

## Le syndrome CHARGE

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

### Le syndrome CHARGE en bref

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels [1]

- **Définition** : Le syndrome CHARGE est un syndrome d'anomalies congénitales multiples caractérisé par l'association variable de plusieurs anomalies, principalement un colobome, une atrésie/sténose choanale, des anomalies des nerfs crâniens et de l'oreille (ces anomalies sont connues sous le nom des quatre caractéristiques (4C) majeures).
- **Épidémiologie** : L'incidence du syndrome est estimée entre 1/12 000 et 1/15 000 naissances vivantes.
- **Clinique** : Le syndrome montre un tableau clinique variable, dépendant des anomalies qui y sont associées, même au sein d'une même famille. Il se manifeste au cours de la période néonatale, avec une cyanose due à l'atrésie choanale (60-70% des cas, l'atrésie peut être osseuse ou membranaire, unilatérale ou bilatérale), et/ou une cardiopathie cyanotique (75-80% des cas, malformations cardiaques conotruncales, arcs aortiques anormaux ; voir ces termes). Le colobome, le plus souvent rétinien, est présent dans 75 à 90% des cas, et peut être associé à une microphthalmie et conduire à une perte de la vision. Des anomalies auditives (95-100% des cas) incluent des oreilles basses implantées ou une oreille externe en forme de tasse avec le cartilage du pavillon externe déficient et une conque triangulaire, des malformations des osselets de l'oreille moyenne, conduisant à des otites moyennes séreuses chroniques et à une surdité sensorineurale. Des anomalies des nerfs crâniens sont fréquentes et incluent des anomalies des nerfs olfactifs, faciaux, auditifs, vestibulaires et de ceux impliqués dans la déglutition. Des altérations du système nerveux central (SNC) impliquent une atrophie cérébrale, une agénésie du corps calleux, des anomalies de la fosse cérébrale postérieure et une hypoplasie cérébelleuse. Une hypoplasie génitale et un retard de la puberté sont observés. Un retard de croissance staturo-pondérale est souvent lié aux troubles sévères de la succion/déglutition. Un retard moteur (dû à des troubles de l'équilibre), un retard de langage et de la motricité fine sont aussi notés. La dysmorphie faciale est caractérisée par un visage carré, un front et une racine nasale proéminents, et une asymétrie due à la paralysie faciale. Des malformations des voies aériennes supérieures (laryngomalacie et trachéomalacie congénitales ; voir ces termes), une fistule trachéo-œsophagienne (FTO) et un reflux gastro-œsophagien sont communs. Des altérations endocriniennes (déficit en hormone de croissance, hypogonadisme hypogonadotrope) et des anomalies immunitaires (déficit immunitaire combiné sévère (voir ce terme), lymphopénie à cellules T isolée) sont aussi observées. Des infections respiratoires sont fréquentes. Les patients peuvent présenter un trouble du spectre autistique associé à un trouble du déficit de l'attention avec hyperactivité (TDAH), un trouble obsessionnel compulsif (TOC) et une anxiété.

- **Étiologie** : Le syndrome CHARGE peut être sporadique (97% des cas) ou se transmettre selon un mode autosomique dominant. Il y a un risque de 1 à 2% de mosaïcisme germlinal.
- **Prise en charge et pronostic** : La prise en charge nécessite une approche multidisciplinaire (impliquant des diététiciens, des gastroentérologues, des endocrinologues, des cardiologues) associant une prise en charge chirurgicale, un support pour les personnes perdant leur vue et leur audition (services pour les malentendants et les malvoyants), une ergothérapie, une kinésithérapie, de l'orthophonie, la pose d'un implant cochléaire, une thérapie comportementale et un conseil psychologique. La mortalité est élevée au cours de la période néonatale, cela est souvent dû à la combinaison de la cardiopathie cyanotique, de la fistule trachéo-œsophagiennes, de l'atrésie choanale, du déficit en lymphocytes T et des anomalies cérébrales. La mortalité et la morbidité au cours de la période post-néonatale sont souvent liées à des événements post-anesthésie et à des troubles de l'alimentation, résultant en une pneumonie d'aspiration.

## Le handicap au cours du syndrome CHARGE

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public [2]

### • **Quelles situations de handicap découlent des manifestations de la maladie ?**

La sévérité du syndrome est variable et lorsque les manifestations sont mineures, les enfants peuvent mener une vie quasi normale avec cependant une lenteur et une fatigabilité liée à la maladie.

Le syndrome CHARGE, pour les formes les plus sévères, entraîne une situation de handicap qui nécessite la mise en œuvre de protocoles de prise en charge particuliers du fait de l'association de plusieurs déficiences survenant en même temps. Cette situation est définie, en France, comme étant une situation de handicap rare.

