

Sostieni KCNA2 Epilepsy

La trasparenza e la fiducia dei donatori sono molto importanti per noi. Effettuando una donazione a favore di KCNA2 Epilepsy, Inc., puoi avere la certezza che il tuo dono sia gestito attentamente dal consiglio di amministrazione di KCNA2.

KCNA2 Epilepsy, Inc. non retribuisce i membri del consiglio di amministrazione e del comitato scientifico consultivo per il loro tempo o i loro servizi. Oltre il 95% dei fondi donati è destinato alla sensibilizzazione, alla promozione della ricerca e all'individuazione di opzioni di trattamento appropriate per i soggetti con una diagnosi di epilessia correlata a KCNA2.

KCNA2 è un'organizzazione 501c3

KCNA2 Epilepsy, Inc. è un'organizzazione senza scopo di lucro conforme a 501c3. Tutte le donazioni sono deducibili dalle imposte nella misura consentita dalla legge.

(Ente numero 4580404)

Unisciti alla famiglia di KCNA2



Se tu o uno dei tuoi figli avete ricevuto una diagnosi di KCNA2, unisciti al nostro gruppo Facebook privato.



Chiunque può unirsi al gruppo pubblico di KCNA2 su Facebook.

KCNA* GENE SUPPORT GROUP

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

Partecipa al nostro gruppo di sostegno, fondato per mettere in contatto tutti i gruppi genetici KCNA.

Riunioni di KCNA2 su Zoom in tutto il mondo



Mutazione del gene KCNA2 scoperta nel 2012 inclusa nei test genetici nel 2015



Maratona del divertimento di 5 km per la giornata mondiale della sensibilizzazione



Partecipa agli eventi per la raccolta di fondi

Comunità di sostegno globale per l'epilessia correlata a KCNA2



UNA RARA FORMA DI EPILESSIA

www.kcna2epilepsy.org

Cos'è l'epilessia correlata a KCNA2?

L'encefalopatia epilettica correlata a KCNA2 è un disturbo epilettico causato da una mutazione genetica a livello del canale del potassio KCNA2 nel cervello. Una mutazione genetica KCNA2 è considerata una forma di epilessia rara.

La mutazione del gene KCNA2 provoca il funzionamento errato del canale del potassio. A seconda della mutazione, il canale KCNA2 può presentare ipereccitabilità (guadagno di funzione), silenziamento elettrico (perdita di funzione) o una combinazione di eccitabilità (guadagno) e silenziamento (perdita) della funzione.

Le caratteristiche cliniche dell'epilessia correlata a KCNA2 possono comprendere:

- Crisi spesso difficili da controllare
- Ritardi dello sviluppo globale
- Difficoltà cognitive e di apprendimento
- Difficoltà di linguaggio quali la disartria
- Difficoltà motorie e di equilibrio quali l'atassia
- Difficoltà a seguire gli oggetti con gli occhi
- Difficoltà correlate al sonno
- Ipertonica/ipotonica

La nostra missione è quella di promuovere la consapevolezza in merito all'epilessia correlata a KCNA2 affinché la ricerca incentrata sui pazienti e i trattamenti efficaci portino a una cura disponibile a livello globale.

www.kcna2epilepsy.org



Cosa facciamo

Dalla creazione del nostro primo gruppo su Facebook nel 2017, oltre 65 famiglie in 17 Paesi si sono unite alla famiglia di KCNA2.

Benché attualmente non esista una cura, sono necessari ricerca e interventi di trattamento efficaci per l'epilessia correlata a KCNA2. Insieme, promuoveremo la consapevolezza in merito a questa rara forma di epilessia, fino a trovare una cura.

Comitato scientifico consultivo di KCNA2

Il nostro comitato scientifico consultivo, rinomato in tutto il mondo, è composto da un gruppo diversificato di genetisti e neurologi provenienti da Germania, Danimarca e Stati Uniti che si dedicano alla ricerca su forme rare di epilessia. Nel 2021, hanno collaborato con la comunità globale di KCNA2 per condurre il primo studio di storia naturale in relazione a KCNA2 ("KCNA2 Natural History Study").

Contribuisci e sostienici

Ci occorre il sostegno delle comunità di tutto il mondo. È possibile contribuire in diversi modi:

- Ospitare una raccolta fondi o parteciparvi
- Partecipare alla Maratona del divertimento annuale di KCNA2
- Unirsi ai nostri gruppi sui social media
- Iscriverti alla newsletter di KCNA2
- Donare a favore di KCNA2 sul sito web
- Inviaci un'e-mail all'indirizzo:
kcna2epilepsy@gmail.com