



# Le syndrome CHARGE aujourd'hui

Pr Véronique Abadie, pédiatre du développement

Service de pédiatrie générale et maladies infectieuses

CRM SPRATON « syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux »

Journées Familles – Professionnels du 10, 11 et 12 octobre 2024

Une trajectoire vie entière  
25 ans de parcours commun

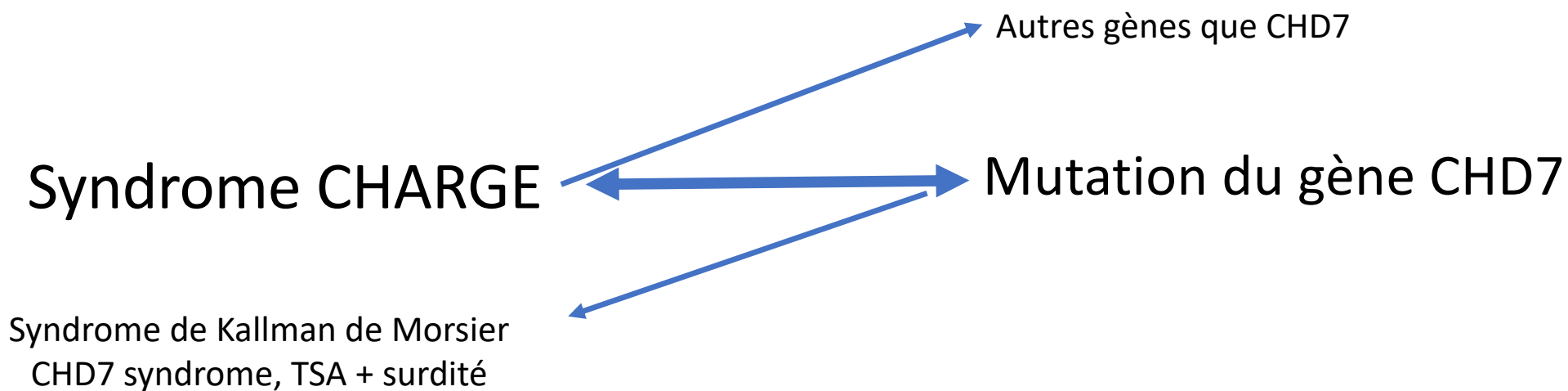
Une revue générale



Des sentiments, une expérience

Depuis la première journée de l'Assoc – Necker – crésam en 1999  
puis le choc de Cliveland 2003, 1<sup>er</sup> congrès américain ....

Un diagnostic qui reste clinique bien que 85% des sujets atteints aient une mutation du gène CHD7 (2006)



# Les limites de l'acronyme

C : Colobome

H : cardiopathie congénitale (Heart)

A : Atrésie des choanes

R : Retard de croissance et du développement

G : Anomalies Génitales

E : anomalie des oreilles et surdité (Ear)

*On ne voit pas l'enfant ?*

*Peu de signes sont visibles à l'écho prénatale*

*La liste ne décrit pas les problématiques  
très particulières des sujets CHARGE*

# Respect pour l'histoire, mieux qu'un nom propre

Première description en 1979, Hall, ORL

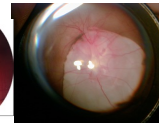
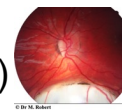
Atrésie de choanes isolée ou associée à des anomalies multiples et récurrentes

- retard psychomoteur	100%
- petite taille	100%
- petites oreilles	80%
- anomalies cardiaques	70%
- microcéphalie	60%
- colobome oculaire	55%
- hypogénitalisme (garçons)	80%
- fentes palatines	20%
- paralysie faciale	25%
- cou court	25%
- fistule trachéo-oesophagienne	10%

# R. Pagon, J. Graham, 1981: + 21 cas

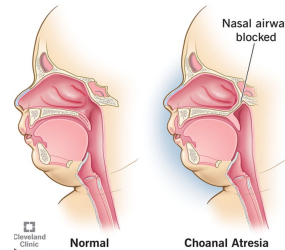
## Association CHARGE

C : **C**olobome oculaire (défaut de finition de l'iris ou de la rétine)



