

# Le syndrome CHARGE

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur le syndrome CHARGE. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

## La maladie

### ● Qu'est-ce que le syndrome CHARGE ?

Le syndrome CHARGE est caractérisé par une association de malformations et de déficits sensoriels (vue, ouïe, ...) responsables dans la plupart des cas d'un handicap important. Les initiales qui forment l'acronyme CHARGE viennent de l'anglais, et correspondent aux principales manifestations : malformations des yeux, du cœur, des fosses nasales (atrésie des choanes), retard de croissance et de développement, anomalies de l'appareil uro-génital, et anomalies des oreilles (en anglais : **Coloboma**, **Heart defects**, **Atresia choanae**, **Retardation of growth and development**, **Genitourinary problems**, **Ear abnormalities**).

La sévérité et le nombre des anomalies sont très variables d'un enfant à l'autre. Si elles sont souvent visibles dès la naissance, les anomalies sont parfois détectées plus tard, surtout dans les formes modérées.

Grâce aux techniques d'imagerie médicale, d'autres signes, souvent plus caractéristiques du syndrome que les signes à l'origine de l'acronyme, ont été décrits. Il s'agit notamment de l'absence de la région du cerveau habituellement responsable de l'odorat (arhinencéphalie) et du développement insuffisant d'une région de l'oreille interne (canaux semi-circulaires) responsable des troubles de l'équilibre et de la surdité.

### ● Combien de personnes sont atteintes de ce syndrome ?

La prévalence exacte (nombre de cas dans une population donnée à un moment précis) du syndrome CHARGE n'est pas connue. On estime que ce syndrome concerne une naissance sur 8 000 à 10 000. En effet, ce syndrome pouvant se manifester par des anomalies de sévérité très variable, sa fréquence est difficile à estimer.

### ● Qui peut en être atteint ? Est-il présent partout dans le monde ?

Le syndrome CHARGE affecte aussi bien les filles que les garçons, quelle que soit leur ori-

gine géographique.

## ● A quoi est-il dû ?

Le syndrome CHARGE est dû à une anomalie de développement qui survient pendant le premier trimestre de la grossesse, mais dont les mécanismes précis sont inconnus.

On sait que chez un peu plus de la moitié des personnes atteintes, le syndrome est dû à l'altération (mutation) d'un gène appelé *CHD7*, situé sur le chromosome 8.

On ne connaît pas précisément le rôle de ce gène mais il régule le développement de l'embryon.

Sauf exception, la mutation du gène n'est pas transmise par les parents, ce n'est donc pas une maladie héréditaire. La mutation survient « accidentellement » chez l'enfant et n'a pas de raison de survenir chez un autre enfant du même couple. Une consultation de génétique avant une grossesse est néanmoins recommandée aux parents d'un enfant atteint.

## ● Est-elle contagieuse ?

Non, le syndrome CHARGE n'est pas contagieux.

## ● Quelles en sont les manifestations ?

Dans les premières semaines de vie, le syndrome CHARGE peut se manifester par des problèmes respiratoires si les narines (choanes) ne laissent pas suffisamment passer l'air, par des difficultés à avaler (les bébés ont du mal à prendre leurs biberons, s'étouffent parfois en buvant) ou par des problèmes cardiaques ou digestifs qui nécessitent dans certains cas une intervention chirurgicale.

Dans les premières années, les difficultés alimentaires et respiratoires des jeunes enfants restent fréquentes et le degré des différentes atteintes sensorielles se précise. Leur développement psychomoteur et l'acquisition de la position assise, de la marche (étapes de verticalisation) sont gênés par les troubles de l'équilibre (atteinte vestibulaire) et de la vision.

Plus tard, l'enfant doit apprendre à compenser ses déficits sensoriels (vue, audition) et à faire face à de fréquents troubles du comportement, auxquels vont s'ajouter les problèmes de retard de croissance, de retard de la puberté et des difficultés d'apprentissage et d'adaptation sociale.

Cependant, les manifestations (décrites ci-dessous) et la sévérité du handicap qui en découle sont variables. En particulier, le retard de développement est très variable et dépend en grande partie de l'importance du double déficit sensoriel (audition et vue) et donc des possibilités de communication.

### **Atrésie des choanes**

Cela correspond au rétrécissement, voire à la fermeture (atrésie) des canaux qui permettent le passage de l'air entre les fosses nasales et la gorge. Ces canaux sont appelés choanes. Lorsqu'ils sont tous les deux bouchés, la respiration par le nez est impossible et la malformation est diagnostiquée rapidement après la naissance car l'enfant ne peut pas respirer correctement. C'est un signe très révélateur, qui touche 35 % à 65 % des enfants atteints. En cas de difficultés respiratoires, une ventilation assistée doit être mise en place en urgence pour aider le nouveau-né à respirer.

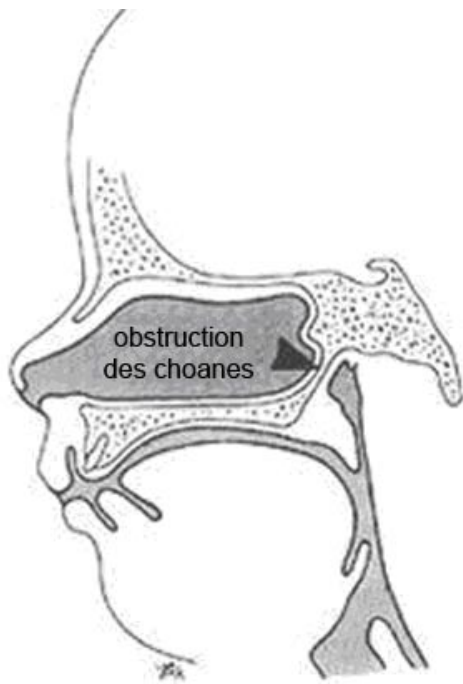


Figure 1  
Obstruction des choanes caractéristique du syndrome CHARGE  
(<http://www.chargesyndrome.org/about-charge-choanal-atresia.asp>)

D'autres manifestations peuvent être présentes, comme une division du palais (fente palatine).

### Difficultés d'alimentation

Certains nerfs (les nerfs crâniens) peuvent être affectés, et notamment ceux qui permettent le mouvement de déglutition. Ainsi, environ un tiers des enfants est incapable de téter et d'avaler correctement, ce qui provoque des fausses routes (passage d'aliments ou de salive dans les voies respiratoires) et un risque d'encombrement respiratoire.

Ces troubles de l'alimentation sont souvent graves et de nombreux enfants ont besoin d'être nourris par sonde (*voir plus loin*).

