

# Qu'est-ce que le syndrome CHARGE ?

Il est important de souligner qu'une personne atteinte du syndrome de CHARGE ne présentera pas toutes les anomalies énumérées ici. Elle présentera plutôt certaines des anomalies principales, et certaines des autres anomalies.

La cause du syndrome de CHARGE est encore inconnue.

C'est une maladie rare qui peut affecter différentes parties du corps. Les problèmes les plus communs se situent aux yeux, au cœur, au nez, aux parties génitales, aux oreilles, ainsi qu'au niveau de la croissance. Toutes ces parties du corps ne sont pas affectées chez toutes les personnes présentant le syndrome de CHARGE, et les problèmes qui en découlent ne sont pas toujours sévères. Il n'est pas rare que certaines de ces anomalies soient ignorées ou non recherchées, même après que le diagnostic de CHARGE ait été posé. Certaines de ces anomalies sont plus communes que d'autres, et certaines sont communes à d'autres maladies, mais s'il y a la moindre présomption qu'une personne soit atteinte du syndrome de CHARGE, alors la liste leur sera d'une grande utilité, à eux et à leurs familles, ainsi qu'à tous les professionnels impliqués.

**Le nom CHARGE est constitué des initiales de certaines des affections les plus communes rencontrées dans cette maladie :**

## **C Colobome :**

C'est une anomalie de l'œil, causée par un défaut de formation de celui-ci, de sorte qu'une partie de la structure de l'œil est absente. Ceci peut aller d'une pupille dite en " trou de serrure " sur le devant de l'œil, à des anomalies très sévères dans le fond de l'œil. Dans certains cas, l'anomalie peut être si grave que l'on constate un œil plus petit, ou même pas d'œil du tout, plutôt que la présence d'un simple colobome. Ces problèmes peuvent être la cause d'une série de difficultés, qui incluent la cécité, la basse vision, la perte de champ visuel, le besoin de porter des lunettes, des difficultés lorsque la lumière est trop forte, et parfois un risque de problèmes oculaires secondaires, comme le décollement de rétine.

## **H Cardiopathie :**

Une série de différentes anomalies cardiaques sont associées au syndrome de CHARGE, dont certaines nécessitent la chirurgie.

## **A Atrésie des Choanes :**

Un seul ou les deux conduits nasaux peuvent être bouchés ou anormalement étroits à la naissance. Parfois, des interventions chirurgicales répétées peuvent être nécessaires pour ouvrir et maintenir ouverts ces conduits (Voir aussi : Fente palatine / Fente labiale).

### **R Retard de croissance et de développement :**

Les problèmes d'hormone de croissance paraissent être rares dans le syndrome de CHARGE, et l'on pense qu'une croissance retardée peut résulter tout d'abord de difficultés d'alimentation, et plus tard de l'absence de puberté. Les personnes atteintes du syndrome de CHARGE couvrent tout le spectre des capacités et des déficiences, et le retard de développement est considéré comme la résultante, dans de nombreux cas, des déficiences sensorielles, des problèmes de santé chroniques, et des problèmes d'équilibre.

### **G Anomalies génitales :**

Celles-ci affectent l'appareil génital externe et sont donc facilement décelables seulement chez les garçons. Les problèmes habituels sont l'absence de descente des testicules, ou un micropénis. Certaines filles présentant le syndrome de CHARGE sont nées avec des grandes lèvres de petite taille.

### **E Anomalies des oreilles :**

L'oreille externe, l'oreille moyenne et l'oreille interne peuvent être affectées, et les problèmes habituels incluent une perte auditive, une malformation de la chaîne des osselets dans l'oreille moyenne, une otite séreuse chronique dans l'oreille moyenne, un conduit auditif étroit ou absent, et des oreilles externes malformées.

