Στηρίξτε την KCNA2 Epilepsy

Η διαφάνεια και η εμπιστοσύνη των δωρητών έχουν πολύ μεγάλη σημασία για εμάς. Όταν κάνετε μια δωρεά στην KCNA2 Epilepsy, Inc., μπορείτε να είστε σίγουροι ότι το Διοικητικό Συμβούλιο της KCNA2 θα επιμεληθεί προσεκτικά την προσφορά σας.

Η KCNA2 Epilepsy, Inc. δεν αμείβει το Διοικητικό Συμβούλιο και την Επιστημονική Συμβουλευτική Επιτροπή της για τον χρόνο ή τις υπηρεσίες τους. Πάνω από το 95% όλων των πόρων που δωρίζονται χρησιμοποιείται για την ενίσχυση της ευαισθητοποίησης, την προώθηση της έρευνας και την εξεύρεση κατάλληλων θεραπευτικών επιλογών για ανθρώπους που έχουν διαγνωστεί με τη μετάλλαξη γονιδίου KCNA2.

Η KCNA2 είναι ΜΚΟ 501c3

Η KCNA2 Epilepsy Inc. είναι μη κερδοσκοπική οργάνωση σύμφωνα με το άρθρο 501c3 του Κώδικα Εγχώριων Εσόδων των ΗΠΑ. Όλες οι δωρεές εκπίπτουν της φορολογίας στον βαθμό που επιτρέπεται από τον νόμο.
(Αριθμός οντότητας 4580404)

Γίνετε μέλος της οικογένειας KCNA2

KCNA2 EPILEPSY Private Group
A place for KCNA2 families to connect & belong

Εάν εσείς ή το παιδί σας έχετε διαγνωστεί με τη μετάλλαξη γονιδίου KCNA2, γίνετε μέλος της ιδιωτικής μας ομάδας στο Facebook.

Οποιοσδήποτε μπορεί να γίνει μέλος της δημόσιας ομάδας μας KCNA2 στο Facebook.

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

Γίνετε μέλος της ομάδας υποστήριξης KCNA, η οποία δημιουργήθηκε για όλες τις ομάδες μεταλλάξεων γονιδίων KCNA.

Συναντήσεις KCNA2 μέσω Zoom ανά τον κόσμο

Η μετάλλαξη γονιδίου KCNA2 ανακαλύφθηκε το 2012
Συμπεριλήφθηκε στον γενετικό έλεγχο το 2015

Παγκόσμια Ημέρα Ευαισθητοποίησης Αγώνας δρόμου 5 χλμ

Παγκόσμια κοινότητα υποστήριξης KCNA2 Epilepsy

ΜΙΑ ΣΠΑΝΙΑ ΜΟΡΦΗ ΕΠΙΛΗΨΙΑΣ

www.kcna2epilepsy.org

Τι είναι η επιληψία λόγω μετάλλαξης γονιδίου KCNA2;

Η επιληπτική εγκεφαλοπάθεια λόγω μετάλλαξης γονιδίου KCNA2 είναι μια διαταραχή επιληπτικών κρίσεων που προκαλείται από μια παραλλαγή γονιδίου στο κανάλι καλίου KCNA2 που βρίσκεται στον εγκέφαλο. Μια παραλλαγή γονιδίου KCNA2 θεωρείται σπάνια επιληψία.

Η παραλλαγή του γονιδίου KCNA2 έχει ως αποτέλεσμα να μην λειτουργεί σωστά το κανάλι καλίου. Ανάλογα με την παραλλαγή, το κανάλι KCNA2 μπορεί να είναι υπερδιεγέρσιμο (κέρδος λειτουργίας), ηλεκτρικά σιγασμένο (απώλεια λειτουργίας) ή να έχει έναν συνδυασμό διεγερσιμότητας (κέρδος) και σίγασης (απώλεια) λειτουργίας.

Τα κλινικά χαρακτηριστικά της μετάλλαξης γονιδίου KCNA2 μπορούν να περιλαμβάνουν:

- Επιληπτικές κρίσεις οι οποίες είναι συχνά δύσκολο να ελεγχθούν
- Γενικές αναπτυξιακές καθυστερήσεις
- Γνωσιακές και μαθησιακές δυσκολίες
- Δυσκολίες στον λόγο όπως δυσαρθρία
- Δυσκολίες στην κίνηση και στην ισορροπία όπως αταξία
- Δυσκολία παρακολούθησης με τα μάτια
- Δυσκολίες στον ύπνο
- Υπερτονία/Υποτονία

Αποστολή μας είναι η προώθηση της εκπαίδευσης σχετικά με τη μετάλλαξη γονιδίου KCNA2 ώστε έρευνες με εστίαση στους ασθενείς και αποτελεσματικές θεραπείες που θα οδηγήσουν στην ίαση να καταστούν διαθέσιμες σε όλο τον κόσμο.

www.kcna2epilepsy.org

Η Επιστημονική Συμβουλευτική Επιτροπή της KCNA2

Η διεθνούς φήμης Επιστημονική Συμβουλευτική Επιτροπή μας είναι μια ποικιλόμορφη ομάδα γενετιστών και νευρολόγων από τη Γερμανία, τη Δανία και τις Ηνωμένες Πολιτείες που ειδικεύεται στην έρευνα για σπάνιες επιληψίες. Το 2021, συνεργάστηκαν με τη διεθνή μας κοινότητα KCNA2 για τη διεξαγωγή της πρώτης Μελέτης φυσικής πορείας της μετάλλαξης γονιδίου KCNA2.

Τι κάνουμε

Από τότε που δημιουργήσαμε την ομάδα γονέων στο Facebook το 2017, περισσότερες από 65 οικογένειες από 17 χώρες έχουν γίνει μέλη της οικογένειας KCNA2.

Παρότι δεν υπάρχει αυτή τη στιγμή οριστική θεραπεία, υπάρχει ανάγκη για έρευνα και για αποτελεσματικές θεραπευτικές παρεμβάσεις για τη μετάλλαξη γονιδίου KCNA2. Μαζί θα ενισχύσουμε την ευαισθητοποίηση σχετικά με αυτήν τη σπάνια μορφή επιληψίας έως ότου βρεθεί μια οριστική θεραπεία.

Συμβάλλετε στο έργο μας και στηρίξτε μας

Χρειαζόμαστε τη στήριξη κοινοτήτων σε όλο τον κόσμο. Υπάρχουν πολλοί τρόποι να συμβάλλετε στο έργο μας:

- Διοργανώστε ή παρευρεθείτε σε εκδήλωση για τη συγκέντρωση χρημάτων
- Λάβετε μέρος στον ετήσιο αγώνα δρόμου KCNA2 που διοργανώνουμε
- Γίνετε μέλος των ομάδων μας στα κοινωνικά μέσα
- Εγγραφείτε για να λαμβάνετε το Ενημερωτικό δελτίο της KCNA2
- Κάντε μια δωρεά στην KCNA2 μέσω του ιστοτόπου μας
- Στείλτε μας email στη διεύθυνση: kcna2epilepsy@gmail.com