

MAKING HOPE A REALITY

NEWS & UPDATES
September 2025

KCNT1 EPILEPSY

HOPE IS ON THE HORIZON



Chère communauté KCNT1,

À l'aube du mois de septembre, nous sommes ravis de partager des nouvelles importantes et des opportunités de nous connecter, de célébrer et de défendre ensemble nos droits. Dans ce numéro, vous trouverez des informations sur les événements à venir, notre tout premier Mois de sensibilisation KCNT1 et la Journée du souvenir KCNT1, un moment privilégié pour honorer les enfants que nous portons dans nos coeurs.

Nous vous présenterons également des outils pratiques pour avoir un impact, comme la demande d'un numéro CRID et la procédure de demande d'une proclamation à l'État pour reconnaître le Mois de sensibilisation KCNT1 dans votre région. Nous espérons que vous repartirez avec vos propres idées pour contribuer à sensibiliser et renforcer la voix de notre communauté dans les mois à venir.

Ensemble, nous bâtonnons une communauté, célébrons la résilience et nous souvenons avec amour. Merci de nous accompagner dans cette aventure.

Avec gratitude,

L'équipe de la Fondation KCNT1

Événements à venir

- Starting Keto Webinar – October 1st, 2pm EST: [Register Here!](#)
- Ohio Family Meet Up – October 4th, Columbus Zoo: [Can you join us?](#)
- Newly Diagnosed Families Zoom – October 9th, 4pm EST: [Register Here!](#)
- ADSHE Family Meet Up (Online) – October 11th, 12pm EST: [Register Here!](#)
- Grandparents Zoom – October 19th, 3pm EST: [Register Here!](#)
- KCNT1 Remembering Day – October 21st: Candlelight Vigil, 8pm local time
- Family Conference/EADDL – November 11 & 12th [Can you join us?](#)

Community News

Grandir ensemble, se souvenir ensemble : une communauté de plus de 600 personnes

En cette fin d'année 2025, notre communauté KCNT1 continue de grandir, tant en nombre qu'en liens. Nous comptons désormais 611 patients dans le monde, et ce nombre continue de croître chaque mois. Depuis le début de l'année, nous avons accueilli plus de 100 nouvelles familles réparties dans 22 pays au sein de notre réseau mondial. Chaque nouvelle famille apporte son histoire unique, sa force et son espoir, et nous sommes honorés de les accompagner.

Cette croissance s'accompagne également d'un deuil. Cette année, nous avons appris la perte déchirante de neuf enfants de notre communauté. Nous portons leurs familles dans nos coeurs et nous nous souvenons de l'amour et de la lumière que chaque enfant a apportés au monde. Leurs vies nous rappellent l'importance cruciale de la sensibilisation, de la défense des droits et des liens.

Notre communauté est bâtie sur des expériences partagées : résilience, amour et bienveillance face à la maladie KCNT1. Ensemble, nous continuons de grandir, de nous soutenir mutuellement et d'honorer chaque enfant et chaque famille qui participe à cette épreuve.

Annonce du premier mois annuel de sensibilisation au KCNT1 !

En octobre, nous sommes ravis de lancer le tout premier Mois de sensibilisation à la maladie KCNT1. Ensemble, nous partagerons des histoires et de l'espérance, tout en sensibilisant à l'épilepsie liée à la maladie KCNT1 et au besoin urgent de recherche, de soutien et de traitement.

La maladie KCNT1 est rare, mais les difficultés rencontrées par les familles sont immenses. En consacrant un mois à la sensibilisation, nous pouvons partager nos histoires, sensibiliser les autres et honorer la force de nos proches. Ensemble, nous mettrons davantage en lumière la maladie KCNT1 et rapprocherons notre communauté comme jamais auparavant.

Tout au long du mois, nous proposerons à chacun des occasions de participer à la sensibilisation en ligne et au sein de son entourage. De plus, nous avons prévu plusieurs événements communautaires spéciaux (et d'autres à venir !).