L'une des principales caractéristiques du syndrome CHARGE est l'atteinte possible de plusieurs sens simultanément, vue, audition, équilibre, odorat, avec également des difficultés pour respirer et s'alimenter. L'apprentissage est donc décalé car les étapes de développement n'ont pas pu être réalisées 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. Ces enfants 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.

Pour l'enfant atteint d'une forme sévère, avec une surdité et une cécité, il est particulièrement difficile d'apprendre à se déplacer et à communiquer avec l'extérieur, à établir des liens affectifs, à se développer.

Les enfants sont soumis à des difficultés dans leurs activités au quotidien.

Chez les enfants plus grands, les troubles du comportement peuvent entraîner des difficultés supplémentaires.

La conséquence de ces déficiences est une situation de handicap qui touche la communication, l'autonomie, la locomotion... (*voir « Vivre avec »*), et qui peut être amélioré par une rééducation fonctionnelle, certains appareillages et aides techniques. Lorsqu'ils bénéficient d'un encadrement adapté et d'aménagements spécifiques, la plupart des enfants sont capables de beaucoup de progrès, tant sur le plan physique, intellectuel que social.

- **Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ?**

Certains enfants atteints du syndrome CHARGE se retrouvent dans une situation de handicap rare qui nécessite une prise en charge particulière.

En France, il existe des Centres de Ressources Nationaux pour les personnes en situation de Handicap Rare (CRNHR). Ils sont constitués d'une équipe pluridisciplinaire de professionnels spécialisés qui se déplacent sur tout le territoire français afin d'aller à la rencontre de la personne, de sa famille, des écoles et des professionnels qui en font la demande. L'objectif premier est de leur apporter une aide directe en les informant, les conseillant, mais aussi de réaliser une évaluation de l'ensemble des aptitudes et des déficiences (diagnostic fonctionnel). Le centre recueille les bilans déjà réalisés et oriente vers des bilans complémentaires si nécessaire à proximité du lieu de résidence. Dans le cas d'une personne atteinte du syndrome CHARGE, des évaluations de la vision, de l'audition, du développement psychomoteur et intellectuel sont nécessaires. Les habitudes de vie, les besoins, l'environnement y compris scolaire, les priorités, les projets et le fonctionnement social sont également étudiés. Ces bilans vont permettre d'évaluer le handicap de façon spécifique et d'élaborer un projet individualisé adapté pour une meilleure prise en charge. Les protocoles techniques et les rééducations fonctionnelles (accompagnement) propres à compenser le handicap sont également déterminés. La personne peut être orientée par le centre de ressource national vers les structures à même de lui proposer des prises en charge spécifiques près de chez lui.

#### **Aide auditive**

Les difficultés auditives sont améliorées par un appareillage (audioprothèse) qui facilite le développement de l'enfant et améliore sa qualité de vie. Il doit donc être mis en place précocement. L'appareillage auditif peut être une prothèse à conduction osseuse : grâce aux vibrations émises par l'appareil au contact de l'os, le son est directement transmis à l'oreille interne. Le boîtier qui assure ces micro-vibrations doit être maintenu contre la peau du crâne ; avant l'âge de 6 ans il est tenu par un bandeau élastique ou un serre-tête, chez les enfants plus grands, le boîtier est maintenu en place grâce à une vis de titane vissée dans l'os derrière l'oreille sur laquelle il vient se clipper. L'enfant peut facilement courir et sauter mais doit retirer son boîtier quand il va à la piscine. Il existe d'autres dispositifs basés sur un système de double aimant, l'un introduit sous la peau contre l'os situé en arrière de l'oreille, l'autre permettant de maintenir l'appareil externe en place. Enfin des appareillages classiques avec contours d'oreilles peuvent aussi être utilisés.

En cas de surdité profonde, le médecin peut évaluer l'intérêt de la pose d'un implant cochléaire. C'est un appareil électronique composé de deux parties, dont une partie interne est implantée à l'intérieur de l'oreille interne au cours d'une intervention chirurgicale et une partie externe, qui est le plus souvent un appareil miniaturisé porté discrètement derrière l'oreille.

Après la pose d'un implant cochléaire, l'enfant devra suivre une rééducation orthophonique si son développement psychomoteur le permet. L'efficacité des aides à l'audition dépend de la sévérité des malformations et du degré de handicap psychomoteur de l'enfant.

Pour les enfants qui ont des otites à répétition, la pose de tubes traversant le tympan (drains ou aérateurs trans-tympaniques) peut leur être proposée.

Toutes ces aides efficaces doivent être choisies en fonction de chaque cas avec une équipe d'ORL experte.

