

Unterstützung für KCNA2 Epilepsy

Transparenz und das Vertrauen der Spendenden sind sehr wichtig für uns. Wenn Sie KCNA2 Epilepsy, Inc. eine Spende zukommen lassen, können Sie sicher sein, dass diese durch den KCNA2-Vorstand mit großer Sorgfalt behandelt wird.

Die Mitglieder des Vorstands und unserer wissenschaftlicher Beirat erhalten für ihren zeitlichen Aufwand und ihre Dienstleistungen von KCNA2 Epilepsy, Inc. keinerlei Kompensationsleistungen. Mehr als 95 % aller Spendenbeträge fließen direkt in Aktivitäten, um das Bewusstsein für Menschen mit einer KCNA2-Diagnose zu stärken, die Forschungsarbeit für diese Erkrankung voranzutreiben und geeignete Behandlungsmöglichkeiten zu finden.

KCNA2 ist eine 501c3-Organisation

KCNA2 Epilepsy Inc. ist eine gemeinnützige Organisation des Typs 501c3. Sämtliche Spenden sind im zulässigen gesetzlichen Umfang steuerlich abzugsfähig. (Entitätsnummer 4580404)

Werden Sie Teil der KCNA2-Familie



Wenn bei Ihnen oder einem Ihrer Kinder eine KCNA2-Diagnose gestellt wurde, laden wir Sie ein, sich unserer privaten Facebook-Gruppe anzuschließen.



Unsere öffentliche KCNA2-Gruppe auf Facebook ist offen für alle Interessierten.

KCNA* GENE SUPPORT GROUP

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

Werden Sie Teil unserer KCNA-Support-Gruppe, die aufgebaut wurde, um alle KCNA-Gengruppen miteinander zu vernetzen.

Weltweite KCNA2-Zoom-Meetings



KCNA2-Genmutation im Jahr 2012 entdeckt Seit 2015 in Gentests eingeschlossen



5-km-Volkslauf anlässlich des weltweiten Tags zur Sensibilisierung



Kommen Sie zu unseren Benefizveranstaltungen

Weltweite Support-Community für Menschen mit einer KCNA2-Epilepsiediagnose



EINE SELTENE FORM DER EPILEPSIE

www.kcna2epilepsy.org

KCNA2-Epilepsie kurz erklärt?

Die epileptische Enzephalopathie des Typs KCNA2 ist ein Anfallsleiden, das durch eine Genmutation des KCNA2-Kaliumkanals im Gehirn verursacht wird. Eine KCNA2-Genmutation wird als seltene Form der Epilepsie betrachtet.

Die Mutation des KCNA2-Gens bewirkt eine Fehlfunktion des Kaliumkanals. Abhängig von der Mutation verhält sich der KCNA2-Kanal hyperexzitabel (Funktionszunahme), elektrisch vermindert (Funktionsverlust) oder weist eine Kombination aus Erregbarkeit (Funktionszunahme) und Minderung (Funktionsverlust) auf.

Zu den klinischen Merkmalen von KCNA2 gehören u. a.:

- Anfälle, die häufig schwierig zu steuern bzw. zu kontrollieren sind
- Multiple Entwicklungsverzögerungen
- Kognitive und Lernschwierigkeiten
- Sprachschwierigkeiten, z. B. Dysathrie
- Motorische und Gleichgewichtsstörungen, z. B. Ataxie
- Schwierigkeiten bei der Fokussierung mit den Augen
- Schlafstörungen
- Hypertonie/Hypotonie

Mit unserer Mission verfolgen wir das Ziel, die Aus- und Weiterbildung in Bezug auf KCNA2 zu fördern, damit patientenfokussierte Forschung und wirksame, auf Heilung ausgerichtete Behandlungsmöglichkeiten weltweit zugänglich sind.

www.kcna2epilepsy.org



Unsere Aktivitäten

Seitdem unsere Elterngruppe im Jahr 2017 auf Facebook ins Leben gerufen wurde, haben sich bereits 65 Familien aus 17 Ländern unserer KCNA2-Familie angeschlossen.

Obwohl es derzeit keine Heilung für diese Krankheit gibt, müssen Forschung und Entwicklung wirksamer Behandlungsmöglichkeiten für KCNA2 gefördert werden. Gemeinsam werden wir das Bewusstsein für diese seltene Form der Epilepsie so lange erhöhen, bis eine Heilungsmöglichkeit gefunden wurde.

Wissenschaftlicher KCNA2-Beirat

Unser hoch angesehener wissenschaftlicher Beirat ist eine heterogene Gruppe aus Genforschenden und Neurologen, die in Deutschland, Dänemark und in den USA ansässig sind und sich der Forschung seltener Formen von Epilepsie verschrieben haben. Im Jahr 2021 arbeiteten sie mit unserer weltweiten KCNA2-Community zusammen, um die erste KCNA2-Verlaufsstudie durchzuführen.

Engagieren Sie sich und unterstützen Sie uns

Wir sind auf die Unterstützung der Community weltweit angewiesen. Es gibt viele Möglichkeiten, sich zu engagieren:

- Richten Sie Benefizveranstaltungen ausrichten, und/oder nehmen Sie daran teil
- Nehmen Sie am jährlichen KCNA2-Volkslauf teil
- Werden Sie Mitglied bei einer unserer Gruppen in den sozialen Medien
- Abonnieren Sie den KCNA2-Newsletter
- Spenden Sie über unsere Website an KCNA2
- Schreiben Sie uns eine E-Mail an: kcna2epilepsy@gmail.com