

CHECKLIST SYNDROME CHARGE :

SUPERVISION DE LA SANTÉ TOUT AU LONG DE LA VIE (de la tête aux pieds)

Les considérations de surveillance et de gestion de la santé des personnes atteintes du syndrome CHARGE sont souvent complexes et une approche globale est essentielle. L'équipe du syndrome CHARGE du Canada Atlantique a élaboré une liste de contrôle récapitulative organisée par système corporel et par âge pour aider les prestataires de santé dans leur approche des soins continus dispensés à ces personnes. Cette liste récapitulative a été évaluée qualitativement à l'aide d'une méthode Delphi modifiée avec une large consultation de professionnels de la santé experts, de parents et de personnes atteintes du syndrome CHARGE.

Ce sont les premières lignes directrices complètes tout au long de la vie du syndrome CHARGE qui suggèrent une approche cohérente de la surveillance médicale, des investigations et de la gestion par le médecin et l'équipe pluridisciplinaire qui s'occupent de ces personnes. Ces lignes directrices permettront d'améliorer les soins en prévenant les diagnostics manqués, en permettant des conseils anticipés et en facilitant l'orientation précoce vers des interventions et des traitements.

Auteurs : Carrie-Lee Trider, Angela Arra-Robar, Conny van Ravenswaaij-Arts, and Kim Blake.

Titre original : Developing a CHARGE Syndrome Checklist : Health Supervision Across the Lifespan (From Head to Toe)

© 2017 Wiley Periodicals, Inc. *American Journal of medical genetics*

* Les cases ombrées indiquent les points clés de l'évaluation

	PETITE ENFANCE (0-2 ans)	ENFANCE (3-11 ans)	ADOLESCENCE (12-17 ans)	AGE ADULTE (+ de 18 ans)
GÉNÉTIQUE				
Diagnostic clinique (d'après les critères de Blake et al ou Verloes ou Hale et al.)				
Test génétique- consultation génétique (analyse <i>CHD7</i> , <i>ACPA</i>)				
Conseil génétique				
NEUROLOGIE				
Malformations du SNC/ hypoplasie des bulbes olfactifs/ malformations de l'os temporal (canaux semi-circulaires)/ nécessité IRM/TDM				
Convulsions plus fréquentes avec l'âge - +/-EEG				
Atteinte des nerfs crâniens : rechercher une diminution de l'odorat, une paralysie faciale, une perte auditive, des vertiges, des troubles de la déglutition				
YEUX, NEZ, OREILLES, GORGE				
Colobome, risque de décollement de rétine - consultation ophtalmologique (examen du fond d'œil dans la petite enfance, évaluation de la vision)				
Exposition de la cornée - collyre lubrifiant				
Photophobie -lunettes teintées, casquette				
Atrésie choanale/fente palatine/ fistule trachéo-oesophagienne- consultation chirurgie ORL / plastique				
Audiométrie et tympanométrie, surveillance des infections récurrentes de l'oreille				
Services adaptés à la surdit�/cécit�				
Evaluation de l'intérêt d'un implant cochléaire si applicable				
Apnée obstructive du sommeil – surveillance de l'hypertrophie, des amygdales et/ou des végétations				
Hypersialorrhée – considérer l'injection de Botox, ou un traitement médicamenteux				
Problèmes dentaires - envisager un détartrage sous anesthésie				
CARDIOLOGIE, RESPIRATION				
Malformations cardiaques fréquentes, majeures ou mineures, anneau vasculaire ou arythmies possibles (échocardiographie, radiographie thoracique, ECG - consultation de cardiologie				
Sinusite, pneumonie, asthme - à surveiller				
Risques anesthésiques (intubations difficiles/ obstruction des voies respiratoires en post op/ aspiration) - évaluation pré opératoire complète, cumul des interventions chirurgicales				
GASTROENTÉROLOGIE, GÉNITO URINAIRE				
Reflux gastro œsophagien- consultation en gastroentérologie- considérer l'association de prokinétiques et d'inhibiteurs de la pompe à protons				
Trouble de la succion déglutition/ mastication – évaluation +/-intervention d'une équipe spécialisée dans l'oralité alimentaire				