Webinaire « Démarrer le régime cétogène pour l'épilepsie KCNT1 » avec l'hôpital pour enfants de Cincinnati — Découvrez le régime cétogène et son rôle dans la prise en charge de l'épilepsie.

Soirée jeux en famille — Rejoignez-nous pour une soirée conviviale animée par un parent d'enfants atteints de KCNT1, idéale pour se retrouver et rire ensemble.

Appel Zoom des grands-parents — Un espace dédié aux grands-parents pour partager leurs expériences, poser des questions et trouver du soutien. Le Dr Justin West sera présent lors de l'appel d'octobre afin de présenter l'histoire et la mission de la fondation.

Rencontre virtuelle ADSHE — Un appel Zoom informel pour que les familles ADSHE se rencontrent et apprennent à se connaître.

Journée du souvenir — Une journée dédiée à honorer et à se souvenir des enfants de notre communauté qui nous manquent et qui nous sont chers à jamais.

Nous invitons chaque membre de notre communauté – familles, amis, aidants et défenseurs des droits – à participer. Que ce soit en participant à un événement, en partageant des publications de sensibilisation ou simplement en parlant de KCNT1 à quelqu'un de nouveau, votre voix compte.

Ce n'est que le début de ce que le mois de sensibilisation au KCNT1 peut devenir, et nous sommes reconnaissants à chacun d'entre vous de nous aider à franchir cette première étape ensemble.

Demande de proclamation pour le mois de sensibilisation au KCNT1

L'un des moyens les plus efficaces de sensibiliser votre communauté est de demander à votre municipalité d'organiser une journée de proclamation. Une proclamation est une déclaration officielle émise par une ville, un comté ou un État pour reconnaître une cause ou un événement important. En obtenant une proclamation pour le Mois de sensibilisation à la maladie KCNT1, nous améliorons non seulement la visibilité de l'épilepsie rare, mais nous rendons également hommage à chaque enfant et à chaque famille touchée.

L'importance des proclamations :

- Elles rendent la maladie KCNT1 visible auprès du grand public et des élus locaux.
- Elles offrent l'occasion de partager l'histoire de votre famille dans un cadre officiel.
- Elles créent une dynamique pour les futures actions de sensibilisation et de plaidoyer.

KCNT1 Journée du souvenir

Le 21 octobre, la communauté KCNT1 se réunira pour la première Journée annuelle du souvenir de KCNT1. Cette date a été choisie avec soin : elle marque la publication du tout premier article scientifique sur l'épilepsie KCNT1, une étape importante qui a permis de reconnaître la maladie de nos enfants et d'ouvrir la voie à une meilleure compréhension et à une recherche plus approfondie.

Cette Journée du souvenir est dédiée à la mémoire des enfants que nous avons perdus et au soutien de leurs familles. Bien que notre communauté soit répartie dans le monde entier, cette journée offre une occasion unique de se réunir pour se souvenir et se recueillir.

Comment participer :

Mur de photos virtuel – Les familles sont invitées à partager des photos de leurs enfants pour les intégrer à un mur commémoratif virtuel. Cet espace servira d'hommage durable, célébrant leurs vies et veillant à ce que leurs souvenirs restent ancrés au cœur de notre communauté. Photos et témoignages seront partagés tout au long de la journée du 21 octobre.

Veillée aux chandelles – À 20 h (heure locale), les familles sont invitées à allumer une bougie en hommage aux enfants disparus. En partageant des photos ou des vidéos de ces veillées en ligne et en invitant leurs proches à y participer, nous espérons créer une vague de lumière et de souvenir dans le monde entier.

Ensemble, nous illuminons la nuit en mémoire des enfants que nous avons perdus et au soutien de leurs familles. Bien que notre communauté soit répartie dans le monde entier, cette journée offre une occasion unique de se réunir pour se souvenir et se recueillir.

