

# Fiche 28

## Le syndrome

# CHARGE



Le syndrome CHARGE à l'âge adulte



## Factsheet 28

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens  
Fiche d'informations n°28

# Le syndrome CHARGE à l'âge adulte

GAIL DEUCE, M.ED MSI, Consultant principal  
MSI, Services de spécialistes des Enfants, Sense

Beaucoup de recherches qui ont été menées sur le syndrome CHARGE dans les années 1980 et 1990 se sont concentrées sur le groupe des plus jeunes qui « montraient de manière significative des atteintes sévères » (Hartshorne, 2006. p. 9). Ceci est peut-être dû à un défaut d'identification de la maladie chez les adultes, puisque la maladie n'est reconnue que depuis 1979. Et aussi (comme le suggère Hartshorne, 2006) parce que les individus présentant des atteintes graves, moins faciles à traiter, avaient moins de chances de survivre.

Maintenant que le premier grand groupe d'enfants diagnostiqués syndrome CHARGE arrivent à l'adolescence et à l'âge adulte, on commence à disposer de plus d'informations sur les personnes de ces groupes d'âge – y compris sur l'identification de manifestations à plus long terme de la maladie, qui commencent à émerger.

### CARACTÉRISTIQUES D'APPARITION TARDIVE

Selon Searle *et al.* (2005) il est évident que « A mesure que les individus ayant un syndrome CHARGE avancent en âge, ils font face à un ensemble croissant de problèmes médicaux » (p. 347).

Ceux-ci incluent la scoliose et le retard pubertaire, qui sont déjà généralement reconnus, mais peuvent aussi inclure :

- Des migraines
- Une épilepsie
- Des déficits hormonaux conduisant à des difficultés avec ostéoporose et obésité
- Des apnées du sommeil
- Des cataractes
- Des décollements de rétine
- Une perte progressive de l'audition
- Un dysfonctionnement rénal

(Voir Searle *et al.*, 2005 ; Issekutz *et al.*, 2005 ; Hartshorne, 2006).

Il est important de souligner que toutes ces maladies ne sont pas obligatoirement présentes chez chacun des individus ayant un syndrome CHARGE. Cependant, les professionnels travaillant avec des adultes

ayant un syndrome CHARGE doivent être conscients d'une telle possibilité, et s'assurer que le développement de n'importe laquelle de ces maladies soit rapidement diagnostiqué et qu'une réponse appropriée y soit apportée.



### SOUTIEN PENDANT L'ÂGE ADULTE

La nature hétérogène du syndrome CHARGE et de la population CHARGE est souvent mentionnée dans la littérature (e.g. Hartshorne *et al.* 2011) et ceci implique que les adultes atteints de cette maladie peuvent avoir des degrés divers de besoins d'assistance.

A un bout du spectre, certains adultes ayant un syndrome CHARGE sont capables de vivre complètement de manière indépendante ; d'autres auront besoin de beaucoup d'assistance.

Les besoins de chaque individu ayant un syndrome CHARGE seront uniques, et le recours à une approche centrée sur la personne permet de s'assurer que chaque personne est efficacement aidée pour avoir une vie riche et épanouissante (voir

Département de la Santé, 2010). L'approche centrée sur la personne est un processus de planification pour un individu, et d'adaptation d'un service autour de ses besoins et de ses forces personnelles – plutôt que de faire rentrer la personne dans un ensemble ou un modèle de soutien déjà existants.

La liste ci-dessous expose les domaines qui devraient être pris en considération par les professionnels qui s'occupent d'un adulte atteint du syndrome CHARGE – particulièrement ceux qui ont davantage besoin d'assistance.

**Quels sont les domaines où la personne ayant un syndrome CHARGE peut avoir besoin d'aide pour progresser** (adapté et développé à partir de Majors, 2011) :

- Comment communiquer efficacement
- Comment faire des choix
- Comment être sociable et faire partie d'un groupe
- Comment négocier
- Comment se débrouiller
- Comment accepter d'attendre son tour
- Les aptitudes de la vie quotidienne
- Comment s'organiser et planifier chaque journée
- Comment faire face à des situations difficiles ou plus inhabituelles
- Comment gérer leur comportement
- Le sens du Soi et de leur identité propre (ceci inclut la compréhension de leur maladie)
- Une compréhension de leurs forces et de leurs limites.

**Quelles sont les choses que les professionnels s'occupant d'une personne ayant un syndrome**



### CHARGE peuvent avoir besoin de développer/apporter :

- Une conscience et une compréhension des caractéristiques uniques de la personne ayant un syndrome CHARGE et des implications que cela suppose
- L'utilisation d'une approche centrée sur la personne
- Une capacité à communiquer de manière efficace
- La négociation et l'encouragement
- Des occasions de faire des choix, d'identifier ce qui est motivant (ce que j'aime/ce que je n'aime pas), ce qui a du sens, ce qui est important
- Une capacité à suivre l'exemple de la personne
- L'identification des préférences des personnes et savoir comment y répondre
- La modélisation des interactions sociales et savoir comment répondre dans différentes situations
- La mise en place d'un calendrier/d'un emploi du temps visuel
- Une aide pour travailler d'une manière organisée, pour suivre une séquence jusqu'au bout et avec redirection vers la tâche lorsque cela est nécessaire
- Une aide pour développer les aptitudes de la vie quotidienne
- Une approche souple qui permette des pauses sensorielles fréquentes et la proposition d'activités moins coûteuses au niveau sensoriel lorsque cela est nécessaire
- La constance de l'approche
- Apprendre à décrypter les « signaux comportementaux » et la façon d'y répondre pour soutenir un comportement positif

- Les stratégies qui peuvent être utilisées pour gérer les situations plus difficiles/inhabituelles et aider la personne ayant un syndrome CHARGE à apprendre comment s'en servir lorsque cela est nécessaire
- Un programme de développement social/émotionnel pour encourager l'estime de soi et l'identification positive
- Avec leur consentement, et lorsque cela est approprié, fournir des informations sur leur maladie et ce qu'elle implique dans la vie quotidienne
- Identifier les forces de ces personnes et s'appuyer dessus
- Identifier leurs désirs/leurs rêves et les aider à les accomplir de manière réaliste

### RÉFÉRENCES

Department of Health (2010) *Personalisation through Person-Centred Planning*. London : DH Publications.

Hartshorne, T.S. (2006) Research update : CHARGE development in adolescence. *Deaf-Blind Perspectives*. 13(3), p.9.

Hartshorne, T.S. *et al.* (2011) Introduction. In *CHARGE Syndrome*. Abington, Oxfordshire : Plural Publishing. pp. xi-xv.

Izzekutz, K. *et al.* (2005) An epidemiological analysis of CHARGE syndrome : preliminary results from a Canadian study. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 133A (3), pp. 309-317.

Majors, M.M. (2011) Educational Considerations for students with CHARGE syndrome. In U.



Horsh and A. Scheele (Eds). *Compendium on CHARGE syndrome : Multi-disciplinary and International Perspectives*. Hamberg, Germany : Median-Verlag von Killisch-Horn GmbH. pp. 201-212.

Searle, L. *et al.* (2005) CHARGE syndrome from birth to adulthood : An individual reported on from 0 to 33 years. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 133A (3), pp. 344-349.

## Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens

### Fiche d'informations n°28

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

[www.sense.org.uk](http://www.sense.org.uk)



Traduction CRESAM  
Mise en page CRESAM