De plus, beaucoup de personnes atteintes du syndrome CHARGE ont un odorat faible, ce qui s'ajoute aux difficultés d'alimentation. Les problèmes de déglutition disparaissent généralement au bout de quelques années, mais l'intérêt pour la nourriture peut être difficile à faire acquérir aux enfants.

En outre, un reflux gastro-oesophagien est fréquent. Il s'agit du retour dans l'oesophage (tube qui transporte les aliments de la bouche à l'estomac) du contenu acide de l'estomac, qui entraîne, après les repas, des brûlures avec parfois des renvois acides.

Une malformation de la lèvre et/ou du palais (fente labiale ou fente labio-palatine, appelée en langage familier « bec de lièvre ») est présente dans 15 % des cas environ, et peut compromettre davantage l'alimentation.

D'autres malformations digestives peuvent survenir, comme une anomalie de l'oesophage.

### Malformations cardiaques

Elles sont présentes chez 75 à 80 % des enfants atteints. Il peut s'agir de plusieurs types d'anomalies, les plus fréquentes étant des communications anormales entre les cavités du cœur qui normalement sont séparées par une cloison (septum), responsables d'un essoufflement. L'une de ces anomalies s'appelle la tétralogie de Fallot. La conséquence de cette malformation est une coloration bleue-violacée du visage, des lèvres et des ongles (cyanose), due à un manque d'oxygène dans le sang (on parle parfois de « maladie bleue »). Elle ne devient vraiment évidente qu'à l'âge de deux mois. Les malformations cardiaques, en fonction de leur sévérité, peuvent n'entraîner aucun symptôme ou alors être responsables

d'un ralentissement de la croissance et d'un poids trop faible, d'une respiration rapide, d'un essoufflement, d'une soif intense, de sueurs et d'infections respiratoires. Elles peuvent le plus souvent être corrigées par une intervention chirurgicale

### Colobome

C'est une anomalie de l'œil dont une partie est absente ou fendue. Selon la sévérité de l'anomalie, la vision peut être normale ou très faible.

Le colobome peut ne concerner que l'iris, c'est-à-dire la partie colorée de l'œil, qui normalement se contracte et se dilate en fonction de la luminosité (pour laisser entrer plus ou moins de lumière) (*figure 2*). Le colobome de l'iris n'affecte pas la vision, mais il entraîne des difficultés à supporter la lumière forte (photophobie).



Figure 2  
Colobome de l'iris (colobome irien)  
(<http://www.chargesyndrome.ca/IntroducingCHARGEbooklet.htm>)

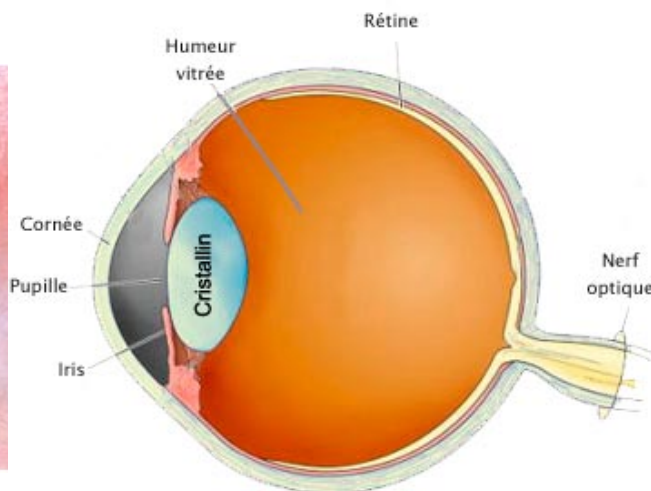


Figure 3  
Schéma d'un œil normal  
([http://lecerveau.mcgill.ca/flash/d/d\\_02/d\\_02\\_cr/d\\_02\\_cr\\_vis/d\\_02\\_cr\\_vis.html](http://lecerveau.mcgill.ca/flash/d/d_02/d_02_cr/d_02_cr_vis/d_02_cr_vis.html))

Le plus souvent, dans ce syndrome, le colobome concerne la rétine (surface du fond de l'œil sensible à la lumière et recevant les images, *figure 3*). Le nerf optique, qui transmet l'image au cerveau sous forme de signaux électriques, peut également être atteint. Dans ces cas, le champ de vision est rétréci (surtout la partie supérieure du champ de vision), et certains enfants doivent pencher la tête en arrière pour voir. Le champ de vision peut également être altéré en son centre, ce qui rend la vision pratiquement nulle. C'est ce qui arrive en cas de colobome de la « macula », zone de la rétine où la vision est normalement maximale.

Dans certains cas, la malformation touche l'œil entier. Il en résulte un œil anormalement petit (microphthalmie), voire absent (anophtalmie), et l'absence totale de vision du côté de l'œil atteint.

Les malformations oculaires concernent jusqu'à 80 % des enfants atteints du syndrome CHARGE.

### Malformations des oreilles (*figure 4*)

Ces malformations concernent 50 à 85 % des enfants atteints. Il peut s'agir d'anomalies du pavillon de l'oreille (oreille externe), qui est souvent mal dessiné, carré, grossièrement ourlé, bas et tourné vers l'arrière, avec peu ou pas de lobe. Les oreilles peuvent paraître molles, car leur cartilage est anormalement souple.

La partie interne de l'oreille est également atteinte chez de nombreux enfants ainsi que

le nerf auditif (qui transmet les sons de l'oreille interne vers le cerveau). Une des malformations les plus fréquentes est un développement insuffisant (hypoplasie) d'une région particulière de l'oreille (les canaux semi-circulaires internes). Elle n'est visible que sur un scanner de l'oreille interne. La malformation de l'oreille interne et parfois de l'oreille moyenne (osselets) entraîne une diminution de l'audition voire une surdité totale, le plus souvent au niveau des deux oreilles. Le déficit auditif concerne jusqu'à 90 % des enfants, et il est souvent aggravé par la survenue d'otites à répétition.

En plus de permettre l'audition, l'oreille interne est également l'organe de l'équilibre. Ainsi, presque tous les malades souffrent de problèmes d'équilibre : les enfants atteints ont souvent du mal à marcher à quatre pattes et préfèrent être couchés et ramper sur le dos. Les 3 ou 4 premières années de vie sont marquées par des difficultés à acquérir la position assise, la tenue debout, la marche. Le nourrisson semble en effet manquer de tonus musculaire et de force, notamment dans les bras. Les enfants plus grands ont des difficultés à marcher lorsque le sol est irrégulier (sable, cailloux...).

