 17 grados, y luego los experimentos, para que vayan más rápido, los hacemos a 25. Estos son los experimentos en marcha.</p> <p>OFF: La edad de aparición de la enfermedad se sitúa entre los 4 y 12 meses, caracterizándose por convulsiones clónicas, tónico-clónicas o unilaterales.</p> <p>Total Andrea Tapia: Bueno para los ensayos de crisis lo que se hace es que se ponen las moscas en tubos vacíos sin comida, se les da un golpe y se les somete a un estímulo de choque, en este caso, mecánico durante diez segundos ininterrumpidamente.</p> <p>Total Raquel Omedes: A ella se le desencadena, sobre todo, por la fiebre. Convulsiones febriles atípicas por el tiempo que duran, ella ha podido estar por ejemplo una hora convulsionando. Esto fue en septiembre, el último estatus que tuvo, fue una hora larga convulsionando y quince horas en coma. Y bueno, cuando dura más de cinco minutos lo que hacemos es suministrar la medicación de rescate, si no cede, administrarle otra, llamar a la ambulancia y salir corriendo.</p> <p>Total Ibo Galindo: Incubadores para cultivar las células para trabajar con ellas y manipularlas., para cambiarles el medio. El cultivo celular es muy sensible a contaminaciones, sobre todo por bacterias. Por eso hay que trabajar siempre con una campana de flujo laminar.</p> <p>OFF: A la hora de trabajar con moscas, es necesario anestesarlas para que así no salgan volando. A través de un sistema distribuidor de dióxido de carbono se duermen</p>
---	--



Máximo Ibo Galindo, responsable de la investigación (07:54-07:58)

y colocan en la placa difusora donde se someten al dióxido ininterrumpidamente de forma que permanecen dormidas hasta su extracción.

Total Ibo Galindo: Hay una falsa concepción de la investigación científica, mucha gente pregunta cuál es ese momento “eureka”, o cuál es el momento que supuso... Generalmente la investigación no está hecha de momentos de éxito. Está hecha construyendo muy poco a poco un resultado sobre otro, es muy raro tener un día de esos que ves algo que de repente le da la vuelta a todo. Seguimos trabajando, vamos haciendo avances. Y casi cada día puedes hacer o un pequeño paso o encontrarte un nuevo problema que tendrás que solucionar. En este caso, el gen SCN1A es un gen muy difícil porque es muy grande y muy repetitivo, y eso hace que sea difícil. Nos estamos encontrando algunos problemas, pero por cada problema casi seguro creo que encontraremos una solución.

OFF: Dentro de las aproximaciones terapéuticas con las que se trabaja desde este centro valenciano, están en contacto con otras universidades. Es el caso de la Universidad de la Plata en Argentina, o la Universitat de Barcelona en ámbito nacional. Es en el Hospital de la Vall d’Hebrón donde Víctor Puntés centra todo su trabajo en la investigación del Dravet, concretamente en nanotecnología y dióxido de Cerio.

Víctor Puntés, responsable de la investigación, (08:24-09:44)

Total Víctor Puntés: La epilepsia y Dravet es una enfermedad donde el cerebro se hiperconecta, hay demasiada electricidad y se vuelve conductor, todas las neuronas se excitan. Lo que estamos intentando es frenar



<p>Lena Montana, investigadora del Hospital Vall d'Hebrón (10:00-10:23)</p> <p>Víctor Puntés, responsable de la investigación, (10:23-11:10)</p>	<p>esa hiperexcitación. Una parte de esta se debe a una respuesta del sistema inmune defensivo no siempre necesaria. Cuando hay un poco de neuroinflamación se declaran las crisis epilépticas que provocan muerte neuronal, que provoca neuroinflamación, que provoca crisis epilépticas, que provoca muerte neuronal, que provoca neuroinflamación. Hay que romper ese círculo vicioso, y nosotros tenemos compuestos que a priori rompen ese círculo vicioso de manera espectacular en estudios in vitro en modelos animales invertebrados, insectos, en pececitos, en gusanos, en ratones y en ratas. Las partículas de las que hablamos, óxido de Cerio, no tan solo son benignas, sino que tienen la capacidad de en caso de inflamación espontánea, como todas las enfermedades autoinmunes, baja la inflamación a niveles de tejido sano. Y eso es lo que estamos ahora estudiando.</p> <p>OFF: El equipo del Dr. Víctor Puntés está trabajando, ahora mismo, en un tratamiento que ayude al paciente a sobrellevar las convulsiones. Esto significaría un gran paso en la investigación no solo a nivel nacional, sino respecto al mundo.</p> <p>Total Lena Montana: Es el óxido de Cerio, que tiene este color amarillo característico. Estas nanopartículas tienen unos tres nanómetros de diámetro, y lo que hacemos una vez sintetizado es mirar la estructura electrónica vía la absorbancia, que se hace por el V visible.</p> <p>Total Víctor Puntés: Estamos intentando vehicular el óxido de Cerio al cerebro, difícil puesto que es un lugar muy privilegiado y muy aislado el cerebro y de muy</p>
--	--



