

# Fiche 3

---

## Le syndrome

# CHARGE

Syndrome CHARGE : critères de diagnostic médical majeurs et mineurs et aspects d'apparition ultérieure



## Factsheet 3

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens  
Fiche d'informations n°3

# Syndrome CHARGE : critères de diagnostic médical majeurs et mineurs et aspects d'apparition ultérieure

DR JEREMY KIRK, MD, FRCP, FRCPCH,  
Consultant Pédiatre Endocrinologue  
Birmingham Children's Hospital

### CRITERES DE DIAGNOSTIC INITIAUX

L'association initiale d'un colobome et d'une atrésie des choanes avec d'autres anomalies congénitales a été décrite pour la première fois par Hall et séparément par Hittner *et al.* en 1979 (Hall, 1979 ; Hittner *et al.*, 1979). En 1981, il y a eu une description supplémentaire et une expansion de la maladie (Pagon *et al.*, 1981). C'est à ce moment-là que l'acronyme CHARGE (C – colobome, H – cardiopathie, A – atrésie des choanes, R – retard de croissance et retard de développement et/ou anomalies du système nerveux central, G – hypoplasie génitale, et E – anomalies des oreilles et/ou surdité) a été créé.

Pour poser le diagnostic du syndrome CHARGE, à l'origine, il fallait que quatre des six caractéristiques de l'acronyme soient présentes, bien que l'une d'elles puisse être soit l'atrésie des choanes soit un colobome (Pagon *et al.*, 1981).

### DE L'ASSOCIATION AU SYNDROME

Initialement, CHARGE a été décrit comme une association ; un ensemble non aléatoire de déficiences présentes à la naissance, plutôt que comme un syndrome, qui est un ensemble plus facilement identifiable de déficiences présentes à la naissance (ayant souvent une cause génétique connue). Avec l'identification du gène CHD7 en 2004 (Vissers *et al.* 2004), CHARGE est maintenant reconnu comme un syndrome, puisque le gène CHD7 est muté chez au moins 60 % des patients qui ont un diagnostic clinique de syndrome CHARGE.

### REVISION DES CRITERES DE DIAGNOSTIC

Tandis que les critères originaux de diagnostic reconnaissaient certaines caractéristiques comme étant plus spécifiques du syndrome CHARGE, on s'apercevait aussi que des patients CHARGE présentaient d'autres caractéristiques qui n'entraient pas dans l'acronyme CHARGE initial. Il y a donc eu plusieurs tentatives pour affiner les critères de diagnostic, notamment par Blake *et al.* (1998) et Verloes (2005). Tous les deux utilisent des caractéristiques majeures qui sont très



spécifiques du syndrome CHARGE, ainsi que d'autres caractéristiques mineures.

Les critères suggérés par Blake *et al.* consistent en quatre « C » majeurs :

1. Colobome
2. Atrésie des choanes
3. Anomalies caractéristiques des oreilles
4. Dysfonctionnement des nerfs crâniens

Et ceux suggérés par Verloes (2005) :

1. Colobome
2. Atrésie des choanes
3. Hypoplasie des canaux semicirculaires



**On trouvera ci-dessous un résumé des divers systèmes d'évaluation clinique (Sanlaville and Verloes, 2007)**

	Critères majeurs	Critères mineurs	Règle d'inclusion
<b>Pagon</b>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. Atrésie des choanes</li><li>2. Colobome oculaire</li></ol>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. Malformations cardiaques de toutes sortes</li><li>2. Retard (de croissance et/ou de développement)</li><li>3. Anomalies génitales</li><li>4. Anomalies des oreilles (auricules anormales ou perte auditive)</li></ol>	Quatre critères sur six, et au moins un majeur
<b>Blake</b>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. Colobome – de l'iris, de la rétine, de la choroïde, du disque ; microphthalmie</li><li>2. Atrésie des choanes – unilatérale/bilatérale, membraneuse/osseuse, sténose/atrésie</li><li>3. Anomalies caractéristiques</li></ol>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. Hypoplasie génitale – Garçons : micropénis, cryptorchidie ; Filles : Hypoplasie des lèvres ; Garçons et filles : développement pubertaire retardé, incomplet</li><li>2. Retard de développement – étapes du développement</li></ol>	Quatre critères majeurs OU trois critères majeurs + trois critères mineurs



