

Le syndrome CHARGE

Communication, accompagnement, éducation,
intégration sensorielle, comportements, génétique,
diagnostic, alimentation, développement,
parentalité, sommeil, implants, collaboration...

Fiche 1

Le syndrome CHARGE

Une vue d'ensemble du syndrome CHARGE
Le point de vue d'un médecin



Factsheet 1

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°1

Une vue d'ensemble du syndrome CHARGE

Le point de vue d'un médecin

MARTHA MAJORS, BSC, M.ED, Sous-directrice
Educative, Perkins School for the Blind,
Watertown, MA

Les enfants atteints du syndrome CHARGE ont des complications importantes qui peuvent inclure le médical, la vision, l'audition, les sens, l'autorégulation et le comportement, la cognition, et la communication. La sévérité de ces complications peut pousser à se poser la question suivante : Quelle sera la qualité de vie de cet enfant ? Et lorsque cet enfant qui a un syndrome CHARGE survit et grandit, les parents peuvent aussi se demander « comment mon enfant apprendra-t-il ? »

LA FAMILLE

En se basant sur l'expérience des médecins, les meilleures réponses à ces questions viennent des autres familles d'enfants ayant un syndrome CHARGE. Ces familles comprennent les problèmes, et finalement ont une influence positive sur les praticiens médicaux et les éducateurs du secteur.

On pourrait être tenté de conclure que « la vie est belle » et que la qualité de vie des enfants est bien réelle. En fait, le travail d'une équipe en collaboration avec les parents améliore la qualité de vie d'un enfant ayant un syndrome CHARGE.

C'est la famille, cependant, qui construit et continuera à construire les fondations. Le problème est constant et pendant de nombreuses années, il concernera les questions médicales et sensorielles aussi bien que les stratégies d'apprentissage spécifiques. Le résultat habituel et retentissant est qu'un enfant ayant un syndrome CHARGE se développe bien, apprend, et devient un membre actif de la famille et de la communauté.

UN RESEAU D'AIDE

A mesure qu'un enfant ayant un syndrome CHARGE continue à grandir et à se développer – à la fois du point de vue médical et éducatif – les familles continuent à rencontrer des personnes qui veulent les aider, qui ont déjà



rencontré un enfant ayant un syndrome CHARGE, et qui souvent continuent à rester engagées dans l'aide à cette famille.



Les couches de complexité que présente un enfant ayant un syndrome CHARGE peuvent être écrasantes à la fois pour la famille et pour les médecins. De plus en plus de praticiens médicaux sont mieux informés sur la façon de diagnostiquer un enfant porteur d'un syndrome CHARGE et, par conséquent, les enfants sont identifiés à un âge très précoce.

Il existe des réseaux impressionnants qui deviennent plus organisés et, en conséquence, les familles peuvent avoir accès à l'aide presque immédiatement après le diagnostic. L'équipe de personnes qui interviennent auprès du bébé atteint du syndrome CHARGE continuera à s'agrandir au cours de la vie de l'enfant. Lorsque l'enfant est jeune, le plus important est de s'assurer que toutes les disciplines médicales sont impliquées.

L'équipe élargie comprend des praticiens dans les domaines de la vision, de l'audition, et de la communication, de la kinésithérapie, de l'ergothérapie, et d'autres disciplines. Les praticiens ont une chance unique d'aider et d'informer la famille, aussi bien que

d'apprendre de la famille sur ce merveilleux bébé porteur du syndrome CHARGE.

Les familles ont besoin de développer un réseau d'aide constitué d'une grande variété de personnes qui s'impliquent dans les soins, l'alimentation, et toute l'éducation de l'enfant. Comme elles travaillent avec des fournisseurs de matériel, des orthophonistes et des audiologistes, des spécialistes de la vision, des comportementalistes, et des cabinets d'infirmiers, elles partagent ce qu'elles savent et les réseaux s'agrandissent.

Ces réseaux incluent souvent d'autres familles qui ont un enfant ayant un syndrome CHARGE. En tant que groupe, ces familles sont souvent très bien informées et parviennent régulièrement à rencontrer d'autres familles d'enfant porteur du syndrome CHARGE, avec tous les bénéfices attendus de ce réseau d'aide.

