

Apoie a KCNA2 Epilepsy

A transparência e a confiança dos doadores são muito importantes para nós. Quando você faz uma doação para a KCNA2 Epilepsy, Inc., pode ter certeza de que seu presente é cuidadosamente administrado pela diretoria da KCNA2.

A KCNA2 Epilepsy, Inc. não remunera nosso Conselho de Administração ou nosso Comitê Consultivo Científico pelo tempo ou serviço deles. Mais de 95% de todos os fundos doados são destinados a aumentar a conscientização, promover pesquisas e encontrar opções de tratamento adequadas para indivíduos diagnosticados com KCNA2.

A KCNA2 é 501c3

A KCNA2 Epilepsy Inc. é uma organização sem fins lucrativos 501c3. Todas as doações são dedutíveis nos termos da lei.

(Número da entidade: 4580404)

Junte-se à nossa família KCNA2



Se você ou seu filho for diagnosticado com KCNA2, junte-se ao nosso grupo privado no Facebook.



Qualquer pessoa pode participar do nosso grupo público KCNA2 no Facebook.

KCNA* GENE SUPPORT GROUP

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

Participe do nosso grupo de apoio a KCNA formado para conectar todos os grupos de genes KCNA.

Reuniões pelo Zoom sobre KCNA2 em todo o mundo



Mutação do gene KCNA2 descoberta em 2012 incluída em testes genéticos em 2015



Corrida divertida de 5 km no Dia da Conscientização Global



Participe dos nossos eventos de angariação de fundos

Comunidade de suporte global de epilepsia KCNA2



UMA RARA FORMA DE EPILEPSIA

www.kcna2epilepsy.org

O que é epilepsia KCNA2?

A encefalopatia epiléptica do KCNA2 é um distúrbio convulsivo causado por uma variação genética no canal de potássio KCNA2 localizado no cérebro. Uma variação do gene KCNA2 é considerada uma epilepsia rara.

A variação no gene KCNA2 faz com que o canal de potássio funcione de forma inadequada. Dependendo da variação, o canal KCNA2 pode ser hiperexcitável (ganho de função), eletricamente silenciado (perda de função) ou ter uma combinação de excitabilidade (ganho) e silêncio (perda) de função.

As características clínicas do KCNA2 podem incluir:

- Convulsões que muitas vezes são difíceis de controlar
- Atrasos globais no desenvolvimento
- Desafios cognitivos e de aprendizagem
- Dificuldades de fala, como disartria
- Dificuldades motoras e de equilíbrio, como ataxia
- Dificuldade de acompanhamento com os olhos
- Dificuldades do sono
- Hipertonia/Hipotonia

Nossa missão é promover a educação sobre o KCNA2 para que pesquisas voltadas para pacientes e tratamentos eficazes que levem à cura estejam disponíveis em todo o mundo.

www.kcna2epilepsy.org



Nosso trabalho

Desde a criação do nosso grupo de pais via Facebook em 2017, mais de 65 famílias de 17 países se juntaram à nossa família KCNA2.

Embora atualmente não haja cura, há necessidade de pesquisas e intervenções de tratamento eficazes para KCNA2. Juntos vamos aumentar a conscientização sobre essa forma rara de epilepsia até encontrarmos uma cura.

Comitê Consultivo Científico KCNA2

Nossa consultoria científica de renome mundial O Comitê é um grupo diversificado de geneticistas e neurologistas da Alemanha, Dinamarca e Estados Unidos dedicados à pesquisa de epilepsias raras. Em 2021, eles colaboraram com nossa comunidade global do KCNA2 para realizar o primeiro Estudo de História Natural do KCNA2.

Participe e apoie-nos

Precisamos do apoio das comunidades em todo o mundo. São muitas as oportunidades de participação:

- Hospede ou participe de uma campanha de arrecadação de fundos
- Junte-se à nossa corrida divertida anual da KCNA2
- Participe de nossos grupos em redes sociais
- Inscreva-se em nosso boletim informativo da KCNA2
- Doe para a KCNA2 em nosso site
- Envie um e-mail para nós em: kcna2epilepsy@gmail.com