

# Understanding CHD2-related Epilepsy & Autism

## What is CHD2?

CHD2 is a gene located on the 15th chromosome at 15.q26.1

The CHD2 gene provides instructions for making a protein called Chromodomain DNA Helicase Protein 2. This protein is found in cells throughout the body and regulates gene activity through a process known as chromatin remodeling.

A mutation in the CHD2 gene can cause epilepsy and/or autism

### Clinical Characteristics May Include:

- Epilepsy that is often difficult-to-control
- Global developmental delays
- Photosensitivity
- Autism Spectrum Disorder or autistic features
- ADHD, hyperactive behavior, or inattentive behavior
- Intellectual disability (mild to severe) or learning disabilities
- Behavioral problems including some with aggression
- Speech and motor delays
- Regression (loss of milestones)

CHD2 disorders were first identified in 2013



seizure onset typically occurs between  
6 months and 4 years of age



February 2nd is CHD2 Awareness Day

- The phenotype for CHD2 varies person to person. No two cases are exactly the same

CHD2 is a rare disorder; it likely affects only 1% of children with developmental & epileptic encephalopathies

Coalition to Cure CHD2 is a patient advocacy organization whose mission is to improve the lives of those affected by CHD2-related disorders by funding research necessary for uncovering a cure

Learn more about CHD2 by visiting: [www.curechd2.org](http://www.curechd2.org)

# Entendiendo la epilepsia y el autismo relacionados con CHD2

¿Qué es CHD2?  
CHD2 es un gen ubicado  
en el cromosoma 15 en  
15.q26.1

El gen CHD2 proveé instrucciones para producir una proteína llamada proteína cromodominio DNS helicasa 2. Esta proteína se encuentra en las células de todo el cuerpo y regula la actividad genética mediante un proceso conocido como remodelación de la cromatina.

Una mutación en el gen CHD2 puede provocar epilepsia y/o autismo

## Las características clínicas pueden incluir:

- Epilepsia que frecuentemente es difícil de controlar
- Retrasos en el desarrollo global
- Fotosensibilidad
- Trastorno del Espectro Autista o rasgos autistas
- TDAH, comportamiento hiperactivo o comportamiento de falta de atención
- Discapacidad intelectual (de leve a grave) o problemas de aprendizaje
- Problemas de conducta, incluidos algunos con agresión
- Retrasos en el habla y en la motricidad
- Regresión (pérdida de hitos)

Los desordenes de CHD2 se identificaron por primera vez en 2013



El inicio de las convulsiones suele  
ocurrir entre los 6 meses y los  
4 años de edad

El 2 de febrero  
es el Día de  
Concientización  
sobre CHD2

- El fenotipo de CHD2 varía de persona a persona.
- No hay dos casos exactamente iguales.

CHD2 es un trastorno poco común:  
probablemente afecta solo al 1% de los niños con encefalopatías epilépticas y del desarrollo



Coalition to Cure CHD2 es una organización de defensa de pacientes cuya misión es mejorar las vidas de aquellos afectados por trastornos relacionados con CHD2 mediante la financiación de la investigación necesaria para descubrir una cura

Obtenga más información sobre CHD2 visitando [www.curechd2.org](http://www.curechd2.org)

# Comprendre l'épilepsie et l'autisme liés au CHD2

Qu'est-ce que le CHD2?  
Le CHD2 est un gène situé sur le 15ème chromosome en position 15.q26.1

Le gène CHD2 fournit des instructions pour fabriquer une protéine appelée Chromodomain DNS Helicase Protein 2. Cette protéine se trouve dans les cellules de tout le corps et régule l'activité des gènes grâce à un processus appelé remodelage de la chromatine.

Une mutation du gène CHD2 peut provoquer l'épilepsie et/ou l'autisme



## Les caractéristiques cliniques peuvent inclure:

- Une épilepsie souvent difficile à contrôler
- Retards de développement globaux
- Photosensibilité
- Trouble du spectre autistique ou traits autistiques
- TDAH, comportement hyperactif ou comportement inattentif
- Déficience intellectuelle (légère à sévère) ou troubles d'apprentissage
- Problèmes de comportement dont certains avec agressivité
- Retards de langage et moteurs
- Régression (perte de jalons)



Les troubles liés au CHD2 ont été identifiés pour la première fois en 2013



Les crises d'épilepsie apparaissent généralement entre 6 mois et 4 ans



Le 2 février est la journée de sensibilisation au CHD2

- Le phénotype du CHD2 varie d'une personne à l'autre. Il n'y a pas deux cas exactement identiques



CHD2 est une maladie rare: elle ne touche probablement que 1 % des enfants atteints d'encéphalopathies épileptiques et développnementales

Coalition to Cure CHD2 est une organisation de défense des intérêts des patients dont la mission est d'améliorer la vie des personnes touchées par des troubles liés au CHD2 en finançant la recherche nécessaire à la découverte d'un remède

Apprenez-en davantage sur CHD2 en visitant [www.curechd2.org](http://www.curechd2.org)

# 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.

### 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)

CHD2-Störungen wurden zum ersten Mal im Jahr 2013 identifiziert



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 Coalition to Cure CHD2 ist eine private Patientenorganisation, die sich zur Aufgabe stellt, das Leben von Menschen mit CHD2-assoziierten Störungen durch die Finanzierung von Forschung für das Finden eines Heilmittels zu verbessern

Besuchen Sie [www.curechd2.org](http://www.curechd2.org) und lernen Sie mehr über CHD2