Le réseau de prise en charge est trop compliqué à dessiner ou à illustrer. Il aurait des lignes, des cercles, et des flèches qui s'entrecroisent. L'enfant ayant un syndrome CHARGE expérimente ceci chaque jour si l'on considère les problèmes physiques, médicaux, comportementaux et sensoriels, l'impact de la surdité, et l'intégration de la complexité de tous ces problèmes.

DECRIRE L'ENFANT AYANT UN SYNDROME CHARGE

Lorsque les praticiens demandent aux parents de décrire leur enfant porteur d'un syndrome CHARGE, la liste n'est pas seulement impressionnante mais montre aussi des



caractéristiques de personnalité communes d'un enfant à l'autre.

La liste pourrait inclure :

- une très grande détermination
- une attitude combative et une incroyable résilience
- une capacité à apprendre et à réussir, spécialement quand les praticiens respectent la famille et l'enfant et « écoutent » la description faite par la famille
- une communication par des moyens atypiques et un besoin d'aide pour cela – le comportement est de la communication pour l'enfant ayant un syndrome CHARGE
- un goût pour les choses répétitives, comme les routines et les choses structurées
- attachant
- change la vie de la famille
- a un grand sens de l'humour

équipe qui l'aide à poser des questions et à obtenir des réponses – même si toutes les questions ne peuvent pas avoir de réponse immédiatement.

A la fin, la **détermination**, le **sourire**, le **sens de l'humour**, et l'**amour de la vie** vaincront.

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens

Fiche d'informations n°1

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM
Mise en page CRESAM



LA PRISE DE DECISION

A la fin de la journée, les parents/les aidants sont ceux qui connaissent le mieux l'enfant. C'est finalement à eux que revient la prise des décisions de traitement ou d'éducation en tant que « chefs » de l'équipe. Ils doivent être respectés et soutenus. C'est le travail du praticien de rester informé en temps réel des progrès de l'enfant et de partager avec les parents/les aidants toutes les informations qui pourraient contribuer aux meilleures décisions possibles pour l'enfant.

Il n'est pas aisé de prendre toutes ces décisions apparemment incessantes. Cependant, cela est plus facile si la famille a autour d'elle une