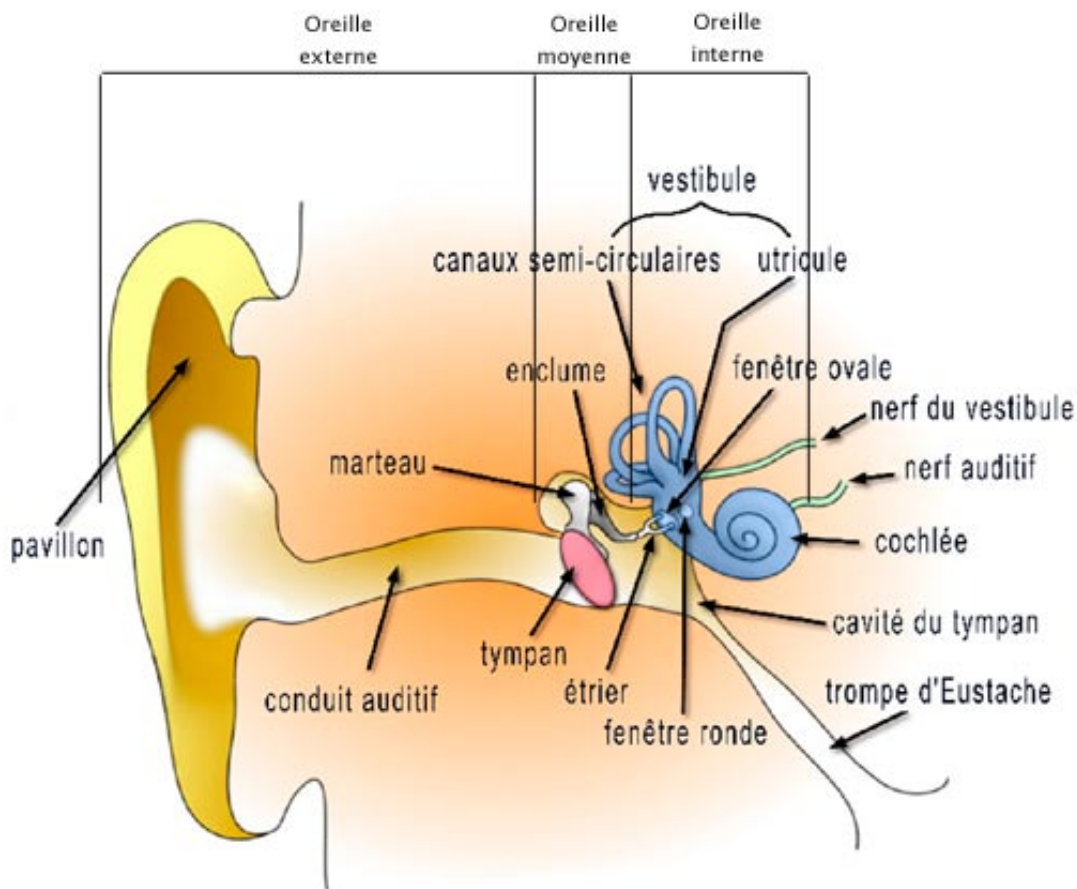


Figure 4  
Schéma d'une oreille normale  
([fr.wikipedia.org/wiki/Oreille.](http://fr.wikipedia.org/wiki/Oreille))

### Retard de croissance et de développement

Les enfants ont une taille et un poids normaux à la naissance, mais les trois quarts d'entre eux deviennent par la suite chétifs et de taille inférieure à la moyenne. Ce retard de croissance est en partie lié à leurs problèmes cardiaques et aux difficultés d'alimentation (*voir plus loin*). Ce retard n'est que très rarement rattrapé car il est également dû à la maladie elle-même.

Chez certains enfants, le retard s'accroît nettement à la puberté, en raison d'une insuffi-

sance de production des hormones sexuelles (hypogonadisme), testostérone chez le garçon ou oestrogène et progestérone chez la fille. Cette insuffisance est provoquée par un mauvais fonctionnement d'une glande située dans le cerveau : l'hypothalamus, dont un des rôles est de stimuler les gonades (testicules chez les garçons et ovaires chez les filles). L'existence d'un hypogonadisme peut être confirmée par des dosages hormonaux réalisés à partir d'une prise de sang. Elle limite l'accélération normale de la croissance à la puberté.

Les enfants présentent également un retard d'âge osseux par rapport à celui d'enfants de leur âge. L'âge osseux est évalué à partir d'une radiographie du poignet ou du bassin. Au fur et à mesure de la croissance, les cartilages de croissance se transforment en os. Chez les enfants atteints de syndrome CHARGE, le retard d'âge osseux est le signe d'un retard de cette transformation.

Quant au retard de développement intellectuel, il est très variable d'un enfant à l'autre. Il dépend notamment des troubles de la vision et de l'audition (*voir plus haut*) qui, s'ils sont sévères, constituent un obstacle majeur au développement de l'enfant. Certains enfants présentent également un déficit intellectuel, dû à un défaut de maturation du cerveau et/ou à une malformation du cerveau. Cependant, l'intelligence et le développement des enfants peuvent être satisfaisants lorsque les troubles sensoriels sont limités et qu'il n'y a pas de malformation cérébrale.

Lors des deux premières années de vie, des bilans doivent être régulièrement effectués pour connaître l'importance des déficits auditifs et visuels et éviter qu'ils n'entravent trop le développement psychomoteur de l'enfant.

### **Malformations des voies urinaires et des organes génitaux (système uro-génital)**

Ces malformations concernent surtout les garçons, puisque 80 % d'entre eux ont un pénis anormalement petit (micropénis) associé ou non à l'absence de descente des testicules dans les bourses (cryptorchidie). Certaines filles (environ 1 sur 6) présentent également une malformation génitale consistant en une petite taille des grandes lèvres.

De plus, des anomalies des reins et de l'appareil urinaire sont présentes dans 20 % des cas environ. Elles correspondent le plus souvent à la malformation ou à l'absence d'un des deux reins, ou à un reflux urinaire, c'est-à-dire un retour de l'urine de la vessie vers les reins (alors qu'elle doit normalement s'écouler des reins vers la vessie). On parle de reflux vésico-urétéral. Ce reflux favorise les infections urinaires.

### **Paralysie faciale**

Les nerfs qui contrôlent certains mouvements du visage (nerfs crâniens) peuvent être atteints. Ainsi, une paralysie faciale est assez fréquente et se traduit par un visage asymétrique, l'un des côtés étant moins mobile, avec des difficultés pour fermer complètement un œil.