H : **H**eat, cardiopathie congénitale, CIV, CIA, TGV, CAP..., accessible à une chirurgie réparatrice

A : **A**trésie des choanes



R : **R**etard de croissance et de développement , - 2 couloirs // la famille + absence de poussée de croissance pubertaire

G : **G**énitales anomalies chez les garçons : testicules petits et hauts, verge petite



E : **E**ar, anomalies des oreilles et surdité



**Diag + si 4 sur 6**

# Kim Blake, pédiatre canadienne, 1990

## Grande série de 50 cas: Association CHARGE

*Archives of Disease in Childhood* 1990; 65: 217–223

217

### Who's in CHARGE? Multidisciplinary management of patients with CHARGE association

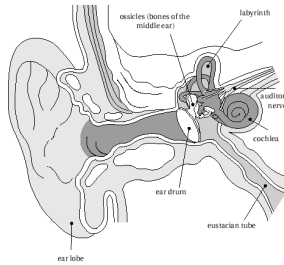
K D Blake, I M Russell-Eggitt, D W Morgan, J M Ratcliffe, R K H Wyse



<https://www.drkimblake.com/>

# 4 autres anomalies très spécifiques du syndrome décrites ensuite par différentes équipes notamment celles de Necker

## 1. Anomalies vestibulaires +++



Structures of the outer, middle and inner ear



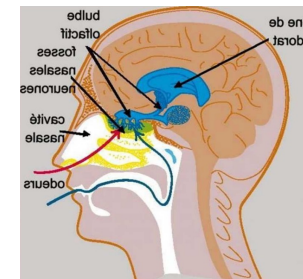
## 2. Morphologie faciale particulière



## 3. Atteinte du tronc cérébral, des nerfs crâniens qui commandent la face et le carrefour aérodigestif



## 4. Le déficit olfactif par atteinte du rhinencéphale





K Blake 1998, A Verloes 2005, Hale 2006

- Critères majeurs, les 4 ou 5 C (fréquents et bien spécifiques)

- **C**olobome oculaire 80 %
- **C**hoanal atrésia 60 %
- **C**aracteristic ear anomaly 90 %
- **C**ranial nerves: I: olfactif, VII: Facial,  
VIII: auditif et vestibulaire, IX et X: langue,  
larynx, œsophage, rythme cardiaque 90 %

5eme **C** pour **CHD7** mutation 85%

- Critères « mineurs », fréquents dans le syndrome CHARGE mais peu spécifiques (se voient dans bcp d'autres syndromes)