### **Aide visuelle**

La détection précoce des troubles de la vue par un ophtalmologue et la prise en charge par des équipes spécialisées en orthoptie pour la rééducation des troubles de la vision, sont vivement recommandées. Cela permet d'adapter les lunettes et d'accompagner l'enfant puis l'adulte. Quelques précautions peuvent limiter le handicap visuel. Il est par exemple recommandé de protéger les yeux, très sensibles à la lumière, avec une casquette ou une visière et des lunettes de soleil. La rééducation visuelle fonctionnelle permet à l'enfant d'apprendre à bien utiliser ses capacités visuelles restantes. Des aides à la locomotion sont parfois utiles (rarement car, en général, l'enfant se débrouille bien avec sa vision périphérique).

### **Aides au développement moteur et intellectuel**

Le retard moteur, le déficit intellectuel, les troubles du comportement nécessitent l'intervention d'une équipe pluridisciplinaire constituée de **psychomotricien, kinésithérapeute, orthophoniste, psychiatre ou pédopsychiatre, éducateurs spécialisés,...**

La stimulation des sens et la gestion des troubles du comportement peuvent passer par des manipulations douces, des massages, des modes de communication spécifiques : images, symboles, langage des signes...

Les troubles de l'équilibre et de la vision gênent souvent le développement moteur. La **prise en charge psychomotrice** est donc très importante pour compenser ces déficits. Elle aide à bien se situer dans l'espace, à se maintenir debout et apprendre à compenser les troubles de l'équilibre, à se relaxer.

La **kinésithérapie**, commencée le plus tôt possible, est essentielle à l'accompagnement de l'enfant. Elle vise à l'aider à tenir sa tête, se retourner, s'asseoir, à faciliter l'acquisition de la marche puis à l'améliorer, aussi pour apprendre à lutter contre les troubles de l'équilibre. À l'âge adulte, la kinésithérapie contribue à limiter les déformations de la colonne vertébrale (scoliose) et à conserver l'amplitude des mouvements. En cas de scoliose, un suivi régulier par un **orthopédiste** est nécessaire. Des aides matérielles (repose-pied, accoudoir,...) peuvent faciliter la stabilité de la position assise.

Pour faciliter l'acquisition d'un langage, une prise en charge précoce par un **orthophoniste** est indispensable. Le langage verbal étant acquis tardivement, elle vise avant tout à favoriser la communication non verbale, gestuelle par exemple, et à améliorer la compréhension. Cette prise en charge, en étroite collaboration avec la famille, se met en place très tôt, vers l'âge de 1 ou 2 ans. En général, les enfants utilisent tous les modes de communication pour comprendre et pour être compris (langage oral, langue des signes, utilisation de symboles, d'images,...) et souvent ils combinent ces différents modes.

L'**ergothérapie** permet de récupérer ou d'acquérir une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle.

Les enfants ont souvent un comportement qui paraît étrange. Leur entourage doit apprendre à le décoder, le comprendre et le tolérer. Ils sont confrontés à de nombreuses difficultés en raison de leurs déficits sensoriels et moteurs, ils peuvent être anxieux. Il est donc important de diminuer l'anxiété et d'apprendre peu à peu aux enfants à ne plus réaliser de gestes dangereux ou agressifs envers eux-mêmes et leur entourage. La prise en charge par un **pédopsychiatre et/ou un psychologue** est nécessaire.

### **Soutien nutritionnel**

Les difficultés alimentaires sont fréquentes et d'origines variées. Une **prise en charge orthophonique** peut aider les enfants qui ont des troubles de la déglutition.

Le soutien d'une **diététicienne** est recommandé pour aider à calculer un apport calorique suffisant et donner des conseils sur un régime alimentaire bien équilibré.

- « Vivre avec » : les situations de handicap au quotidien

*Quelles sont les conséquences du syndrome sur la vie familiale et sur la vie quotidienne ?*

Les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne varient selon la sévérité des atteintes : tous n'ont pas besoin du même encadrement et tous ne sont pas dépendants. Lors des premières années de vie, les hospitalisations fréquentes et parfois de longue durée pour certains enfants, perturbent la vie quotidienne et familiale. Puis, vers l'âge de 3 ou 4 ans, les enfants commencent à aller mieux mais certains continuent de nécessiter une prise en charge 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 leur enfant.

*Quelles sont les conséquences de la maladie sur la communication et la scolarité ?*

L'évolution de la scolarité est variable d'un enfant à l'autre : elle dépend principalement de la sévérité du déficit auditif, visuel et de l'importance des troubles du comportement.

La moitié des enfants suivent une scolarité normale à l'école primaire.

De part leur retard de développement, les enfants atteints du syndrome CHARGE ont un décalage des apprentissages. Toutefois, les moins sévèrement atteints peuvent suivre des études normales par la suite grâce à un accompagnement adapté et une bonne compréhension de leur mode de fonctionnement.