Víctor Puntés, responsable de la investigación, (11:32-12:12)

difícil acceso. Una pesadilla para los farmacólogos. Llegar al cerebro y también hacer una terapia combinada.

El óxido de Cerio sería el responsable de bajar la inflamación, y durante la inflamación no puedes reparar el tejido, no puedes curar. Porque cuando está inflamado todo el tejido es agresivo y poco reparador. La intención es con el óxido de Cerio bajar la inflamación, evitar epilepsias debido a inflamación, evitar toxicidad debido a crisis epilépticas, al mismo tiempo que vehicular otros fármacos para hacer una terapia combinada.

OFF: Sin embargo, no todo es tan fácil en el ámbito de la ciencia. Los investigadores están acostumbrados a no conseguir las hipótesis que se plantean, y la clave para poder llegar a una solución o tratamiento es la constancia y la fe ciega en el trabajo. A diferencia de lo que suele ser la creencia popular, no hay un momento de luz en el que todo acaba.

Total Víctor Puntés: Las dinámicas de trabajo es fracasar, fracasar y fracasar. Hasta que algún día funciona algo, equivocarse y equivocarse y tener que volverlo a repetir. Hay hipótesis, intención primero, después hipótesis, después fracaso. Corrige la hipótesis, vuelves a fracasar pero un poquito menos, y al cabo de años de estar dándole vueltas a la rueda vas destilando conocimiento y capacidades.

OFF: Una de las grandes desventajas a la hora de enfrentarse a una enfermedad rara como es el Dravet es que no hay muchos profesionales que se dediquen a la investigación. De hecho, en estos casos los científicos



Víctor Puntés, responsable de la investigación, (12:30-12:53)

suelen tener lazos personales que son los que los han llevado a volcar sus esfuerzos en encontrar una cura.

Total Víctor Puntés: La experiencia como padre de una niña que tiene Dravet... bueno. Al principio no es fácil, después te consideras afortunado porque la epilepsia no es dolorosa y no sufre. No progresa como debería, pero es feliz y siempre que puedas ocuparte de ella será feliz.

OFF: La pautas de la investigación están claras, pero el trabajo no cae del cielo, y la partida de ciencia en nuestro país, en muchos casos no recibe la inversión necesaria. El dinero mueve a las personas, y las personas mueven el mundo, la investigación científica no escapa a esta regla. Las enfermedades raras todavía necesitan ese impulso financiero no solo el Dravet sino también las 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial.

Víctor Puntés, responsable de la investigación, (13:18-14:50)

Total Víctor Puntés: Recursos porque vemos que donde ponen más recursos avanzan más rápido directamente. Nosotros avanzaríamos más rápido con más recursos. No infinitamente más recursos. El mundo académico no está reclamando cantidades de dinero, no queremos hacer unas autopistas radiales, no queremos hacer presas ni corredores del Mediterráneo ni nada de eso. No queremos hacer una nueva estación de Ave faraónica en un pueblo pequeño. No es un problema de dinero es un problema de voluntad, y de gestión. Y evidentemente sin recursos no hay, sin gasolina el coche no avanza.



	<p>OFF: Las familias e investigadores no se rinden no pierden la esperanza para conseguir un futuro mejor para niños como Daniela.</p>
--	--

Para la visualización del reportaje se debe acceder a través de este enlace:

<https://drive.google.com/file/d/1lybOhkp5ilq5iltWU9ewAQnovTuTgIFg/view?usp=sharing>