Les familles souhaitent participer au Mur de photos virtuel peuvent soumettre par courriel une photo de leur enfant ou de leur proche, accompagnée d'une phrase, d'un paragraphe ou d'une anecdote à son sujet. [Veuillez soumettre vos photos et anecdotes au plus tard le 17 octobre 2025.](#)

Bouquet d'anniversaire de septembre



Ce mois-ci, nous souhaitons un joyeux anniversaire à Lucy I.

Nous leur souhaitons à toutes les deux une année pleine de bonheur et de santé.

Envie de rejoindre notre équipe d'anniversaire ?

[Remplissez simplement ce formulaire!](#) Nous avons hâte de fêter ça avec vous.

Science & Research Updates

Obtenez votre identifiant de recherche : obtenez un CRID pour votre enfant

Alors que les possibilités de participer à la recherche sur le gène KCNT1 se multiplient, il est plus important que jamais de veiller à ce que les contributions de votre enfant soient intégrées de manière significative et sécurisée. C'est là qu'intervient le CRID (Clinical Research ID).

Un CRID est un type de GUID (Global Unique Identifier) : un code privé, réservé à la recherche, qui relie les données d'un même participant à plusieurs études sans utiliser de noms ni informations personnelles. Il a été développé pour améliorer la qualité de la recherche, réduire les redondances et protéger la vie privée des familles, sans utiliser de noms ni d'informations personnelles. Il réduit également la paperasserie et aide les chercheurs à dresser un tableau plus complet de l'épilepsie liée au gène KCNT1.

Que votre famille envisage une participation future ou soit déjà impliquée dans la recherche, disposer d'un CRID vous permet de garantir que vos efforts sont pris en compte et liés.

- Simplifie la participation à l'étude

- Renforce l'impact des données de votre enfant

- Préserve la confidentialité de vos informations personnelles

- La configuration ne prend que quelques minutes

Créez votre CRID sur TheCRID.org

Faisons ensemble cette étape simple pour faire avancer la recherche sur KCNT1.

Fièvre et maladie : pourraient-elles aider temporairement ?

Certains parents ont observé que les crises d'épilepsie de leur enfant semblent diminuer en cas de fièvre ou de maladie – une tendance surprenante encore peu étudiée. Aujourd'hui, la situation évolue.

Avec la contribution des soignants et le soutien de la Fondation KCNT1, la chercheuse Michèle Antoine, qui étudie les mécanismes liés à la fièvre, explore la biologie de ce phénomène dans le gène KCNT1. Ses travaux antérieurs ont montré que certaines cellules cérébrales peuvent rester actives à des températures corporelles plus élevées, probablement grâce à des canaux ioniques thermosensibles.

Cette nouvelle étude, toujours en cours de développement, vise à déterminer si les événements liés à la fièvre pourraient ouvrir la voie à de nouvelles stratégies de réduction des crises chez les patients atteints de KCNT1. Comme c'est souvent le cas dans la recherche sur les maladies rares, ce projet a débuté avec l'observation de tendances par les parents et l'écoute attentive des chercheurs.

De plus amples détails sur le protocole de l'étude et les modalités de participation des familles seront bientôt communiqués. Veuillez répondre à notre enquête sur la charge épileptique et la maladie pour partager vos observations chez votre enfant et nous faire part de votre intérêt à y participer. [Seizure Burden & Illness Survey](#)

Clinical Trial Readiness

Understanding ClinicComprendre les essais cliniques : apprenons ensemble Trials: Let's Learn Together

En attendant les annonces des prochains essais cliniques, c'est le moment idéal pour se renseigner sur leur fonctionnement et sur ce à quoi s'attendre. Plus notre communauté sera informée, mieux nous serons préparés à prendre des décisions lorsque des opportunités se présenteront.

Nous partageons deux vidéos utiles :

Le neurologue pédiatrique Dr Mark Fitzgerald explique les options actuelles (ASD standard, céto, médicaments réutilisés), pourquoi les thérapies ciblent les canaux potassium nécessaires et ce qui va suivre (petites molécules spécifiques de KCNT1, ASO/siRNA).

Que sont les essais cliniques - avec Derek Ansel, Worldwide Clinical Trials.