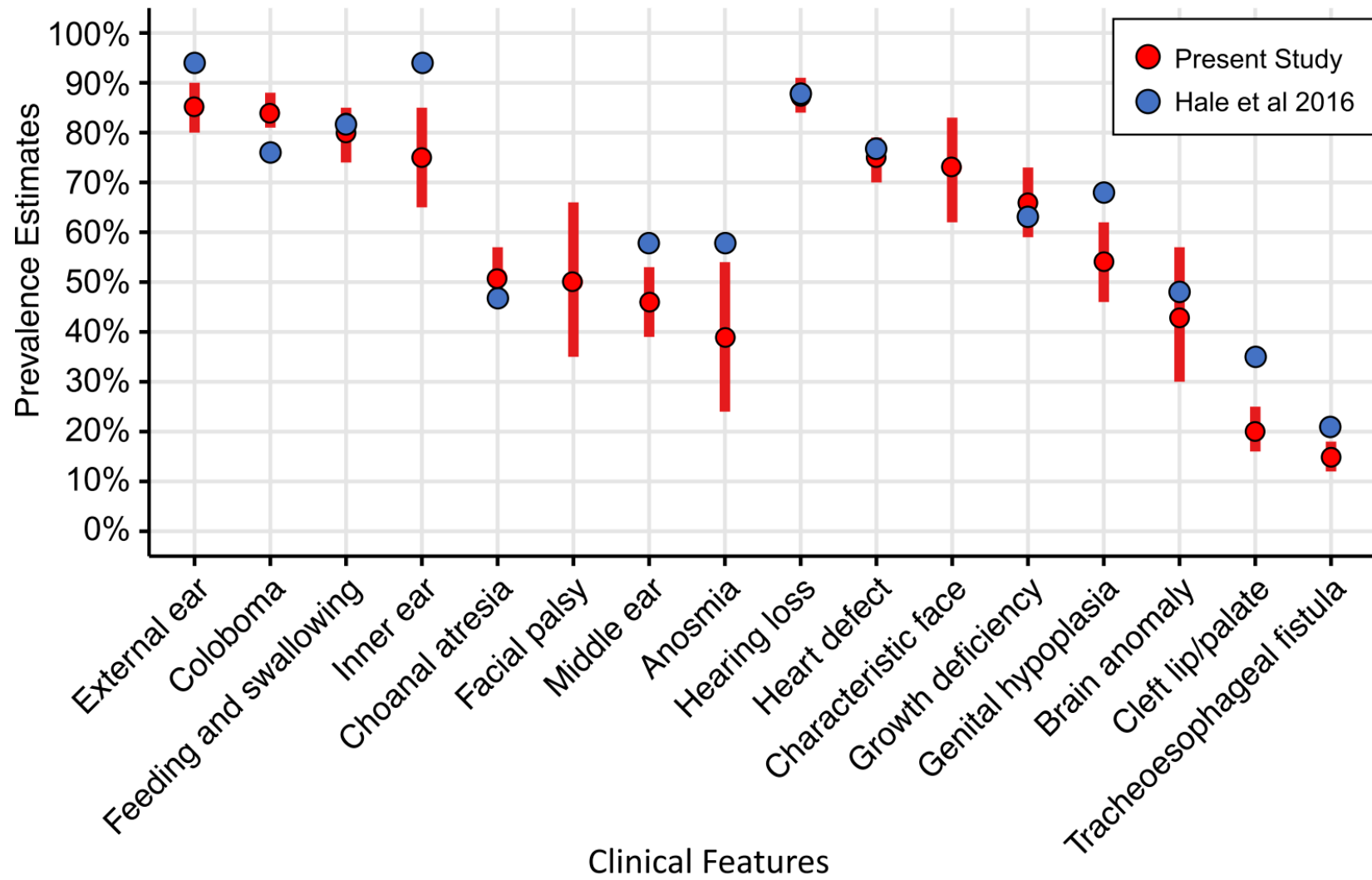
- Troubles du développement 100 %
- Cardiopathies 85 %
- Anomalies génitales 80 %
- Retard de croissance 70 %
- Morphologie faciale particulière 80 %
- Fentes labiopalatines 15 %
- Atrésie de l'œsophage/Fistule Trachéo-O 15 %

