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.

Los desordenes de CHD2 se identificaron por primera vez en 2013

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)

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



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

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.

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

CCC COALITION TO CURE CHD2