En plus de ces six caractéristiques de CHARGE identifiées dès le début, il existe une liste de plus en plus longue d'anomalies associées. Ces anomalies peuvent s'améliorer ou s'aggraver avec le temps, et l'impact qu'elles peuvent avoir peut aussi varier. La complexité de l'association signifie que chaque anomalie peut avoir un effet sur une autre, de sorte que deux personnes atteintes du syndrome de CHARGE n'auront pas le même pronostic. Traiter un aspect de l'association sans tenir compte de la manière dont celle-ci affecte, et est affectée par, d'autres aspects de l'association, pourrait réduire l'efficacité de ce traitement.

### **Une liste d'anomalies associées :**

#### **Démarche anormale :**

Avant l'acquisition de la marche, les enfants atteints de l'association CHARGE se déplacent souvent sur le dos et en se précipitant la tête la première, ou en utilisant la méthode du ramper sur cinq points d'appui (c'est-à-dire deux bras, deux jambes et le front), et ceci en avant ou en arrière. Dès l'acquisition de la marche, les personnes atteintes de l'association CHARGE présentent souvent la caractéristique d'avoir les pieds plutôt largement écartés, les genoux légèrement pliés, les pieds bien plantés sur le sol, et la partie supérieure du corps et la tête se balançant légèrement d'un côté sur l'autre. Cette démarche caractéristique est considérée comme le résultat d'une combinaison de problèmes d'équilibre, de déficience visuelle, et d'un faible tonus musculaire. (Voir aussi : Hypotonie)

### **Anormalités chromosomiques :**

Bien qu'aucune anomalie chromosomique particulière ne soit associée au syndrome de CHARGE, et que la cause de CHARGE soit inconnue, un très petit nombre de personnes diagnostiquées comme ayant le syndrome de CHARGE ont aussi une anomalie chromosomique identifiée. Il y a aussi des anomalies chromosomiques et génétiques particulières associées à une ou plusieurs des caractéristiques de CHARGE.

### **Fente labiale / Fente palatine :**

Ceci est fréquent et peut rendre l'atrésie des choanes, si elle est présente, difficile à diagnostiquer. La chirurgie peut être nécessaire pour réparer des fentes importantes. Les enfants ayant une fente palatine peuvent avoir des problèmes d'otites, de nutrition, et de langage, même après correction chirurgicale. (Voir aussi : Atrésie des choanes et Syndrome de DiGeorge).

### **Agénésie du Corps Calleux :**

Ceci est une maladie neurologique rare dans laquelle le corps calleux (le pont de matière blanche qui joint les deux moitiés du cerveau) ne se forme pas correctement. (Voir aussi : Mauvaise régulation de la Température).

### **Anomalies des nerfs crâniens :**

Les problèmes des nerfs crâniens sont considérés comme très fréquents , en particulier lorsqu'ils concernent le premier nerf crânien (perte de l'odorat), le septième nerf crânien (paralysie faciale), le huitième nerf crânien (perte auditive sensori-nerveuse, et problèmes d'équilibre), et les neuvième et dixième nerfs crâniens (problèmes de déglutition).

### **Retard pubertaire :**

Ceci est très fréquent à la fois chez les garçons et chez les filles. Bien que la plupart des personnes atteintes du syndrome de CHARGE reçoivent un traitement hormonal, il y a des signes qui montrent que certains atteignent la puberté de manière spontanée (Voir aussi : Anomalies Pituitaires).

### **Anomalies Dentaires :**

Le développement dentaire peut être retardé avec une perte tardive des dents de lait, et les dents peuvent être malformées et/ou pousser de travers et nécessiter une intervention chirurgicale. Il est aussi évident que certains enfants atteints du syndrome de CHARGE présentent de sévères caries dentaires. De possibles facteurs contributifs à considérer sont la haute teneur en sucre présente dans les médicaments pris habituellement par les personnes atteintes du syndrome de CHARGE, et les acides dus au reflux gastro-oesophagien. (Voir aussi : Reflux Gastro-Oesophagien).

### **Séquence de Di-George :**

C'est une absence congénitale du thymus et des glandes parathyroïdes. Cette anomalie conduit à un risque accru d'infections, un taux de calcium sanguin bas, et un retard de développement. Il y a d'autres caractéristiques en commun avec le syndrome de CHARGE, telles que l'implantation basse des oreilles et la fente palatine.