### **Malformations du squelette**

Plusieurs types d'anomalies du squelette peuvent être associés au syndrome CHARGE, comme des anomalies des vertèbres, des côtes... Une scoliose (déviation de la colonne vertébrale) s'aggravant à l'adolescence, est fréquente.

### **Troubles du comportement et troubles neurologiques**

Les difficultés de développement et de communication avec l'extérieur, notamment chez les enfants malvoyants et sourds, peuvent être responsables de troubles du comportement divers, comme un détachement social, un comportement agressif et anxieux, une automutilation (l'enfant se tape la tête, s'arrache les cheveux...), des troubles du sommeil...

Ces troubles sont bien évidemment très différents d'un enfant à l'autre.

Chez certains adolescents, des maux de tête (migraines) et des crises d'épilepsie (convulsions ou spasmes) peuvent apparaître.

## ● Comment expliquer les symptômes du syndrome CHARGE ?

Le syndrome CHARGE est dû à une anomalie de développement de plusieurs organes qui survient tôt pendant la grossesse. Cependant, on ne connaît pas les mécanismes précis qui aboutissent à ces différentes malformations.

## ● Quelle est l'évolution du syndrome ?

La sévérité du syndrome étant variable d'un cas à l'autre, il est difficile de parler de l'évolution en général. Ainsi, lorsque les malformations sont mineures, les personnes atteintes peuvent mener une vie pratiquement normale, avec un décalage du moment de l'acquisition de la marche et du langage et une lenteur dans les apprentissages et la vie professionnelle.

Dans le cas contraire, l'évolution dépend fortement des difficultés d'alimentation et de respiration qui peuvent mettre la vie des nouveau-nés en danger et rester importantes pendant plusieurs années. Aujourd'hui, grâce à une meilleure prise en charge, davantage d'enfants gravement atteints réussissent à surmonter ces premières années. Par la suite, en cas de malformations sévères, le syndrome peut aboutir à un handicap multiple, à la fois moteur et sensoriel (surdit , c civit ...).

Pour les enfants atteints d'une forme s v re, parfois totalement sourds et aveugles, il est particuli rement difficile d'apprendre   se d placer et   communiquer avec l'ext rieur, et donc de d velopper correctement leurs facult s intellectuelles. En effet, le d veloppement de l'enfant se fait en int grant peu   peu ce que lui transmettent ses sens. Un enfant qui souffre d'un d ficit de la vue, de l'ou ie, du go t et de l'odorat, du toucher, et/ou de l' quilibre a donc des difficult s plus ou moins importantes    tablir des liens affectifs et   se d velopper.

Cependant, de nombreux probl mes peuvent aujourd'hui  tre pris en charge avec plus d'efficacit , et certains peuvent m me  tre pr venus, gr ce   une intervention pr coce et   un suivi attentif et prolong . Lorsqu'ils b n ficient d'un encadrement adapt , la plupart des enfants atteints du syndrome CHARGE sont capables de beaucoup de progr s, tant sur le plan physique, intellectuel que social.

## Le diagnostic

### ● Comment fait-on le diagnostic du syndrome CHARGE ?

Le diagnostic du syndrome CHARGE peut se faire d s la naissance ou plus tard, en fonction du nombre et de la s v rit  des manifestations pr sentes. Les  tudes r centes ont permis de classer les diff rentes malformations en crit res majeurs et crit res mineurs du syndrome. En fonction du type de crit re et du nombre, une classification est propos e (*figure 3*).

En effet, un b b  qui pr sente plusieurs manifestations principales (atr sie des choanes, colobome de l' cil, d veloppement insuffisant des canaux semi-circulaires de l'oreille interne et absence des bulbes olfactifs) sera plus vite diagnostiqu  qu'un enfant qui pr sente

une multitude d'anomalies moins spécifiques du syndrome CHARGE (malformations cardiaques, retard de croissance...).

Critères majeurs très caractéristiques
1) Colobome oculaire
2) Atrésie des choanes et/ou fente palatine
3) Développement insuffisant (hypoplasie) des canaux semi-circulaires de l'oreille interne
4) Absence des bulbes olfactifs (arhinencéphalie)
Critères mineurs moins révélateurs car courants dans d'autres affections
1) Atteinte des nerfs crâniens, dont le VIII (incluant troubles de l'alimentation, paralysie faciale...)
2) Insuffisance de production des hormones sexuelles (due à une insuffisance de l'hypophyse)
3) Malformation de l'oreille externe (forme particulière) ou interne (perte de l'audition et déficit de l'équilibre)
4) Malformations du cœur, de l'œsophage (communications entre la trachée et l'oesophage)
5) Retard intellectuel
Critères diagnostiques
<b>Syndrome CHARGE typique :</b> 3 critères majeurs ou 2 majeurs + 2 mineurs
<b>Syndrome CHARGE partiel :</b> 2 majeurs + 1 mineur
<b>Syndrome CHARGE atypique :</b> 2 majeurs sans mineurs ou 1 majeur + 2 mineurs

Figure 3

Critères diagnostiques du syndrome CHARGE.

D'après D. Sanlaville et A. Verloes, *European Journal of Human Genetics* (2007) 15, 389–399

(<http://www.nature.com/ejhg/journal/v15/n4/pdf/5201778a.pdf>)

## ● En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?

Dès que le médecin soupçonne un syndrome CHARGE, il demande la réalisation de plusieurs examens qui permettront d'affirmer le diagnostic.

### Scanner (ou tomodensitométrie)

Un scanner est généralement réalisé pour observer l'atrésie des choanes et/ou les malformations de l'oreille interne. Il s'agit d'un examen indolore, de type radiographie, qui permet d'observer très précisément certaines parties du corps. L'intérieur de l'oreille peut également être visualisé par IRM (imagerie par résonance magnétique).

### L'imagerie par résonance magnétique nucléaire (IRM) du cerveau

L'imagerie par résonance magnétique nucléaire (IRM) permet d'étudier les organes avec plus de détails que le scanner et en deux ou trois dimensions. C'est un examen indolore qui utilise un champ magnétique.

L'IRM du cerveau est indispensable car elle permet de voir des signes spécifiques du syn-

drome CHARGE au niveau de l'oreille interne et des bulbes olfactifs, structures qui interviennent dans l'odorat. Elle permet de savoir s'il y a ou non un développement insuffisant de la région du cerveau impliqué dans l'odorat (arhinencéphalie).