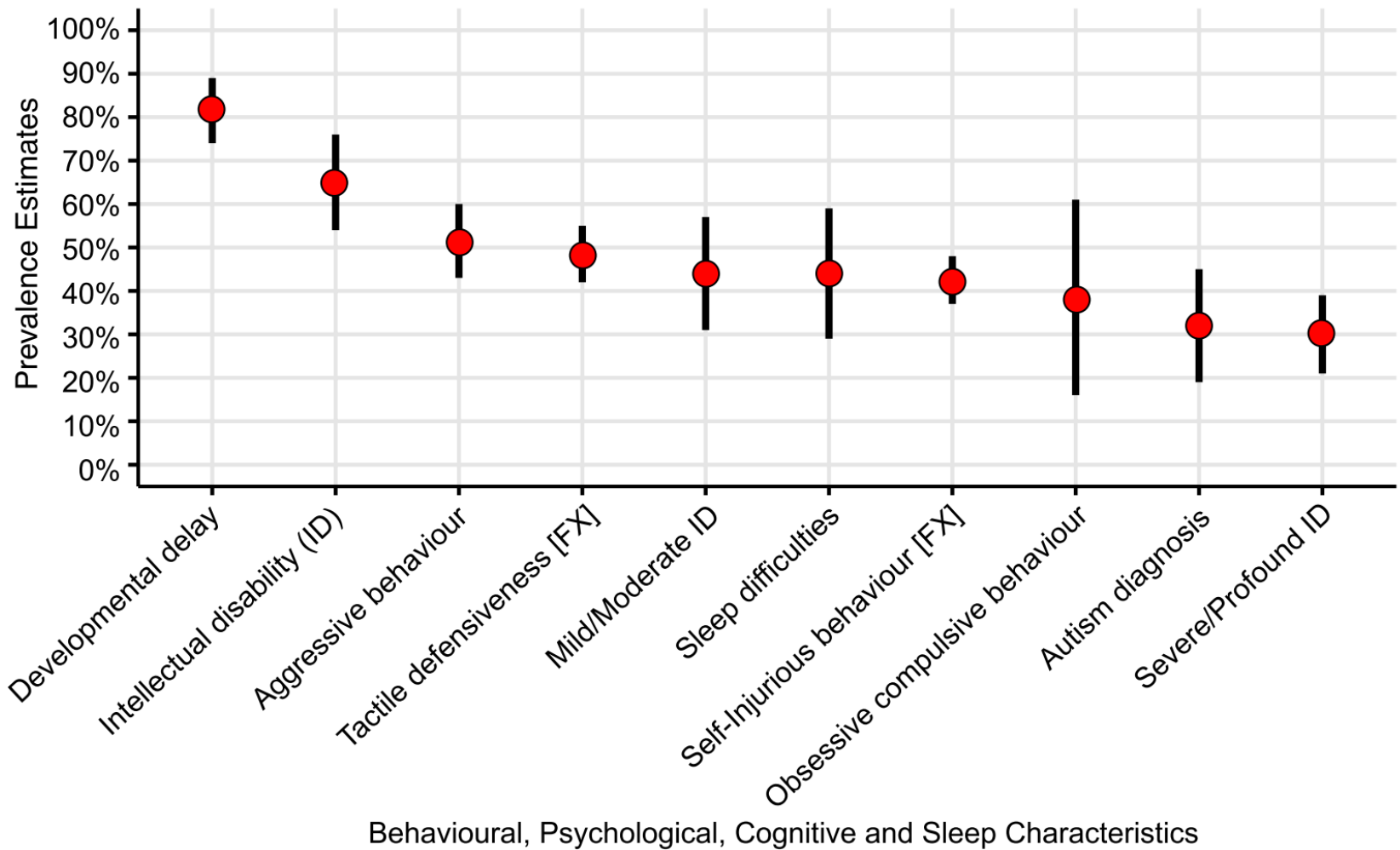
- Critères occasionnels < 10 %
  - Hypoplasie thymique
  - Anomalies rénales
  - Anomalies squelettiques
  - Anomalies de la paroi abdominale

# Au total, pour s'y retrouver CHARGE VOTA

Fréquence de la méta-analyse de Thomas et coll

C Colobome	83%
H Malformation cardiaque congénitale	75%
A Atrésie des choanes	50%
R Retard de croissance et du développement	83%
G Anomalies génitales et pubertaire par déficit en GnRH	50%
E anomalies morphologiques des oreilles et surdit�	90%
V anomalies Vestibulaires	95%
O Olfaction d�ficiente et arhinenc�phalie	40%
T tronc c�r�bral, nerfs cr�niens, carrefour a�rodigestif	82%
A Asym�trie faciale et morphologie caract�ristique	72%
Anomalies r�nales et des voies urinaires	20%
Fentes labiopalatines	10%
Atr�sie de l'�sophage et fistules trach�o-oesophagienne	10%
Anomalies squelettique, scoliose	20%
Anomalie dentaires	?
Anomalies c�r�brales	45%





**fig. 4** Pooled prevalence estimates and 95% confidence intervals for behavioural, psychological, cognitive and sleep characteristics

Une fois le diagnostic fait  
quelles sont les choses importantes pour la  
compréhension des enfants, leur prise en soin  
et le soutien des familles ?