### **L'épilepsie :**

Bien que rare, il devient de plus en plus clair que l'épilepsie existe chez certaines personnes atteintes du syndrome de CHARGE.

### **Traits du visage :**

Une asymétrie faciale peut être présente, même en l'absence de paralysie faciale, et d'autres traits caractéristiques du visage incluent un visage carré, avec un large front proéminent, une ptose (paupières tombantes), une partie médiane du visage plate, et un petit menton.

### **Paralysie faciale :**

Ceci est un type de paralysie qui peut laisser le visage plat et sans expression. Le nerf facial qui irrigue les muscles de la face ne fonctionne pas correctement. Ceci affecte habituellement seulement un côté du visage. Ce trait caractéristique peut devenir plus ou moins apparent chez les personnes atteintes de CHARGE, au fur et à mesure de leur développement. Il a des implications sur la communication à cause de la façon dont les expressions faciales et le discours peuvent être affectés. (Voir aussi : Anomalies du Nerf Crânien).

### **Reflux gastro-oesophagien :**

C'est lorsque le contenu de l'estomac et le liquide gastrique remontent dans l'œsophage. Cela peut être douloureux et aussi cela peut endommager l'œsophage à cause de l'acidité. C'est assez fréquent et cela peut causer un retard de développement dû au déficit nutritionnel. Un suivi médical ou chirurgical peut être requis. (Voir aussi : Atrésie Oesophagienne et Anomalies Dentaires).

### **Hypocalcémie :**

L'incapacité du corps à absorber le calcium à partir de la nourriture et des boissons est considérée comme étant un problème, occasionnellement, pour certaines personnes atteintes du syndrome de CHARGE, particulièrement si elles montrent des corrélations avec la Séquence de Di-George (qui présente une anomalie chromosomique). Il peut y avoir d'autres problèmes concernant la digestion et l'absorption de l'alimentation.

### **Hypoglycémie :**

Des épisodes de taux peu élevé de sucres dans le sang sont signalés chez les enfants atteints du syndrome de CHARGE. Des périodes d'irritabilité ou de somnolence avec transpiration et

pâleur peuvent suggérer le besoin de nourriture ou de boisson pour accroître les niveaux de sucre dans le sang.

### **Hypotonie :**

Un faible tonus musculaire ou des muscles très mous sont très caractéristiques des enfants atteints du syndrome de CHARGE, et parfois les problèmes qui y sont associés persistent à l'âge adulte. On pense que les déficiences multi-sensorielles, les problèmes d'équilibre, les problèmes de santé, les hospitalisations et les interventions chirurgicales longues et répétées, les difficultés respiratoires, et la réactivité sensorielle jouent tous un rôle là-dedans. (Voir aussi : Démarche anormale)

### **Déficit du système immunitaire :**

On rencontre ceci chez les enfants qui ont des points communs avec la Séquence de DiGeorge. Ils ont un risque accru d'infection.

### **Absence de perforation de l'anus :**

L'anus est obstrué à la naissance, et doit être ouvert chirurgicalement. Parfois, il n'y a qu'une fine membrane à ouvrir. Plus souvent, l'extrémité aveugle du gros intestin doit être connectée à la peau au niveau du ventre, grâce à une colostomie. Ultérieurement, l'extrémité du gros intestin est dirigée vers le bas au travers d'une ouverture artificielle pratiquée à l'endroit où l'anus devrait se trouver.

### **Hernie inguinale :**

Ceci est aussi appelé " rupture ", et apparaît comme une grosseur à l'aîne. C'est en réalité une petite anse d'intestin qui ressort par un petit trou, reliant l'intérieur de l'abdomen à l'aîne. Ceci peut avoir pour résultat une occlusion ou une infection, de sorte que la chirurgie préventive est nécessaire. (Voir aussi : Omphalocèle et Hernie ombilicale).