Risque de fausses routes, fistule trachéo oesophagienne - évaluer la déglutition				
Supplémentation des apports parfois nécessaire – alimentation par gastrostomie ou gastrojéjunostomie fréquente				
Constipation – considérer l’association des sennosides et du polyéthylène glycol				
Anomalies rénales – échographie abdominale +/- cystographie, surveillance de la tension artérielle				
ENDOCRINOLOGIE				
Hypogonadisme Hypogonadotrope – dosage LH, FSH/3 mois				
Hypoplasie génitale (envisager une orchidopexie en cas de cryptorchidie)				
Retard pubertaire - consultation endocrinologue pédiatre- dosage des gonadotrophines, traitement hormonal substitutif				
Ostéoporose - scan DEXA				
Retard de croissance - consultation endocrinologie- test de stimulation de la GH, thérapie par GH				
Obésité - surveillance				
Fertilité et contraception – à discuter				
SYSTEME IMMUNITAIRE				
Noter la présence du thymus en cas de chirurgie à cœur ouvert				
Vaccinations habituelles/ dosages des anticorps post vaccinaux à l’adolescence				
Infections récurrentes – consultation immunologie				
APPAREIL MUSCULO-SQUELETTIQUE				
Scoliose/ cyphose - à surveiller				
La mobilité (affectée par l’ataxie, l’hypotonie) – à évaluer				
PSYCHOLOGIE DU DÉVELOPPEMENT				
Evaluation de la motricité globale et fine – ergothérapie, kinésithérapie, psychomotricité				
Communication, langage, écriture- orthophoniste				
Envisager une consultation spécialisée dans la surdité				
Préparer aux transitions vers l’école, aux changements de situations, de lieux, de systèmes				
Evaluation psychoéducative, plan d’éducation individualisé				
Troubles du sommeil – penser à la mélatonine				
Gestion du comportement – autorégulation, contrôle des impulsions, anxiété, obsessions, compulsions, colère				
Compétences pour faire sa toilette - accompagner				
Compétences de la vie quotidienne/ comportement adaptatif/ compétences sociales/ jeu social				
Aborder la sexualité				
Stress familial - apporter soutien et ressources				
Autonomie médicale – travail sur la gestion des médicaments, compréhension de la pathologie, consulter un professionnel de santé de façon autonome				

Abréviations utilisées dans la liste :

ACPA : Analyse Chromosomique sur puce à ADN
 SNC - système nerveux central
 TDM – tomodensitométrie (scanner)
 DEXA scan – densitomètre osseuse
 EEG- électroencéphalogramme
 ORL- oto-rhino laryngologie

FSH – hormone folliculo-stimulante
 GH- hormone de croissance
 THS – Traitement hormonal substitutif
 LH- hormone lutéinisante
 IRM – imagerie par résonance magnétique

Ressources :

-Article original : Developing a CHARGE Syndrome Checklist : Health Supervision Across the Lifespan (From Head to Toe)
www.drkimblake.com/wp-content/uploads/2020/01/Checklist.pdf
 -The CHARGE Syndrome Foundation
<http://chargesyndrome.org/about-charge.asp>
 -The CHARGE Informational Pack for Practitioners (SENSE UK)

<https://www.sense.org.uk/content/chargeEinformationEpackEpractitioners>

-Book - CHARGE Syndrome (Genetics and Communication Disorders), 1st ed. Hartshorne TS, Hefner M, Davenport S, Thelin J. 2011

-OMIM Entry #214800 CHARGE Syndrome

<http://www.omim.org/entry/214800>

-CHARGE Syndrome International Conference

-CHARGE Syndrome Listserv

-CHARGE Syndrome Facebook Group

-Perkins School for the Blind e-learning

<http://www.perkinselearning.org/videos>

-Deafblind International

<http://www.deafblindinternational.org/index.htm>

-Open hands, open access: deafblind intervener learning module

<http://moodle.nationaldb.org>

Références générales :

1. Blake K, Prasad C. 2006. CHARGE syndrome. Orphanet J Rare Dis 1: 34

2. Brown D. 2005. CHARGE syndrome "behaviors": challenges or adaptations? Am J Med Genet Part A 133A: 268E272

3. Hsu P, Ma A, Wilson M, Williams G, Curotta J, Munns CF, Mehr S. 2014. CHARGE syndrome : a review. J Pediatr Child Health 50: 504E511

Traduction française :

Dr Marine Legendre & le CRESAM

Dr Marine Legendre

Service de Génétique Médicale - CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin



CRESAM

Centre National de Ressources Handicaps Rares - Surdicécité

www.cresam.org

