

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 *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 und lernen Sie mehr über CHD2