### **Anosmie :**

Ceci peut résulter d'un dysfonctionnement du premier nerf crânien, spécialement si l'atrésie des choanes est présente. Bien qu'il ne s'agisse pas d'un grave problème médical, ceci peut affecter l'alimentation, et peut fermer un canal sensoriel de plus, chez un enfant à qui manquent déjà beaucoup d'informations de type sensoriel. (Voir aussi : Anomalies du nerf crânien).

### **Problèmes de larynx et / ou de pharynx :**

Les enfants ayant une paralysie faciale sont plus sujets à avoir des anomalies anatomiques dans la région du larynx et du pharynx. Ceci peut conduire à des problèmes de déglutition et à l'aspiration de la nourriture et / ou de la salive. (Voir aussi : Problèmes de déglutition).

### **Micrognathus :**

Ceci signifie une mâchoire inférieure de petite taille, qui peut contribuer à des difficultés d'alimentation, et peut être un autre facteur à considérer dans le développement du langage.

#### **Défaut de Mondini :**

Ceci est une ouverture anormale du canal semi-circulaire dans l'oreille moyenne. C'est une cause qui contribue aux problèmes d'équilibre et qui peut être traitée chirurgicalement.

#### **Anomalies des mamelons :**

Dans de rares cas, des mamelons supplémentaires, ou des mamelons sous-développés, ont été mentionnés chez des personnes atteintes de CHARGE.

#### **Atrésie oesophagienne :**

L'œsophage, ou conduit alimentaire, peut ne pas être connecté à l'estomac et peut seulement avoir une extrémité fermée. Ou bien il peut être anormalement étroit ou souple, conduisant à une série de problèmes d'alimentation, y compris le reflux. (Voir aussi : Reflux Gastro-Oesophagien et Fistule Trachéo-Oesophagienne).

#### **Omphalocèle :**

Ceci est une protrusion de quantités variables d'intestins, d'estomac, et de foie au travers de la paroi abdominale, et requiert une chirurgie immédiate. (Voir aussi : Hernie inguinale et Hernie Ombilicale).

#### **Otite moyenne :**

Infections de l'oreille moyenne. Celles-ci peuvent survenir lorsque du liquide s'accumule dans l'oreille moyenne derrière le tambour. Si le liquide s'infecte, l'enfant ressentira de la douleur et il y aura une baisse d'audition temporaire. Dans le syndrome de CHARGE, l'otite moyenne dure souvent jusqu'à l'adolescence et demande une surveillance importante.

#### **Anomalies pituitaires :**

La glande pituitaire est une glande qui se trouve à la base du cerveau, et qui produit plusieurs hormones importantes qui aident à contrôler la croissance et la production de la glande thyroïde. La glande pituitaire ne fonctionne pas normalement chez certains enfants atteints du syndrome de CHARGE, et ceci peut avoir comme résultat des déficiences en ce qui concerne l'hormone de croissance et les hormones sexuelles qui induisent la puberté. Si l'on ne corrige pas ce problème, ces enfants seront petits et ne développeront pas de caractères sexuels secondaires. La thérapie hormonale a été utilisée pour ces problèmes. (Voir aussi :Retard de Puberté).

### **Anomalies rénales :**

Il peut y avoir des problèmes concernant le développement ou le fonctionnement des reins, ou même un rein manquant. Le reflux rénal (c'est-à-dire le reflux d'urine venant de la vessie, vers l'uretère) est un autre cas qui ne sera pas diagnostiqué lors de l'investigation par ultrasons, et devra être décelé par une Cystographie Mictionnelle puis surveillé avec attention. Si cette sorte de reflux survient mais n'est pas détecté pendant une période assez longue (et il peut n'y avoir aucun symptôme apparent pendant cette période), des dommages irréparables à l'un ou aux deux reins peuvent être occasionnés.