Elle permet de dépister les éventuelles malformations cérébrales associées, notamment au niveau des régions du tronc cérébral et du cervelet (fosse postérieure).

### **Evaluation de l'audition**

Des tests qui permettent de mesurer l'audition sont réalisés dès la naissance puis régulièrement pour pouvoir détecter les pertes auditives. Pour tester l'audition d'un bébé, on observe ses réactions lorsqu'on lui fait entendre des sons d'intensité de plus en plus forte (s'il entend, il s'arrête de bouger, cesse de têter, pleure, etc.).

Il existe aussi des techniques qui ne demandent aucune participation de l'enfant. La mesure des potentiels évoqués auditifs (PEA) évalue l'activité électrique du cerveau en réponse à un signal sonore. Pour cet examen, la personne porte des écouteurs. Des sons brefs sont émis et on enregistre la réaction de son cerveau grâce à des électrodes placées sur le cuir chevelu (au sommet du crâne et sur les lobes des oreilles).

Un autre test rapide et qui ne demande pas la participation de l'enfant, est la mesure des oto-émissions provoquées (OEP). Ce test permet de vérifier le bon fonctionnement d'une partie de l'oreille interne. Un appareil diffuse dans l'oreille de l'enfant un léger bruit intermittent, un capteur enregistre les réactions de son oreille interne.

### **Evaluation de la vision**

Il est également nécessaire d'évaluer l'acuité visuelle des enfants car ils souffrent souvent d'anomalies oculaires. L'examen ophtalmologique est délicat lorsque l'enfant est très petit, mais il peut tout de même permettre de savoir si l'enfant réagit à la lumière et s'il est capable de suivre un objet des yeux.

En cas de colobome rétinien, l'examen du fond d'œil doit être régulièrement répété.

L'étude de potentiels évoqués visuels (PEV) qui obéit au même principe que les PEA (potentiels évoqués auditifs) est aussi indispensable pour préciser le degré d'atteinte de la vision. Il peut être réalisé en même temps que les PEA.

### **Echocardiographie**

L'échographie du cœur (ou échocardiographie) permet de visualiser le cœur et de repérer les éventuelles malformations comme la tétralogie de Fallot.

Dans certains cas, un électrocardiogramme est réalisé pour détecter d'éventuelles altérations du rythme cardiaque. Il s'agit d'un examen qui permet d'enregistrer l'activité du cœur à l'aide d'électrodes posées sur les poignets, les chevilles et le thorax.

### **Analyses de sang**

Elles peuvent être nécessaires pour s'assurer qu'il n'y a pas de dysfonctionnement des reins.

Elles permettent aussi de mesurer le taux d'hormones (bilan endocrinien) pour la mise en place éventuelle d'un traitement hormonal (agissant sur la croissance et la puberté).

### **Radiographies**

Des radiographies peuvent être effectuées pour évaluer les éventuelles malformations osseuses, au niveau de la colonne vertébrale ou des côtes par exemple.

## ● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ?

Le syndrome CHARGE associe plusieurs anomalies qui peuvent être retrouvées dans d'autres syndromes.

Il peut notamment être confondu avec le syndrome de DiGeorge (ou micro-délétion 22q11 ou syndrome vélocardiofacial), caractérisé entre autres par une malformation cardiaque, des troubles de l'apprentissage, une fente du palais et une malformation des oreilles. L'anomalie génétique à l'origine de ces syndromes est connue et permet donc de les distinguer du syndrome CHARGE. De même, certaines anomalies des chromosomes (comme des formes de trisomie portant sur différents chromosomes) peuvent associer diverses malformations mais sont facilement écartées par le caryotype. Cette technique permet d'étudier les chromosomes (et notamment leur nombre) par prise de sang.

Un syndrome appelé association VATER ou VACTERL peut également s'approcher du syndrome CHARGE puisqu'il se manifeste par des anomalies des vertèbres, de l'œsophage, du cœur et parfois des reins. Cependant, il n'y a pas d'anomalie des oreilles comme dans le syndrome CHARGE.

Enfin, la prise de certains médicaments pendant la grossesse (comme l'isotrétinoïne prescrite contre l'acné) peut causer des anomalies du cœur et des oreilles.

## Les aspects génétiques

### ● Quels sont les risques de transmission aux enfants ? Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?

Le syndrome CHARGE est dû, dans plus de la moitié des cas, à l'anomalie d'un gène appelé *CHD7* qui survient pour la première fois dans une famille (mutation *de novo*).

Pour des parents ayant eu un enfant atteint du syndrome CHARGE, le risque de donner à nouveau naissance à un enfant malade est de 1 à 2 %.

Les cas familiaux, où plusieurs enfants sont atteints dans une même fratrie, restent exceptionnels.

Pour les individus atteints du syndrome, même légèrement, le risque d'avoir un enfant également atteint est beaucoup plus élevé. C'est pourquoi il est recommandé de consulter un médecin généticien pour une recherche précise de la cause et une évaluation du risque de survenue du syndrome au sein de la famille.

### ● Peut-on faire un diagnostic prénatal ?

Pendant la grossesse, il arrive assez fréquemment que le liquide amniotique, dans lequel baigne le fœtus, soit présent en excès. On parle alors d'hydramnios. L'hydramnios est souvent révélateur d'une malformation du fœtus. Il se traduit par une prise de poids trop rapide de la femme, parfois par un essoufflement ou des oedèmes. Il constitue une sorte d'alerte qui permet à l'échographiste de rechercher les malformations éventuelles. Plusieurs des anomalies caractéristiques du syndrome CHARGE peuvent ainsi être détectées pendant la grossesse, grâce à l'échographie du deuxième trimestre. Les malformations des reins et du cœur et une éventuelle fente palatine peuvent parfois être mises en évidence. Les autres malformations telles que l'atrésie des choanes, les anomalies de l'œsophage et/ou de l'oreille interne sont beaucoup plus difficiles à détecter. Dans le syndrome CHARGE, les

malformations les plus sévères telles que le colobome oculaire ou l'hypoplasie des canaux semi-circulaires dans l'oreille interne peuvent passer inaperçues et le diagnostic ne sera fait qu'après la naissance.

En cas de très forte suspicion ou lorsque de nombreuses malformations sont mises en évidence, les parents qui le souhaitent peuvent demander une interruption de grossesse (interruption médicale de grossesse ou IMG).

La confirmation du diagnostic de syndrome CHARGE ne peut actuellement être fait avant la naissance, sauf s'il y a déjà un cas dans la famille et que l'anomalie génétique est connue et recherchée.

