

Resumen

El síndrome de Dravet (SD) es una enfermedad rara infantil que consiste en un tipo de epilepsia caracterizada por una variedad de crisis resistentes a fármacos frecuentemente inducidas por fiebre, presentándose en niños, y que generalmente deriva en discapacidad motora y cognitiva. A nivel molecular esta enfermedad es debida a mutaciones dominantes en el gen *SCN1A* humano que codifica un canal de sodio activado por voltaje esencial para la excitabilidad neuronal. Existe mucha variabilidad sintomatológica entre pacientes con la misma mutación genética.

Con el objetivo de entender esta variabilidad se pretende generar modelos de medicina de precisión en *Drosophila melanogaster* esciniendo el gen para, homologo al SCN1A y reinsertado el gen humano con la mutación clínica de cada paciente. Posteriormente se pretende caracterizar estos modelos y sus mutaciones y finalmente encontrar un tratamiento apropiado para cada paciente.

Otra de las líneas de investigación de este proyecto se centra en la búsqueda de genes modificadores que también puedan contribuir a explicar esta variabilidad entre pacientes.