	<p>des oreilles – oreille externe (en position basse et incurvée), oreille moyenne (malformations des osselets, otite séreuse chronique), surdité mixte, anomalies de la cochlée</p> <p>4. Dysfonctionnement des nerfs crâniens – paralysie faciale (unilatérale ou bilatérale), surdité neurosensorielle et/ou problèmes de déglutition</p>	<p>moteur retardées, retard de langage, retard mental</p> <p>3. Malformations cardiovasculaires – de tous types, spécialement tronculaires (par exemple Tétralogie de Fallot), malformations du canal atrioventriculaire, et anomalies de l'arc aortique</p> <p>4. Problèmes de croissance – petite taille, déficit de l'hormone de croissance</p> <p>5. Fente de la sphère orale – fente labiale et/ou palatine</p> <p>6. Fistule trachéo-œsophagienne – malformations trachéo-œsophagiennes de tous types</p> <p>7. Physionomie particulière – front incliné, extrémité du nez aplati</p>	
<b>Verloes</b>	<p>1. Colobome oculaire</p> <p>2. Atrésie des choanes</p> <p>3. Hypoplasie des canaux semicirculaires</p>	<p>1. Dysfonctionnement du rhombencéphale (anomalies du tronc cérébral et des nerfs crâniens III à XII, incluant une surdité neurosensorielle)</p> <p>2. Dysfonctionnement hypothalamo-hypophysaire (incluant un défaut d'hormone de croissance et d'hormone gonadotrophine)</p> <p>3. Malformation de l'oreille (interne ou externe)</p> <p>4. Malformation des organes médiastinaux (cœur, œsophage)</p> <p>5. Retard mental</p>	<p>CHARGE typique : trois majeurs OU deux majeurs + deux mineurs</p> <p>CHARGE partiel : deux majeurs + un mineur</p> <p>CHARGE atypique : Deux majeurs mais pas de mineurs OU un majeur + deux mineurs</p>



### ASPECTS D'APPARITION ULTERIEURE

Les caractéristiques de CHARGE ci-dessus sont habituellement congénitales, c'est-à-dire que les enfants sont nés avec, bien qu'elles puissent ne pas être toujours apparentes à la naissance. Un certain nombre de caractéristiques sont maintenant relevées chez des patients plus âgés (Russell-Eggitt *et al.*, 1990 ; Blake *et al.*, 2005).

Celles-ci incluent :

- Courbure de la colonne vertébrale (scoliose)
- Migraine (incluant la migraine abdominale)
- Epilepsie
- Cataractes
- Décollement de la rétine
- Retard ou arrêt de la puberté
- Perte auditive progressive

De plus, un certain nombre de troubles comportementaux sont plus souvent décrits chez des patients qui présentent un syndrome CHARGE : troubles compulsifs obsessionnels (TOC), trouble du déficit de l'attention (TDA), syndrome de Tourette et troubles du spectre autistique (Sanlaville and Verloes, 2007).

### GLOSSAIRE

**Sténose/atréisie des choanes** : un rétrécissement ou une obstruction du passage entre le nez et le pharynx par des tissus.

**Colobome** : un espace dans une partie des structures de l'œil, qui existe quand les yeux d'un bébé ne se développent pas correctement pendant la grossesse.

**Nerfs crâniens** : nerfs qui émergent directement du cerveau plutôt que de la moëlle épinière.

**Cryptorchidie** : testicules non descendues.

**Hypoplasie** : sous-développement ou développement incomplet.

**Dysfonctionnement hypothalamo-hypophysaire** : dysfonctionnement de la connexion entre l'hypothalamus et la glande pituitaire.

**Tétralogie de Fallot** : une maladie cardiaque congénitale.

**Fistule trachéo-œsophagienne (fistule T-O)** : une connexion anormale (fistule) entre l'œsophage et la trachée.

### RÉFÉRENCES

Blake, K.D. *et al.* (1998) CHARGE association : An update and review for the primary pediatrician. *Clinical Pediatrics*. 37(3), pp. 159-173.

Blake, K.D. *et al.* (2005) Adolescent and adult issues in CHARGE syndrome. *Clinical Pediatrics*. 44(2), pp. 151-9.

Hall, B.D. (1979) Choanal atresia and associated multiple anomalies. *Journal of Pediatrics*. 95(3), pp. 395-8.

Hittner, H.M. *et al.* (1979) Colobomatous microphthalmia, heart disease, hearing loss, and mental retardation – a syndrome. *Journal of Pediatric Ophthalmology and Strabismus*. 16(2), pp. 122-128.



Pagon, R.A. *et al.* (1981) Coloboma, congenital heart disease, and choanal atresia with multiple anomalies : CHARGE association. *Journal of Pediatrics*. 99(2), pp. 223-7.

Russell-Eggitt, I.M. *et al.* (1990) The eye in the CHARGE association. *British Journal of Ophthalmology*. 74(7), pp. 421-6.

Sanlaville, D. and Verloes, A. (2007) CHARGE syndrome, an update. *European Journal of Human Genetics*. 15(4), pp. 389-399.

Verloes, A. (2005) Updated diagnostic criteria for CHARGE syndrome : a proposal. *American Journal of Medical Genetics*. 133A(3), pp. 306-8.

Vissers, L.E. *et al.* (2004) Mutations in a new member of the chromodomain gene family cause CHARGE syndrome. *Nature Genetics*. 36(9), pp. 955-7.

### Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens

#### Fiche d'informations n°3

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

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



Traduction CRESAM

Mise en page CRESAM