Nous avons également créé des documents téléchargeables pour vous aider à comprendre les termes et concepts clés :

Clinical Trials FAQ

Considering a Trial

These resources are meant to support you—whether you're new to this or just want a refresher. We'll continue adding more educational tools in the coming months.

Créez votre CRID sur TheCRID.org

Faisons ensemble cette étape simple pour faire avancer la recherche sur KCNT1.

Fièvre et maladie : pourraient-elles aider temporairement ?

Certains parents ont observé que les crises d'épilepsie de leur enfant semblent diminuer en cas de fièvre ou de maladie – une tendance surprenante encore peu étudiée. Aujourd'hui, la situation évolue.

Avec la contribution des soignants et le soutien de la Fondation KCNT1, la chercheuse Michèle Antoine, qui étudie les mécanismes liés à la fièvre, explore la biologie de ce phénomène dans le gène KCNT1. Ses travaux antérieurs ont montré que certaines cellules cérébrales peuvent rester actives à des températures corporelles plus élevées, probablement grâce à des canaux ioniques thermosensibles.

Cette nouvelle étude, toujours en cours de développement, vise à déterminer si les événements liés à la fièvre pourraient ouvrir la voie à de nouvelles stratégies de réduction des crises chez les patients atteints de KCNT1. Comme c'est souvent le cas dans la recherche sur les maladies rares, ce projet a débuté avec l'observation de tendances par les parents et l'écoute attentive des chercheurs.

De plus amples détails sur le protocole de l'étude et les modalités de participation des familles seront bientôt communiqués. Veuillez répondre à notre enquête sur la charge épileptique et la maladie pour partager vos observations chez votre enfant et nous faire part de votre intérêt à y participer. [Seizure Burden & Illness Survey](#)

Fundraising & Awareness

L'élan prend de l'ampleur, les familles démontrent la force de la communauté !

Des courses de Penny Lane ont organisé une randonnée à vélo en l'honneur de Leanne et ont récolté plus de 6 000 \$, soit presque assez pour financer une nouvelle lignée cellulaire pour notre Biobanque. Une sœur de Caroline du Nord organise un stand de limonade en l'honneur de sa sœur Laken, et des étudiants du Colorado organisent un match de volley-ball caritatif en l'honneur de Charly. Vous pouvez les rejoindre en lançant votre propre collecte de fonds, que ce soit sur Facebook ou lors d'une marche/course/randonnée dans votre quartier.

Des t-shirts sont disponibles sur [Bonfire](#).

Vous pouvez organiser votre propre événement en ligne ou simplement solliciter des dons via notre site web.

Nous vous fournissons les éléments graphiques et les outils nécessaires pour vous simplifier la tâche. Chaque effort compte ; alors, lancez votre collecte de fonds dès aujourd'hui et n'oubliez pas de nous identifier pour que nous puissions célébrer et partager votre impact !

Download our [guide to fundraising](#).

Download our [guide to organizing a walk](#).

Conférence familiale et exposition sur l'épilepsie KCNT1 2025

Mardi 11 novembre - Conférence, Expo et Dîner en Famille

Mercredi 12 novembre - Journée Parc

Rejoignez-nous à Anaheim, en Californie, pour deux jours de divertissement ! Mardi, nous nous retrouverons le matin pour notre propre conférence familiale privée, puis nous irons à la conférence EADDL où vous pourrez vous inscrire dans le hall d'exposition et écouter d'autres intervenants. Mardi soir, nous dînerons en famille à notre hôtel, puis mercredi, direction Disneyland !

Register for conference [here](#). Travel assistance up to \$500 may be available.

EADDL requires a separate free [registration](#).

Lieu : Hyatt House, Anaheim, California

Priez votre petit-déjeuner avant notre conférence privée.

9h - 11h30 : Actualités de la recherche et des essais cliniques

11h45 - 12h30 : Temps libre ou détente

13h - 16h : Intervenants et participation facultative à l'exposition

17h30 : Dîner en famille

L'espérance est à l'horizon

</