المجتمع العالمي لدعم الصرع KCNA2

نوع نادر من أنواع الصرع

www.kcna2epilepsy.org

اجتماعات على برنامج زوم بشأن KCNA2 حول العالم

تم اكتشاف الطفرة الوراثية في الجينات لمرض KCNA2 في عام 2012 وأدرجت في الاختبار الجيني في عام 2015

يوم التوعية العالمي "الجري الممتع لمسافة 5 كيلو مترات"

دعم مرض KCNA2 من أنواع الصرع

إن شفافية وثقة المتبرعين أمران مهمان للغاية بالنسبة لنا. عندما تتبرع لمؤسسة KCNA2 Epilepsy Inc، يمكنك التأكد من أن هديتك تخضع لإشراف دقيق من مجلس إدارة مؤسسة KCNA2.

لا يتقاضى مجلس إدارة مؤسسة KCNA2 Epilepsy Inc أو لجنتها الاستشارية العلمية أجورًا نظير وقتهم أو خدمتهم. وتُنفق أكثر من 95٪ من جميع الأموال المتبرع بها على زيادة الوعي، وتعزيز البحث، وإيجاد خيارات العلاج المناسبة للأفراد الذين تم تشخيص إصابتهم بنوع الصرع KCNA2.

KCNA2 501 هو c3

هي منظمة غير ربحية KCNA2 Epilepsy Inc جميع التبرعات معفاة من الضرائب في حدود ما 501c3. يسمح به القانون.
(رقم الكيان 4580404)

انضم إلى عائلة KCNA2

إذا تم تشخيصك أنت أو طفلك بـ KCNA2، فانضم إلى مجموعتنا على الفيسبوك.

يمكن لأي شخص الانضمام إلى مجموعة KCNA2 العامة على الفيسبوك.

انضم إلى مجموعة دعم KCNA التي أُنشئت لربط جميع مجموعات الجينات KCNA.

اللجنة الاستشارية العلمية لـ KCNA2

مشورتنا العلمية ذائعة الصيت عالميًا

اللجنة هي مجموعة متنوعة من علماء الوراثة وأطباء الأعصاب من ألمانيا والدنمارك والولايات المتحدة مكرسة للبحث في مرض الصرع النادر. وقد تعاونوا في عام 2021 مع مجتمعنا KCNA2 العالمي لإجراء أول دراسة عن التاريخ الطبيعي لـ KCNA2.

مهمتنا

هي زيادة التثقيف حول KCNA2 بحيث تصبح الأبحاث التي تركز على المريض والعلاجات الفعالة التي تؤدي إلى العلاج متاحة في جميع أنحاء العالم.

www.kcna2epilepsy.org

شارك وادعمنا

نحتاج إلى دعم المجتمعات حول العالم. هناك عدة فرص للمشاركة:

- استضافة أو حضور حملة لجمع التبرعات
- انضم إلى KCNA2 السنوي الجري الممتع
- انضم إلى مجموعاتنا على وسائل التواصل الاجتماعي
- اشترك في النشرة الإخبارية لـ KCNA2
- تبرع لـ KCNA2 على موقعنا الإلكتروني
- راسلنا على: kcna2epilepsy@gmail.com

ما نفعله

منذ إنشاء مجموعتنا الأم على الفيسبوك في عام 2017، انضمت أكثر من 65 عائلة من 17 دولة إلى عائلة KCNA2.

على الرغم من عدم وجود علاج لمرض KCNA2 حاليًا، إلا أن هناك حاجة إلى تدخلات بحثية وعلاجية فعالة له. سنعمل معًا على زيادة الوعي بهذا الشكل النادر من الصرع حتى نجد علاجًا له.

دعم مرض KCNA2 من أنواع الصرع

اعتلال الدماغ الصرعي KCNA2 هو اضطراب نوبات ناتج عن اختلاف جيني في قناة البوتاسيوم KCNA2 الموجودة في الدماغ. يعتبر التباين الجيني KCNA2 صرعًا نادرًا.

يؤدي التباين في جين KCNA2 إلى أن تعمل قناة البوتاسيوم بشكل غير صحيح. بناءً على التباين، قد تكون قناة KCNA2 شديدة الإثارة (نشط الوظيفة)، أو صامتة كهربائيًا (فقدان الوظيفة)، أو مزيج من الإثارة (النشاط) والصمت (فقدان) الوظيفة.

من بين الخصائص السريرية لـ KCNA2 ما يلي:

- النوبات التي غالبًا ما يصعب السيطرة عليها
- تأخرات النمو العالمية
- وجود تحديات في المعرفة والتعلم
- صعوبات الكلام مثل عسر الكلام
- صعوبات حركية وصعوبات التوازن مثل الرنح
- صعوبة التتبع بالعينين
- صعوبات النوم
- فرط التوتر العضلي/ نقص التوتر العضلي