Fiche 2

Le syndrome CHARGE

Travail collaboratif



Factsheet 2

*Le Pack d'Information CHARGE pour les
Praticiens*

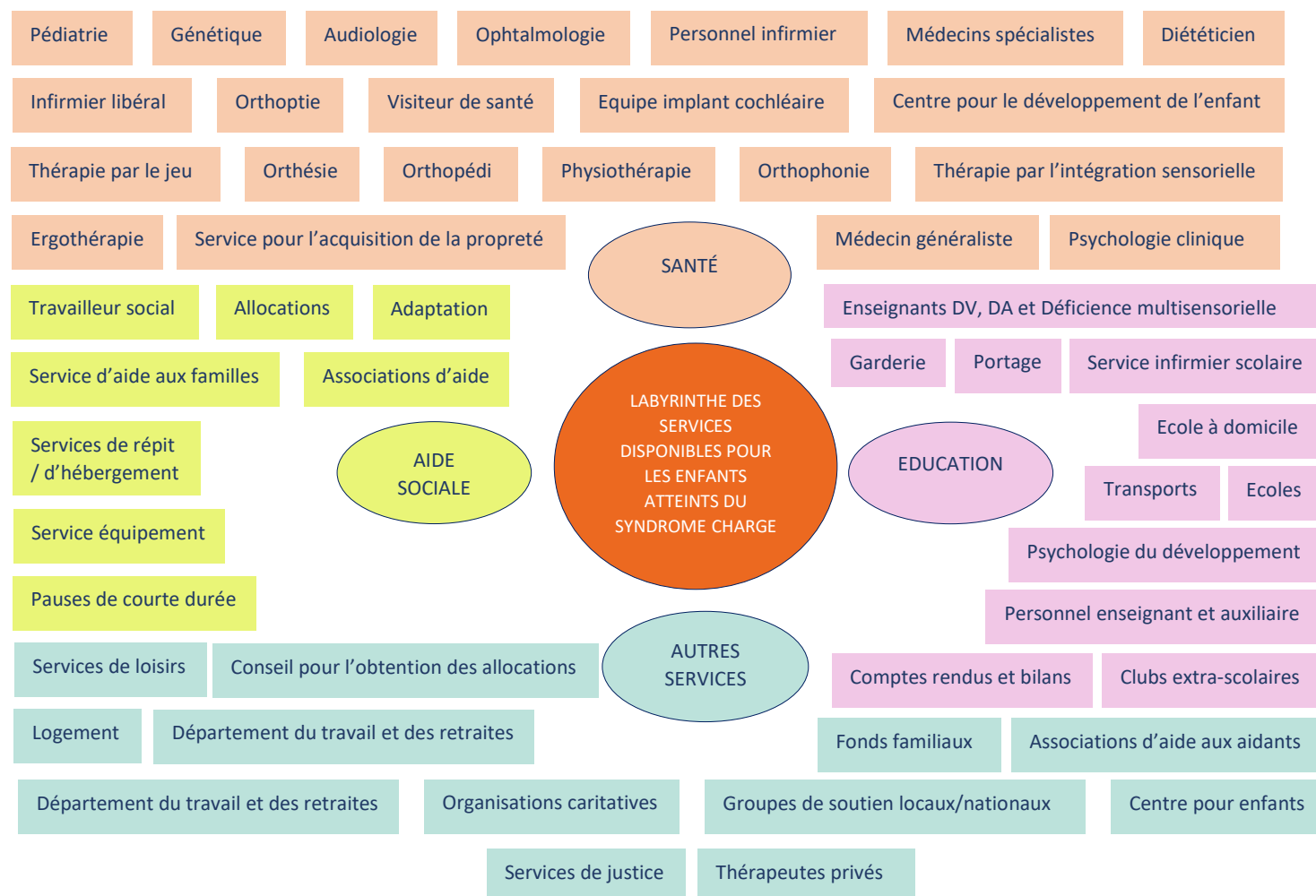
Fiche d'informations n°2

Travail collaboratif

CAROL THOMAS, MA (Direction et Gestion de l'Education), formateur Freelance / auxiliaire d'atelier (Enfants à besoins complexes / familles aidantes) et Responsable de Projet

GAIL DEUCE, M.ED MSI, Chef du Service Déficiants Multi-Sensoriels, Children's Specialist Services, Sense

La nature du syndrome CHARGE implique que de nombreux professionnels de différents domaines et disciplines sont susceptibles d'être impliqués auprès d'un enfant qui présente cette maladie. Chaque professionnel apporte ses propres compétences spécifiques, son expertise, ses connaissances et sa perspicacité. Le grand nombre de professionnels qui peuvent potentiellement être impliqués est visible dans le diagramme ci-dessous.





LES DIFFICULTES QUI PEUVENT SURVENIR

Avec autant de professionnels impliqués, il existe un risque :

- de conseils contradictoires donnés aux parents et causant de la confusion et des soucis
- d'ignorance par un professionnel des actions et de l'implication d'autres professionnels
- de multiplication ou d'absence des services nécessaires
- de demander sans cesse aux parents de fournir les mêmes informations
- que l'enfant ait de nombreux rendez-vous, souvent au même endroit, mais pas le même jour
- de croire à tort que l'enfant reçoit une autre aide nécessaire auprès d'un autre service
- de priorités contradictoires parmi les différents professionnels.

Ce qui importe aux familles est que chaque contribution, chaque aide et chaque soutien soit bien planifié, bien exécuté, et entièrement expliqué. Et aussi que les services soient coordonnés et centrés sur les besoins spécifiques de l'enfant et de sa famille. (Early Support, 2007).

LEGISLATION ET GUIDANCE

Il existe un vaste ensemble de lois qui incitent au travail en collaboration. Celles-ci imposent des devoirs à une autorité locale pour promouvoir la coopération grâce à un travail multi-agences. Ceci devrait rassembler les professionnels pour travailler d'une façon intégrée afin de fournir la meilleure aide possible à l'enfant et à sa famille (Department for Education, 2012). Il est

indispensable que les professionnels qui aident l'enfant porteur du syndrome CHARGE souscrivent à cette manière de travailler :

« un travail multi-agences efficace est nécessaire pour s'assurer que les services sont coordonnés et que les familles sont toujours au cœur des discussions et des prises de décisions conjointes qui concernent leur enfant ». (Early Support, 2007, p. 8).