En cas de difficultés d'expression chez l'enfant, il est important de repérer chez lui, les signes de communication et de lui faire un retour sur ces comportements communicatifs afin qu'il y donne un sens et continue à les utiliser : même si l'enfant n'utilise pas un langage, un code, il communique, de ce fait le développement de la communication non verbale est important avec l'utilisation par exemple de supports graphiques (photos, dessins, pictogrammes,...).

Les parents peuvent demander au chef d'établissement de mettre en place un Projet d'Accueil Individualisé (PAI) en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant, ou, si l'enfant est reconnu « handicapé », adresser une demande de Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) à la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH, voir «[Vivre avec une maladie rare en France. Aides et Prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(Aidants familiaux\)](#)»). Toutes les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation de l'enfant (rendre les locaux accessibles, demander un accompagnement par des Accompagnants d'Elèves en Situation de Handicap AESH, anciennement Auxiliaire de Vie Scolaire AVS, etc.) sont alors définis par la MDPH.

Le PAI et le PPS permettent d'organiser l'accueil de l'enfant dans de bonnes conditions et d'expliquer au mieux la maladie au personnel encadrant pour favoriser l'intégration de l'enfant. Les aménagements visent principalement à prendre en charge les déficits visuels, auditifs, les troubles du comportement, la fatigabilité avec si nécessaire l'accompagnement par des Accompagnants d'Elèves en Situation de Handicap.

Certains enfants seront plus à l'aise dans une Classe d'Inclusion Scolaire pour les élèves handicapés (CLIS) dans des écoles maternelles et primaires ou dans une Unité Localisée pour l'Inclusion Scolaire (ULIS) dans les collèges et les lycées (d'enseignement général, technologique ou professionnel), avec moins d'élèves et un enseignement aménagé, notamment pour les enfants malentendants ou malvoyants. Selon les troubles visuels et leur impact sur la vision, certains enfants peuvent bénéficier d'aides humaines ou

matérielles (ordinateurs, aides optique, livre agrandis...). D'autres encore pourront intégrer une école spécialisée pour enfants malentendants et/ou malvoyants. Pour les enfants malvoyants, l'apprentissage de la lecture en braille et la compagnie d'un chien-guide seront nécessaires.

Ceux qui ont un handicap plus important pourront intégrer un Institut MédicoEducatif (IME), qui dispense des soins spécialisés, une éducation et un enseignement adapté aux enfants handicapés moteurs, sensoriels ou polyhandicapés.

Plus d'informations sur l'accueil de ces enfants en milieu scolaire sont disponibles sur le site [www.integrascal.fr](http://www.integrascal.fr).

### **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie professionnelle ?**

Les personnes ayant des déficits mineurs peuvent mener une vie professionnelle quasi normale avec parfois la nécessité de gérer leur fatigabilité par certains aménagements, se faisant en accord avec le médecin du travail : temps partiel, aménagement du poste de travail avec l'aide d'ergonomes.

Pour les personnes ayant des déficits plus importants, il est également possible de faire une demande de Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH) qui permet d'être orientée vers une entreprise adaptée ou un Etablissement et Service d'Aide par le Travail (ESAT), et d'être bénéficiaire de l'obligation d'emploi. La personne reçoit également le soutien de l'Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées (AGEFIPH), organisme spécialisé qui aide les personnes handicapées et les entreprises du secteur privé à réussir l'insertion dans la vie professionnelle. Le Fonds pour l'Insertion des Personnes Handicapées dans la Fonction Publique (FIPHFP) réalise les mêmes actions dans le secteur public. En fonction du pourcentage de handicap reconnu, une Allocation Adulte Handicapé (AAH), ou une Prestation de Compensation du Handicap (PCH) peuvent être attribuées aux personnes atteintes.

1. Syndrome CHARGE. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, mars 2015. Dr Kim BLAKE, Dr Chitra PRASAD, éditeurs experts.

[www.orpha.net/consor/cqi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=110&Disease](http://www.orpha.net/consor/cqi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=110&Disease)

2. Le syndrome CHARGE. Encyclopédie Orphanet Grand Public, août 2015. 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, Service Génétique, Centre de Référence des Anomalies du Développement Ouest, CHU de Poitiers, Poitiers - Association CHARGE - Association Nationale des Parents d'Enfants Déficieux Auditifs - Association Nationale Pour les Sourds-Aveugles - CRESAM, centre national de ressources handicaps rares- surdicécité.

[https://www.orpha.net/data/patho/Pub/Int/fr/LeSyndromeCHARGE\\_FR\\_fr\\_PUB\\_ORPHA138.pdf](https://www.orpha.net/data/patho/Pub/Int/fr/LeSyndromeCHARGE_FR_fr_PUB_ORPHA138.pdf)

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, août 2015

