

## Apoye a KCNA2 Epilepsy

La transparencia y la confianza de los donantes son muy importantes para nosotros. Cuando hace una donación a KCNA2 Epilepsy, Inc., puede tener la certeza de que su donación será administrada cuidadosamente por la Junta Directiva de KCNA2.

KCNA2 Epilepsy, Inc. no remunera a la Junta Directiva ni a los Directores del Comité Asesor Científico por su tiempo y servicios. Más del 95 % de todos los fondos donados se emplean en aumentar la concientización, promover la investigación y encontrar opciones de tratamiento adecuadas para personas diagnosticadas con KCNA2.

## KCNA2 es 501c3

KCNA2 Epilepsy Inc. es una organización sin fines de lucro 501c3. Todas las donaciones son deducibles de impuestos hasta el límite que establecen las leyes. (Número de entidad 4580404)

## Únase a nuestra familia KCNA2



Si usted o su hijo fueron diagnosticados con KCNA2, únase a nuestro grupo privado de Facebook.



Cualquiera puede unirse a nuestro grupo público KCNA2 de Facebook.

## KCNA\* GENE SUPPORT GROUP

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

Únase a nuestro grupo de ayuda de KCNA establecido para conectar a todos los grupos de genes KCNA.

## Reuniones de Zoom de KCNA2 en todo el mundo



## Mutación genética de KCNA2 descubierta en 2012 incluida en pruebas genéticas en 2015



## Carrera amistosa de 5 km del Día de Concientización Mundial



# Comunidad de Apoyo Mundial de Epilepsia KCNA2



## UNA FORMA RARA DE EPILEPSIA

[www.kcna2epilepsy.org](http://www.kcna2epilepsy.org)

## ¿Qué es la epilepsia KCNA2?

La encefalopatía epiléptica KCNA2 es un trastorno de convulsiones causada por una variación genética en el canal de potasio KCNA2 ubicado en el cerebro. La variación genética KCNA2 se considera una forma de epilepsia rara.

La variación en el gen KCNA2 provoca que el canal de potasio funcione de forma incorrecta. Según la variación, el canal KCNA2 puede ser hiperestimulable (aumenta la función), tener disminución de la actividad eléctrica (pérdida de función), o tener una combinación aumento de la actividad (aumenta la función) y disminución (pérdida) de la función.

## Las características clínicas de KCNA2 pueden incluir:

- Convulsiones que frecuentemente son difíciles de controlar
- Retardos de desarrollo globales
- Dificultades cognitivas y de aprendizaje
- Dificultades en el habla como disartria
- Dificultades motoras y del equilibrio como ataxia
- Dificultad para seguir movimiento con los ojos
- Dificultades para dormir
- Hipertonía/Hipotonía

**Nuestra misión** es promover la educación sobre KCNA2 para que estén disponibles en todo el mundo investigaciones enfocadas en los pacientes y tratamientos eficaces que lleven a la cura.

[www.kcna2epilepsy.org](http://www.kcna2epilepsy.org)



## Qué hacemos

Desde la creación de nuestro grupo de padres en Facebook en 2017, más de 65 familias de 17 países se han unido a nuestra familia KCNA2.

Si bien actualmente no existe cura, es necesario desarrollar investigaciones y tratamientos eficaces para KCNA2. Juntos lograremos concientizar sobre esta rara forma de epilepsia hasta que se encuentre una cura.

## Comité Asesor Científico KCNA2

Nuestro Comité Asesor Científico de renombre mundial consiste en un grupo diverso de genetistas y neurólogos de Alemania, Dinamarca y Estados Unidos dedicado a investigar formas raras de epilepsia. En 2021, colaboraron con nuestra comunidad mundial KCNA2 para realizar el primer Estudio de Historia Natural de KCNA2.

## Involúcrese y apóyenos

Necesitamos el apoyo de las comunidades de todo el mundo. Existen muchas oportunidades para involucrarse:

- Realizar o concurrir a un evento de recaudación de fondos
- Unirse a nuestra carrera amistosa anual KCNA2
- Unirse a nuestros grupos de redes sociales
- Suscribirse a nuestro boletín informativo KCNA2
- Donar a KCNA2 en nuestro sitio web
- Envíenos un correo electrónico a: [kcna2epilepsy@gmail.com](mailto:kcna2epilepsy@gmail.com)