

European KCNQ2 Association ODV

Nel 2020 nasce la European KCNQ2 Association ODV con l'obiettivo principale di supportare la ricerca. Da subito crea relazioni con i principali ricercatori in Europa, dedicati alla modifica genetica KCNQ2, che stanno portando avanti progetti concreti in diversi paesi.

Diventa perciò importante per l'associazione, riferimento dei ricercatori, creare una rete di famiglie per condividere esperienze, fornire informazioni aggiornate sulle nuove frontiere dei farmaci e delle sperimentazioni genetiche e, allo stesso tempo, diventare il riferimento di dati empirici per la ricerca.



Sostienici con una donazione

Banca Popolare di Sondrio Fil. Brescia
IBAN: IT 92 K 05696 11202 000004548 X84



Contatti

Alessandra Costa - Presidente 3357269345
Elisa Remonato - Vice Presidente 3343233279
Sara Gramaglia - Segretario 3394858003

Sede legale

Via Valerio Paitone, 27 - 25122 -Brescia
C.F. 98208650170

europkcnq2association@gmail.com



www.europeankcnq2association.com



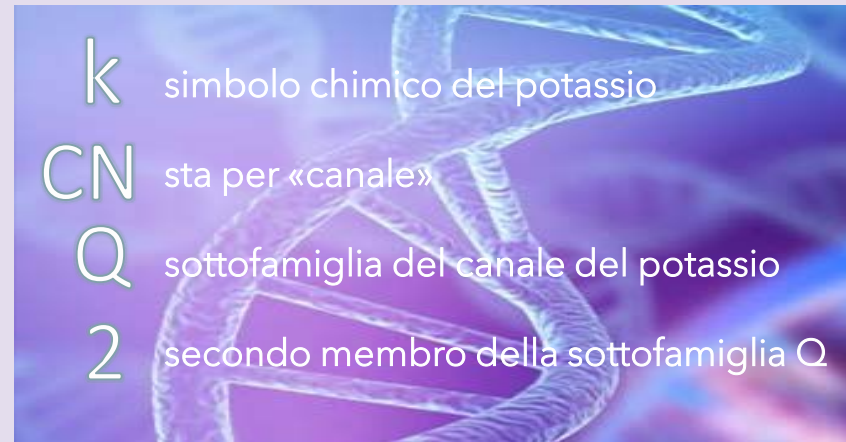
L'European KCNQ2 Association (E.K.A.) nasce dalla collaborazione di sette soci italiani, madri e padri di bambini portatori della modifica genetica KCNQ2 e affetti da epilessie rare, con l'obiettivo di diventare il punto di riferimento in Europa a sostegno dei progetti di ricerca e a supporto delle iniziative e informazioni per le famiglie.

www.europeankcnq2association.com

Encefalopatia epilettica ed evolutiva KCNQ2

Encefalopatia epilettica e dello sviluppo KCNQ2 si presenta tipicamente con convulsioni nella prima settimana di vita. Le convulsioni appaiono come irrigidimento del corpo (tonico) spesso associato a spasmi e cambiamenti nella respirazione o nella frequenza cardiaca. Le crisi sono generalmente abbastanza frequenti (molte al giorno) e spesso difficili da trattare. In genere, le convulsioni sono associate a modelli anomali di onde cerebrali sull'EEG durante questo periodo. Le crisi in KCNQ2 spesso si risolvono entro mesi o anni, ma i bambini hanno un certo grado di compromissione dello sviluppo che coinvolge uno o più domini (motore, sociale, linguaggio, cognizione). Esiste un'ampia variabilità nei sintomi dei pazienti con diagnosi di KCNQ2. Alcuni hanno un'attività convulsiva molto limitata o assente e la compromissione dello sviluppo può variare da lieve a grave, a seconda di una serie di fattori diversi. caratteristiche autistiche o altre comorbidità.

Per cosa sta la sigla KCNQ2?



Il **gene** che è alterato nei pazienti con encefalopatia epilettica ed evolutiva KCNQ2 è il gene per un canale del potassio all'interno del cervello, situato sul braccio lungo del cromosoma 20, in posizione 13.3 (20p13.3). Il gene KCNQ2 appartiene a una famiglia di altri geni del canale ionico ed è talvolta abbreviato Kv7.2.

Sinonimi

- Encefalopatia epilettica neonatale correlata a KCNQ2
- Encefalopatia epilettica infantile precoce 7 (EIEE7)
- Epilessia KCNQ2
- KCNQ2 Encefalopatia
- Encefalopatia epilettica KCNQ2

Disturbi correlati

Convulsioni / convulsioni neonatali familiari benigne (BFNC / S)