# La période néonatale et la première année

Très marquée par

- Les parcours chirurgicaux, la réanimation
- L'incompétence du carrefour aérodigestif, troubles respiratoires, alimentaires
- Les soins techniques +++
- L'hôpital, la séparation parents-bébé
- Le choc de l'annonce diagnostique et de l'aggravation des premiers mois



Ne pas oublier les troubles sensoriels, d'intégration multisensorielle et de communication



# La petite enfance

Les problèmes vitaux sont réglés ou stabilisés

Les troubles sensoriels visuels et auditifs se précisent mais sont moins évidents que prévus, plutôt bonne impression

Le trouble vestibulaire est au devant de la scène empêchant longtemps la marche autonome

Les enfants sont gais, vifs, parfois agités

Le retard de langage de causes multiples altèrent la communication



Ne pas oublier la multisensorialité et la prévention des troubles du comportement

# L'enfance et la préadolescence

Les années d'apprentissages de l'autonomie de vie quotidienne et scolaire

Attention à bien s'adapter aux troubles sensoriels et aux rythmes de l'enfant

Bien respecter ses habitudes, bien anticiper et lui expliquer les changements

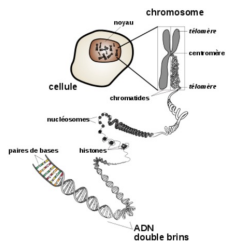
Adaptation de l'environnement familial, scolaire et social

Recherche de la BONNE structure



Attention à ne pas tout axer sur les apprentissages  
mais s'occuper du bien-être de l'enfant, de sa psychomotricité,  
de sa régulation tonico-émotionnelle pour prévenir ses troubles du comportement  
et préparer l'adolescence

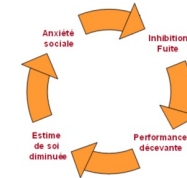
Comment une pathologie psychiatrique se met en place ?



Facteurs prédisposants  
Inné  
Génétique  
Terrain



Facteurs précipitants  
Stress endogène  
Stress exogène



Facteurs de maintien  
Cercle vicieux



# Le comportement et l'équilibre



Des sensations internes

## Intéroception

Tube digestif

Respiration

Sudation

Perception des émotions

Infos du

Système nerveux végétatif  
et des neuromédiateurs

Sensibilité viscérale

Des sensations corporelles  
sensitivo-motrices

## Proprioception

Muscle

Tonus

Équilibre

Articulation

Vestibule

Récepteurs proprioceptifs

Des infos venant de l'extérieure

## Extéroception

Sens de la relation (5)

- Entendre
- Voir
- Sentir
- Gouter
- Toucher

Perception des émotions

- Colère
- Anxiété
- Joie
- Peur

5 sens qui en sont 8 ou plus tous intégrés pour fonctionner en harmonie  
Pour gérer son équilibre personnel et sa relation aux autres

# L'adolescence, le plus dur

La période la plus à risque pour les troubles du comportement

L'ado CHARGE doit gérer à la fois

- son adolescence comme tout le monde
- son retard pubertaire donc une puberté induite, quand comment ?
- risque hormonaux sur l'émergence de la sexualité
- son risque de scoliose

Le rythme d'apprentissage s'accélère, risque de « perdre » l'enfant

La fatigabilité devient plus patente, nécessite toujours des aménagements

L'adaptation aux pairs est très difficile, risque de dépression, de replis sur soi

Les troubles du spectre de l'autisme, fréquents

Un virage sans retour entre ceux qui vont émerger et ceux qui vont sombrer

# L'âge adulte

Stabilisation

Acceptation de soi

Fatigabilité

Les troubles neurovégétatifs

« Bienveillance » de l'environnement

La vie de couple, le risque de transmission

# Les nouveautés ?

Grâce à vous tous et aux américains



Un immense merci à tous pour ce parcours win-win à Jean, Emilie, Laura, Benjamin, Yannick, Marine, Léo, Charlotte, Izaac, Maria, Thomas, Antoine, Rafael, Camille, Tom, Maria Lylia,, Joachim, Méline, Hugo, Gabriel, Gauthier, ....  
Et leurs formidables parents