### **Scoliose :**

L'incurvation progressive de la colonne vertébrale, principalement due à un tonus musculaire faible. D'autres facteurs y contribuant sont les problèmes d'équilibre, et la déficience visuelle. Ceux-ci conduisent à une piètre utilisation du corps et à une mauvaise posture. Ceci est rapporté comme étant très fréquent chez les enfants les plus âgés et les adultes atteints du syndrome de CHARGE, et doit être traité dès que possible.

### **Anomalies du Canal Semi-circulaire :**

Les canaux semi-circulaires sont les récepteurs du sens de l'équilibre, et les problèmes d'équilibre dus à des malformations des oreilles internes sont considérés comme étant très fréquents chez les personnes atteintes de l'association CHARGE. Une sévère hypotonie, des mouvements inhabituels étant enfants, et une démarche caractéristique chez les personnes plus âgées atteintes du syndrome de CHARGE, tout cela peut indiquer des problèmes au niveau du sens de l'équilibre. (Voir aussi : Anomalies du Nerf Crânien).

### **Evitement sensoriel :**

Des difficultés à gérer les stimulations provenant d'environnements tout à fait normaux et pas du tout super stimulants semblent être un trait caractéristique de nombreuses personnes atteintes de CHARGE. Il est probable que les personnes atteintes de CHARGE rencontrent des difficultés avec tous leurs sens.

### **Anomalies du squelette :**

Un petit nombre de personnes atteintes du syndrome de CHARGE naissent avec des problèmes de squelette tels que mains et pieds coupés en deux et pouvant nécessiter une chirurgie corrective. Elles peuvent aussi avoir un pouce implanté très bas, ou bien un doigt ou un orteil supplémentaire.

### **Apnée du sommeil :**

Des tendances aux troubles du sommeil dues à des périodes d'arrêt respiratoire sont en voie d'être considérées comme un trait caractéristique des enfants atteints du syndrome de CHARGE.

### **Anomalies de déglutition :**

Certains problèmes concernant la coordination de la respiration et de la déglutition peuvent être attribués à des dégâts causés aux neuvième et dixième nerfs crâniens. Des facteurs supplémentaires y contribuant peuvent être des difficultés respiratoires, une hypotonie, un œsophage et une trachée faibles ou malformés, et des difficultés sensorielles. (Voir aussi : Problèmes de Larynx / Pharynx et Anomalies du Nerf Crânien).

### **Conduits lacrymaux manquants ou étroits :**

Les conduits lacrymaux peuvent être incapables de drainer les fluides venant des yeux à cause de ce problème, et il peut en résulter des yeux très souvent collés.

### **Problèmes de régulation de la température corporelle :**

Il y a plusieurs raisons possibles pour que les personnes atteintes du syndrome de CHARGE puissent être incapables de réguler leur température corporelle de manière constante et efficace. Une possibilité est que l'hypothalamus (la partie du cerveau qui contrôle la température du corps) ne fonctionne pas correctement. Une autre possibilité peut être des anomalies du Corps Calleux qui sont associées à des épisodes d'hypothermie sévère. Finalement, il peut y avoir des problèmes au niveau de la partie du système nerveux (dit autonome) qui régule les fonctions de certains des organes internes, conduisant à de larges variations du rythme cardiaque, de la température, de la pression sanguine, et de la tolérance à la douleur. (Voir aussi : Agénésie du Corps Calleux).

### **Fistule Trachéo-Oesophagienne :**

Si un enfant naît avec une ouverture entre la trachée (conduit destiné à la circulation de l'air) et l'œsophage (conduit destiné à la nourriture), une chirurgie d'urgence est nécessaire, et la cicatrice qui en résulte peut causer des problèmes continuels de reflux. (Voir aussi : Atrésie Oesophagienne).

### **Hernie ombilicale :**

Voir aussi : (Hernie Inguinale et Omphalocèle).

### **Cou palmé :**

Un cou palmé et des épaules tombantes sont parfois rencontrés chez les personnes atteintes du syndrome de CHARGE.

*(Cet article a été publié par SENSE, 11-13, Clifton Terrace, Finsbury Park, LONDON N4 3SR)*