

Inzicht in CHD2-gerelateerde epilepsie en autisme

Wat is CHD2?

CHD2 is een gen dat zich bevindt op chromosoom 15, op positie 15q26.1

Het CHD2-gen bevat de instructies voor het aanmaken van een eiwit genaamd Chromodomain Helicase DNA-Binding Protein 2. Dit eiwit komt voor in cellen in het hele lichaam en reguleert de genactiviteit via een proces dat bekendstaat als chromatine-remodellering.

Een mutatie in het CHD2-gen kan epilepsie en/of autisme veroorzaken

CHD2-aandoeningen werden voor het eerst vastgesteld in 2013

Klinische kenmerken kunnen onder andere zijn

- Epilepsie die vaak moeilijk te behandelen is
- Algehele ontwikkelingsachterstand
- Lichtgevoeligheid
- Autismspectrumstoornis of autistische kenmerken
- ADHD, hyperactief gedrag of aandachtsstoornis
- Verstandelijke beperking (licht tot ernstig) of leerproblemen
- Gedragsproblemen, waaronder agressie
- Vertraagde spraak- en motorische ontwikkeling
- Regressie (verlies van eerder verworven vaardigheden)

De eerste epileptische aanval treedt doorgaans op tussen de leeftijd van 6 maanden en 4 jaar

2 februari is de Dag van de bewustwording van CHD2

- De verschijningsvorm van CHD2 varieert van persoon tot persoon. Geen twee gevallen zijn precies hetzelfde

CHD2 is een zeldzame aandoening: het treft waarschijnlijk slechts 1% van de kinderen met ontwikkelingsstoornissen en epileptische encefalopathie

Coalition to Cure CHD2 is een patiëntenbelangenorganisatie met als missie het verbeteren van de levens van mensen die getroffen zijn door aandoeningen gerelateerd aan het CHD2-gen, door middel van voorlichting, het opbouwen van een gemeenschap en het versnellen van onderzoek om een genezing te vinden.

Lees meer over CHD2 op www.curechd2.org