

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



## 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 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 développementales

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)