

Soutien aux épileptiques avec mutation KCNA2

Nous attachons une grande importance à la transparence et la confiance des donateurs. Lorsque vous faites un don à KCNA2 Epilepsy, Inc., soyez assuré que votre don est soigneusement géré par le conseil d'administration de KCNA2.

KCNA2 Epilepsy, Inc. ne rémunère pas son conseil d'administration ni son comité consultatif scientifique pour leur temps ou leur service. Plus de 95 % de l'ensemble des dons versés servent à accroître la sensibilisation, à promouvoir la recherche et à trouver des options de traitement appropriées pour les personnes diagnostiquées de la mutation du gène KCNA2.

KCNA2 est une organisation 501c3

KCNA2 Epilepsy Inc. est une organisation à but non lucratif dotée du statut 501c3. Tous les dons sont déductibles d'impôt dans les limites de la loi. (Numéro d'entité 4580404)

Rejoignez notre communauté KCNA2



Si vous ou votre enfant avez reçu un diagnostic de mutation du gène KCNA2, rejoignez notre groupe privé sur Facebook.



Tout le monde peut rejoindre notre groupe public KCNA2 sur Facebook.

KCNA* GENE SUPPORT GROUP

*For families caring for loved ones with KCNA group genetic conditions eg. KCNA1, KCNA2 & KCNA3

Rejoignez notre groupe de soutien KCNA créé pour connecter tous les groupes relatifs au gène KCNA.

Réunions Zoom KCNA2 dans le monde entier



Mutation du gène KCNA2 découverte en 2012 incluse dans les tests génétiques en 2015



Course conviviale de 5 km à l'occasion de la journée mondiale de sensibilisation



Communauté mondiale de soutien aux patients atteints d'épilepsie KCNA2



UNE FORME RARE D'ÉPILEPSIE

www.kcna2epilepsy.org

Qu'est-ce que l'épilepsie liée à la mutation du gène KCNA2 ?

L'encéphalopathie épileptique KCNA2 est un trouble épileptique causé par une variation génétique du canal potassique KCNA2 situé dans le cerveau. Une variation du gène KCNA2 est considérée comme une forme d'épilepsie rare.

L'altération du gène KCNA2 entraîne un mauvais fonctionnement du canal potassique. Selon la variation, le canal KCNA2 peut être hyperexcitable (gain de fonction), rendu silencieux de façon électrique (perte de fonction) ou sa fonction peut être à la fois excitable (gain) et silencieuse (perte).

Les caractéristiques cliniques du KCNA2 peuvent inclure :

- Des crises qui sont souvent difficiles à contrôler
- Des retards globaux de développement
- Des troubles cognitifs et des difficultés d'apprentissage
- Des difficultés d'élocution telles que la dysarthrie
- Des troubles de la marche ou de l'équilibre tels que l'ataxie
- Des difficultés à suivre des yeux quelqu'un ou quelque chose
- Des troubles du sommeil
- De l'hypertonie/hypotonie

Notre mission est de promouvoir l'éducation sur le gène KCNA2 afin que la recherche axée sur les patients et les traitements efficaces menant à la guérison deviennent disponibles dans le monde entier.

www.kcna2epilepsy.org



Ce que nous faisons

Depuis la création de notre groupe Facebook de soutien aux parents en 2017, plus de 65 familles de 17 pays ont rejoint notre communauté KCNA2.

Bien qu'il n'y ait actuellement aucun traitement curatif, il est nécessaire de mener des recherches et de développer des interventions thérapeutiques efficaces dans la mutation du gène KCNA2. En travaillant ensemble, nous pourrions sensibiliser le public à cette forme rare d'épilepsie jusqu'à ce que nous trouvions un remède.

Comité consultatif scientifique KCNA2

Our world-renowned Scientific Advisory Committee is a diverse group of geneticists and neurologists from Germany, Denmark and the United States dedicated to researching rare epilepsies. In 2021, they collaborated with our KCNA2 global community to conduct the first ever KCNA2 Natural History Study.

Participez et soutenez-nous

Nous avons besoin du soutien des communautés du monde entier. Il existe de nombreuses possibilités de participer :

- Organisez ou participez à une collecte de fonds
- Participez à notre course conviviale KCNA2 qui a lieu chaque année
- Rejoignez nos groupes de réseaux sociaux
- Inscrivez-vous à notre bulletin d'information KCNA2
- Faites un don pour soutenir notre travail sur le gène KCNA2 sur notre site Web
- Contactez-nous par e-mail à l'adresse : kcna2epilepsy@gmail.com