

CHD2-assoziierte Epilepsie & Autismus verstehen

Was ist CHD2?

CHD2 ist ein Gen auf dem 15ten Chromosom an der Position 15.q26.1

Das CHD2-Gen sieht Befehle für die Produktion eines Proteins mit dem Namen Chromodomain DNA Helicase Protein 1 vor. Dieses Protein findet sich in Zellen im ganzen Körper und reguliert die Genaktivität mittels eines als Chromatin-Remodelierung bezeichneten Prozesses.

Eine Mutation des CHD2-Gens kann Epilepsie und/oder Autismus verursachen.

CHD2-Störungen wurden zum ersten Mal im Jahr 2013 identifiziert

Klinische Merkmale können umfassen:

- Epilepsie, die oft schwer zu kontrollieren ist
- Globale Entwicklungsverzögerungen
- Lichtempfindlichkeit
- Autismus-Spektrum-Störung oder autistische Merkmale
- ADHD, hyperaktives oder unaufmerksames Verhalten
- Geistige Behinderung (leicht bis schwer) oder Lernbehinderungen
- Verhaltensauffälligkeiten, teilweise verbunden mit Aggression
- Sprachliche und motorische Entwicklungsverzögerungen
- Regression (Verlust von Meilensteinen)

Anfälle setzen gewöhnlich im Alter von sechs Monaten bis vier Jahren ein

Am 2. Februar ist CHD2 Awareness Day

- Der Phänotyp für CHD2 variiert von Individuum zu Individuum. Keine zwei Fälle sind genau gleich

CHD2 ist eine seltene Störung, sie betrifft wahrscheinlich nur 1% aller Kinder mit entwicklungsbedingten & epileptischen Enzephalopathien

Die Mission der *Coalition to Cure CHD2 (CCC)* besteht darin das Leben der Betroffenen, deren Erkrankungen durch CHD2 bedingt sind, durch mehr Aufklärung, den Aufbau einer Gemeinschaft und die Beschleunigung der Forschung zur Suche nach einem Heilmittel zu verbessern.

Besuchen Sie www.curechd2.org und lernen Sie mehr über CHD2