## Le traitement, la prise en charge, la prévention

### ● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ? Quelles sont les différentes options thérapeutiques ?

Il n'y a pas de traitement spécifique du syndrome CHARGE, mais certaines malformations doivent être corrigées par chirurgie rapidement après la naissance.

De nombreuses mesures peuvent être mises en place pour faciliter la respiration, l'alimentation, l'audition, etc. Une bonne évaluation des atteintes sensorielles (vue, ouïe, odorat) permet d'adapter les soutiens éducatifs et rééducatifs.

#### Difficultés respiratoires

À la naissance, les bébés sévèrement atteints souffrent de difficultés à respirer (en raison de l'atrésie des choanes) pouvant parfois mettre leur vie en danger. Une prise en charge d'urgence doit alors être mise en place. Elle consiste le plus souvent en une intubation (introduction d'un tube souple dans la bouche et la trachée pour insuffler de l'air et permettre la respiration).

Dans certains cas associant une fente du palais et des malformations cardiaques graves, une trachéotomie peut être nécessaire : il s'agit d'une opération consistant à créer un orifice dans la trachée, permettant de faire passer un tube qui, relié au respirateur, assurera l'assistance respiratoire. La mise en place d'une trachéotomie, même provisoire, est une opération difficile à accepter pour les parents puisqu'il s'agit d'une ventilation « invasive », assez impressionnante.

L'atrésie des choanes peut être corrigée par chirurgie, et ce dès quelques jours après la naissance, même si plusieurs opérations sont souvent nécessaires. Les fentes des lèvres ou du palais peuvent également être réparées chirurgicalement.

#### Difficultés d'alimentation

Les enfants qui ont des problèmes respiratoires importants éprouvent également des difficultés pour se nourrir, parfois accentuées par des anomalies des nerfs qui régule la déglutition. Presque la moitié des enfants doit donc être nourrie par gastrostomie : cette intervention consiste à poser un petit tuyau plastique reliant directement l'estomac à la paroi extérieure du ventre (*figure 4*). Elle a pour but de mettre en place une sonde qui permettra d'introduire des aliments liquides directement dans l'estomac (nutrition entérale). Elle est souvent provisoire.

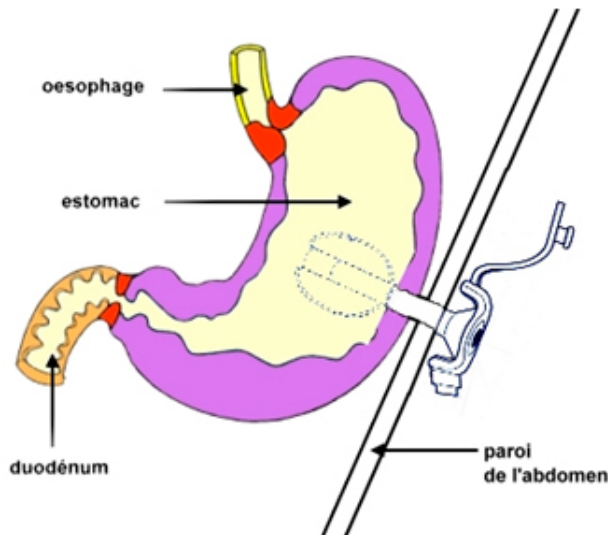


Figure 4  
Représentation schématique d'une gastrostomie.  
(<http://www.afao.asso.fr/accueil.htm>)

Même si une gastrostomie est mise en place, il est recommandé de maintenir en parallèle une alimentation « normale » bien qu'en moindre quantité, qui permettra de transmettre à l'enfant le plaisir de manger et de l'habituer à l'alimentation par la bouche. Cela peut se faire en mettant un peu de miel ou de sirop sur une tétine et en stimulant la bouche de l'enfant.

Les problèmes de reflux gastro-œsophagien peuvent être atténués par certains médicaments, mais nécessitent parfois une opération de l'estomac.

### Anomalies cardiaques

Certaines malformations du cœur sont bénignes et ne nécessitent pas de traitement particulier, mais de nombreux enfants doivent être opérés rapidement après la naissance. Cependant, le risque lié à l'anesthésie est particulièrement important chez les enfants qui souffrent de difficultés respiratoires et notamment d'atrésie des choanes, et les opérations cardiaques doivent donc être discutées par l'équipe soignante et la famille.

### Déficit de l'audition

En cas d'audition faible, des appareils d'aide auditive peuvent faciliter le développement de l'enfant et améliorer sa qualité de vie. Ils doivent donc être mis en place dès que les problèmes d'audition sont détectés. En cas de surdité plus importante, le médecin peut évaluer l'intérêt de la pose d'un implant cochléaire. Il s'agit d'électrodes implantées chirurgicalement à l'intérieur de l'oreille (dans une zone appelée cochlée) associées à un dispositif externe similaire à une aide auditive (de type contour d'oreille). Cependant, en raison de la forme atypique et souple des oreilles des personnes atteintes de syndrome CHARGE, il est parfois difficile de bien positionner les dispositifs d'aide auditive. De plus certaines malformations de l'oreille interne ne permettent pas de mettre en place ce dispositif.

Après la pose d'un implant cochléaire, l'enfant devra suivre une rééducation orthophonique. Celle-ci ne peut être mise en place que si le niveau de développement psychomoteur de l'enfant le permet. La réussite des aides à l'audition dépend donc à la fois de la sévérité des malformations et du degré de handicap psychomoteur de l'enfant.

### Problèmes oculaires

Le colobome ne peut pas être corrigé, mais certaines mesures peuvent éviter d'accentuer les troubles de la vision. Il est par exemple recommandé de se protéger les yeux, très sensibles

à la lumière, avec une casquette et des lunettes de soleil.

Par ailleurs, toute baisse brusque de vision doit faire l'objet d'une consultation d'urgence chez l'ophtalmologiste car il peut s'agir d'une complication du colobome (détachement de la rétine) qui peut entraîner une perte totale de la vision.

En cas de paralysie faciale, il arrive qu'un œil ne puisse pas se fermer, ce qui entraîne une sécheresse et une irritation importante. L'utilisation de larmes artificielles peut alors être bénéfique.

### Troubles de la croissance et de la puberté

Le retard de croissance est en grande partie dû aux anomalies cardiaques, aux difficultés d'alimentation et aux infections fréquentes (otites, bronchites...) qui perturbent le développement de l'enfant depuis sa naissance. Sa prise en charge tient donc compte de tous ces facteurs.

Cependant, une part du retard en taille est liée au syndrome lui-même (retard constitutionnel) et non à l'un de ces facteurs.

