Wspieraj epilepsję KCNA2

Przejrzystość i zaufanie darczyńców są dla nas bardzo ważne. Przekazując darowiznę na rzecz KCNA2 Epilepsy, Inc. masz pewność, że darowizna będzie starannie zarządzana przez zarząd KCNA2.

KCNA2 Epilepsy, Inc. nie wynagradza naszego Zarządu ani Naukowego komitetu doradczego za ich czas lub usługi. Ponad 95% wszystkich przekazanych środków przeznaczanych jest na podnoszenie świadomości, promowanie badań i znajdowanie odpowiednich opcji leczenia dla osób, u których zdiagnozowano KCNA2.

KCNA2 to 501c3

KCNA2 Epilepsy Inc. jest organizacją non-profit 501c3. Wszystkie darowizny można odliczyć od podatku w zakresie przewidzianym prawem.
(Numer podmiotu 4580404)

Dołącz do naszej rodziny KCNA2

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

Jeżeli u Ciebie lub Twojego dziecka zdiagnozowano KCNA2, dołącz do naszej prywatnej grupy na Facebooku.

Każdy może dołączyć do naszej publicznej grupy KCNA2 na Facebooku.

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

Dołącz do naszej grupy wsparcia KCNA założonej w celu połączenia wszystkich grup związanych z genem KCNA.

Spotkania KCNA2 Zoom na całym świecie

Mutacja genu KCNA2, odkryta w 2012 roku, została włączona do badań genetycznych w 2015 roku

Światowy dzień świadomości na Biegu radości 5 km

KCNA2 Światowa społeczność wsparcia dla chorych na epilepsję

KCNA2

RZADKA FORMA EPILEPSJI

www.kcna2epilepsy.org

Czym jest epilepsja KCNA2?

Encefalopatia padaczkowa KCNA2 to zaburzenie napadowe spowodowane wariantem genu na kanale potasowym KCNA2 zlokalizowanym w mózgu. Odmiana genu KCNA2 jest uważana za rzadką epilepsję.

Zmiana w genie KCNA2 powoduje nieprawidłowe funkcjonowanie kanału potasowego. W zależności od odmiany, kanał KCNA2 może być hiper-pobudliwy (wzmocnienie funkcji), elektrycznie wyciszony (utrata funkcji) lub mieć kombinację zarówno pobudliwości (wzmocnienie), jak i wyciszenia (utrata) funkcji.

Charakterystyka kliniczna KCNA2 może obejmować:

- Napady, które są często trudne do opanowania
- Ogólne opóźnienia rozwojowe
- Zaburzenia poznawcze i edukacyjne
- Zaburzenia mowy, takie jak dyzartria
- Zaburzenia motoryki i równowagi, takie jak ataksja
- Zaburzenia śledzenia wzrokiem
- Zaburzenia snu
- Hipertonia/hipotonia

Naszą misją jest promowanie wiedzy na temat KCNA2, aby badania skoncentrowane na pacjencie i skuteczne terapie prowadzące do wyleczenia stały się dostępne na całym świecie.

www.kcna2epilepsy.org

Naukowy komitet doradczy KCNA2

Nasze światowej sławy doradztwo naukowe Komitet tworzy grupa genetyków i neurologów z Niemiec, Danii i Stanów Zjednoczonych, zaangażowanych w badania nad rzadkimi epilepsjami. W 2021 roku współpracowali z naszą globalną społecznością KCNA2, aby przeprowadzić pierwsze badania historii naturalnej KCNA2.

Co robimy?

Od czasu utworzenia naszej grupy rodzicielskiej za pośrednictwem Facebooka w 2017 roku do naszej rodziny KCNA2 dołączyło ponad 65 rodzin z 17 krajów.

Choć obecnie nie ma lekarstwa, istnieje potrzeba badań i skutecznych interwencji terapeutycznych dla KCNA2. Razem będziemy podnosić świadomość na temat tej rzadkiej formy epilepsji, dopóki nie znajdziemy lekarstwa.
.

Zaangażuj się i wesprzyj nas

Potrzebujemy wsparcia społeczności na całym świecie. Istnieje wiele możliwości zaangażowania się:

- Zorganizuj lub weź udział w zbiórce pieniędzy
- Dołącz do naszego corocznego Biegu Radości KCNA2
- Dołącz do naszych grup w mediach społecznościowych
- Zapisz się do naszego biuletynu KCNA2
- Przekaż darowiznę na KCNA2 na naszej stronie internetowej
- Napisz do nas: kcna2epilepsy@gmail.com