Dans certains cas, ce retard peut également être la conséquence d'une insuffisance en hormone de croissance puis à un déficit en hormones sexuelles, qui peuvent être corrigés par un traitement hormonal.

Chez les garçons, les anomalies génitales (pénis anormalement petit et testicules non descendus) peuvent être corrigées en partie seulement par un traitement à base d'hormones sexuelles. De même, à l'adolescence, les personnes qui présente un déficit en hormones sexuelles peuvent bénéficier d'un traitement hormonal pour provoquer ou accélérer la puberté. Ce traitement permet aussi de prévenir une fragilité osseuse (ostéoporose) précoce et d'atténuer des troubles psychologiques liés à l'absence des hormones sexuelles.

### Anomalies squelettiques

Certains appareillages orthopédiques peuvent être utiles pour permettre à l'enfant d'acquies une meilleure posture, notamment en cas de scoliose, et pour se déplacer plus facilement.

Des coques moulées en plastique permettant la station assise ou le port d'un corset permettent par exemple de maintenir le tronc et d'éviter les scolioses.

## ● Quelles sont les autres options thérapeutiques ?

De nombreux enfants atteints du syndrome CHARGE sont lourdement handicapés, tant sur le plan moteur que sensoriel. De plus, les bébés subissent au cours de leurs deux premières années de nombreuses hospitalisations et interventions chirurgicales agressives, qui peuvent contribuer à perturber leur développement. Le fait d'être alimentés par une sonde empêche certains enfants de développer les sens s'établissant normalement à travers la tétée, la découverte des goûts, des textures... Néanmoins, même avec une alimentation difficile, un lien fort peut se créer avec la mère : odeur de la mère, voix, contact physique, jeux, toucher...

Par ailleurs, pour les enfants qui souffrent de plusieurs déficits sensoriels, il est particulièrement difficile de se développer et de s'épanouir, ce qui explique la plupart des retards psychomoteurs observés en cas de syndrome CHARGE. Une prise en charge adaptée, faisant intervenir rééducateurs (kinésithérapeutes, psychomotriciens, orthophonistes, orthoptistes...) et psychologues peut être difficile à instaurer, mais est indispensable pour permettre

à chaque enfant de recevoir une éducation adaptée à ses déficits dès les premiers mois de vie. Il existe en France quelques centres particulièrement spécialisés dans la prise en charge du triple déficit sensoriel : surdit , malvoyance et troubles de l' quilibre.

Il est imp ratif de stimuler les sens des enfants par des manipulations douces, des massages, par diff rents modes de communication : images, symboles, langage des signes... Ceci peut aussi permettre de r guler les troubles du comportement et notamment l'automutilation.

Au niveau moteur, les troubles d' quilibre et de vision g nent souvent le d veloppement. La prise en charge psychomotrice est donc tr s importante pour compenser ces d ficits. Elle aide l'enfant   bien se situer dans l'espace,   acqu rir une meilleure force dans les bras pour se maintenir debout et apprendre   compenser les troubles de l' quilibre.

Des s ances d'orthoptie (r ducation de la vision) sont utiles pour utiliser au mieux les capacit s visuelles de l'enfant.

De m me, la psychomotricit  est extr mement importante car elle permet aux enfants d'utiliser au mieux leur fonction physiques. La psychomotricit  peut faire appel   de multiples techniques de r ducation pouvant s'adapter   chacun : massages, exercices, piscine...

Pour limiter les d formations et conserver l'amplitude de ses mouvements, l'enfant peut b n ficier d'une kin sith rapie r guli re.

Enfin, les enfants atteints du syndrome CHARGE sont confront s   de nombreuses difficult s dans presque tout ce qu'ils font, en raison de leurs d ficits sensoriels et moteurs, ce qui fait qu'ils puissent  tre tr s stress s, ce   quoi s'ajoutent les troubles du comportement. Il est donc important de diminuer l'anxi t  et d'apprendre peu   peu aux enfants   ne plus r aliser de gestes dangereux ou agressifs envers eux-m mes et leur entourage. Les enfants ont souvent un comportement qui para t  trange. Leur entourage doit apprendre   le d coder, le comprendre et le tol rer. Un psychiatre peut  tre utile dans certains cas.

## ● **Quels b n fices attendre du traitement ?**

Tout d pend de la s v rit  des malformations   la naissance. Dans tous les cas, le traitement permet d'am liorer la qualit  de vie de l'enfant afin de lui permettre de s' panouir et d'am liorer ses capacit s physiques et intellectuelles.

## ● **Que peut-on faire soi-m me pour soigner son enfant ?**

La stimulation de l'enfant par des professionnels est imp rative pour s'assurer qu'il grandisse et s' panouisse au mieux. La prise en charge peut para tre lourde et contraignante, et les parents peuvent parfois se d courager. Il est tr s important d'en parler avec les  quipes soignantes.

Le r le des parents est fondamental, il est important qu'ils soient bien inform s sur la maladie et sa prise en charge afin de prendre une part active au traitement de son enfant, et de respecter au mieux les exercices et les  ventuels conseils d'appareillage.

## ● **Un soutien psychologique serait-il souhaitable ?**

Il y a plusieurs moments o  la famille et le malade peuvent ressentir le besoin de trouver un soutien psychologique. Pour les parents, l'annonce du diagnostic est un moment de profond d sarroi, de col re, de d sespoir. Le plus souvent, l'organisation de la vie quotidienne, les rep res habituels, les priorit s au sein de la famille sont boulevers s. Pour les parents d'un enfant atteint d'une forme s v re, les projets familiaux sont souvent mis en question, le

couple peut en pâtir ainsi que le temps consacré aux autres enfants.

Puis, dans les cas sévères, les nombreuses opérations et les soins médicaux lourds nécessaires à son enfant sont autant d'épreuves difficiles à affronter seuls.

Par la suite, l'accompagnement de son enfant en apprenant à le soigner sans le surprotéger, la jalousie ou la culpabilité ressentie par les frères et sœurs, peuvent nécessiter un soutien psychologique aidra à rétablir un équilibre au sein de la famille.

Pour les enfants ou les adultes malades, tout dépend de la sévérité du handicap, mais le besoin d'apprendre à se prendre en charge, les difficultés à réaliser certaines activités de façon autonome, la confrontation au regard des autres, peuvent être des étapes délicates où un accompagnement psychologique s'impose. Dans les formes les moins sévères, une aide psychologique peut s'avérer utile pour aider l'enfant (ou l'adulte) à s'intégrer socialement, scolairement puis professionnellement.

## ● **Comment faire suivre son enfant ?**

Le suivi du syndrome CHARGE dépend des malformations et de leur sévérité. Les personnes atteintes sont suivies dans des consultations pluridisciplinaires spécialisées (regroupant pédiatre, oto-rhino-laryngologiste, ophtalmologiste, cardiologue, anesthésiste, psychologue...). Leurs coordonnées sont disponibles sur le site d'Orphanet ([www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)).

## ● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

Le diagnostic de syndrome CHARGE doit impérativement être signalé à l'équipe soignante, surtout si une anesthésie est envisagée. En effet, la maladie peut s'associer à des difficultés d'intubation (insertion dans la trachée d'un tube introduit par le nez ou la bouche et permet d'insuffler de l'air) et/ou d'extubation (retrait du tube) lors d'une anesthésie générale. Il est donc impératif de prévenir l'anesthésiste pour qu'il prenne les précautions nécessaires.

## ● **Peut-on prévenir cette maladie ?**

Non, on ne peut pas prévenir le syndrome CHARGE.

# Vivre avec

## ● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?**

Le plus souvent, le syndrome CHARGE est une pathologie handicapante qui bouleverse la vie quotidienne et familiale.

Lors des premières années de vie, les enfants atteints sont souvent hospitalisés, et ce sur de longues périodes. Puis, vers l'âge de 3 ou 4 ans, ils commencent à aller mieux mais nécessitent une prise en charge relativement contraignante. A ces difficultés s'ajoutent parfois des préoccupations financières, techniques et administratives, et certains parents peuvent être amenés à aménager ou quitter leur activité professionnelle pour s'occuper de l'enfant malade. Cependant, la sévérité du handicap est extrêmement variable : tous les enfants n'auront pas besoin du même encadrement et tous ne seront pas dépendants.

L'apprentissage est toujours décalé, car des étapes de développement n'ont pas pu être réa-

lisées au rythme habituel. La plupart des enfants ont des difficultés à s'exprimer et donc à « montrer » leurs capacités. De ce fait, l'évaluation de leur potentiel est souvent difficile.

Malgré tout cela, ce sont des enfants qui ont d'importantes ressources qui peuvent être mises en valeur grâce à une bonne compréhension de leur mode de fonctionnement et à un accompagnement adapté.

Les enfants les moins sévèrement atteints et qui ont bénéficié d'une rééducation optimale peuvent suivre une scolarité puis des études normales, une fois que le retard de marche et de langage a été rattrapé. Ils peuvent ensuite mener une vie pratiquement normale (avoir un emploi, etc.), avec parfois certains aménagements en raison d'une plus grande fatigabilité.

D'autres enfants seront plus à l'aise dans une classe d'intégration scolaire pour les élèves handicapés (CLIS), avec moins d'élèves et un enseignement aménagé, notamment pour les enfants malentendants et/ou malvoyants.

D'autres encore souffriront de handicaps plus lourds et pourront intégrer un institut médico-éducatif (IME), qui dispense des soins spécialisés, une éducation et un enseignement adapté aux enfants handicapés moteurs, sensoriels ou polyhandicapés.

Pour les enfants malvoyants, l'apprentissage de la lecture en braille et la compagnie d'un chien-guide peuvent selon les cas être une aide importante.

Par ailleurs, beaucoup de personnes atteintes de syndrome CHARGE, y compris celles qui semblent avoir un bon niveau de langage, ont des difficultés à s'exprimer clairement, et c'est pourquoi la langue des signes ou l'utilisation de symboles peut être très bénéfique pour communiquer.

## ● ● ● En savoir plus

### ● Où en est la recherche ?

La cause du syndrome CHARGE est mal connue et les mécanismes génétiques en cause font l'objet de la plupart des recherches sur ce syndrome.

Par ailleurs, le développement de programmes adaptés de prise en charge est à l'étude pour permettre aux enfants qui souffrent de multiples déficits sensoriels de s'épanouir au mieux.

### ● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les trois associations de malades consacrées à ce syndrome. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 0 810 63 19 20 (Numéro azur, prix d'un appel local) ou sur le site **Orphanet** ([www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)).

### ● Les prestations sociales en France

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis, d'une part par les assistantes sociales à l'hôpital et par les associations de malades qui sont au courant de la législation et des droits. D'autre part, les Services Régionaux d'Aides et d'Informations (SRAI) aident

et accompagnent les familles dans les démarches quotidiennes en les mettant en contact avec des techniciens d'insertion (kinésithérapeutes, ergothérapeutes, travailleurs sociaux, ...).

En France, le syndrome CHARGE est pris en charge à 100 % par la Sécurité Sociale en ce qui concerne le remboursement des frais médicaux. Les familles peuvent, en cas de besoin, obtenir une allocation d'éducation spéciale pour les enfants atteints en faisant une demande auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Les adultes ont la possibilité d'obtenir une allocation d'adulte handicapé en faisant un dossier auprès de la MDPH. Suivant leur état, une prestation de compensation du handicap peut aussi être allouée aux malades. Enfin, une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures, dont le taux d'incapacité dépasse 80 %, de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports. La carte «station debout pénible» et le macaron permettant de se garer sur les places réservées aux personnes handicapées peuvent être obtenus en fonction de l'état de la personne atteinte. L'orientation vers les établissements spécialisés est sous le contrôle de la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), organisée au sein de la MDPH.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations » (ici), qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

**POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE**

**CONTACTEZ**

**Maladies Rares Info Services au 0 810 63 19 20  
numéro azur, prix d'une communication locale**

**OU CONSULTEZ ORPHANET [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)**

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

**AVEC LA COLLABORATION DE :**

*Professeur Véronique Abadie*

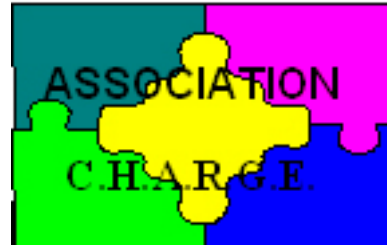
Centre de référence des troubles de  
la déglutition  
Service de pédiatrie générale  
Hôpital Necker - Enfants Malades,  
Paris

*Professeur Brigitte Gilbert-Dussardier*

Centre de référence des anomalies  
du développement de l'Ouest  
Service de génétique médicale  
CHU de Poitiers, Poitiers



*Association Française des  
Conseillers en Génétique*



Association Nationale de Parents  
d'Enfants Déficients Auditifs



Association Nationale Pour  
les Sourds-Aveugles