QU'EST-CE QUI FAIT UN BON PARTENARIAT ?

- La communication
- La coopération
- La coordination
- La collaboration

A FAIRE

- Travailler ensemble avec la famille et les autres professionnels concernés pour assurer une cohérence de l'approche.
- Construire votre propre connaissance et compréhension du syndrome CHARGE, y compris en vous mettant en rapport avec d'autres professionnels pour vous servir de leurs connaissances et de leur expertise, car de nombreux parents décrivent qu'ils doivent devenir des informateurs sur le syndrome CHARGE pour les professionnels.
- Fournir à la famille et aux autres professionnels toutes les informations sur votre implication et votre plan d'action.



- Penser à la façon dont vous présentez l'information sur les données enregistrées ou les courriers concernant l'enfant de manière à ce que les autres professionnels concernés puissent plus facilement se mettre à jour sur la situation de l'enfant.
- Être honnête avec la famille et fournir une aide positive et pratique.
- Respecter les choix de la famille et les opinions des autres professionnels.
- Reconnaître et accepter les priorités – votre contribution peut ne pas être la plus vitale ou la plus importante à un certain moment.
- Être flexible et sensible.
- Donner à la famille et aux autres professionnels le temps dont ils ont besoin.
- Essayer de minimiser l'impact sur la famille et l'enfant en consolidant leurs rendez-vous lorsque cela est possible.
- Reconnaître les connaissances et les savoir-faire de la famille et fournir de l'aide pour les développer encore plus.
- S'assurer que l'enfant et sa famille reçoivent, ou ont connaissance de, toute autre aide appropriée.
- Valoriser les points forts de l'enfant et ce qui fonctionne bien.

RÉFÉRENCES

Department for Education (2012) Multi-Agency Working. [online]
<http://www.education.gov.uk/childrenandyoungpeople/strategy/integratedworking/a0069013/multi-agency-working> [Accessed 27 December 2012].

Early Support: Helping Every Child Succeed (2007) Introduction to the background information booklets. DfES Publications.

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens Fiche d'informations n°2

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2013

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM
Mise en page CRESAM



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
Pagon	1. Atrésie des choanes 2. Colobome oculaire	1. Malformations cardiaques de toutes sortes 2. Retard (de croissance et/ou de développement) 3. Anomalies génitales 4. Anomalies des oreilles (auricules anormaux ou perte auditive)	Quatre critères sur six, et au moins un majeur
Blake	1. Colobome – de l'iris, de la rétine, de la choroïde, du disque ; microphthalmie 2. Atrésie des choanes – unilatérale/bilatérale, membraneuse/osseuse, sténose/atréisie 3. Anomalies caractéristiques	1. Hypoplasie génitale – Garçons : micropénis, cryptorchidie ; Filles : Hypoplasie des lèvres ; Garçons et filles : développement pubertaire retardé, incomplet 2. Retard de développement – étapes du développement	Quatre critères majeurs OU trois critères majeurs + trois critères mineurs



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



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)
- Épilepsie
- 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/atrésie 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



Traduction CRESAM

Mise en page CRESAM



Fiche 4

Le syndrome CHARGE

Génétique abrégée



Factsheet 4

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°4

Génétique abrégée

CONNY VAN RAVENSWAAIJ-ARTS, MD PHD,
Département Génétique UMC Groningen,
University of Groningen, Netherlands

Depuis 2004, nous savons que le syndrome CHARGE est causé par une mutation ou une délétion d'une ou deux copies du gène CHD7 du chromosome 8 (Vissers *et al.* 2004) ; il s'agit donc d'une maladie autosome.

GENETIQUE

- La plupart des cas surviennent sporadiquement, c'est-à-dire à cause d'une nouvelle mutation chez l'enfant.
- L'occurrence familiale du syndrome CHARGE, bien que rare, existe pourtant (Jongmans *et al.* 2008).
- La transmission parent-enfant est possible, lorsqu'une mutation relativement faible (atténuée) existe dans la famille (Jongmans *et al.* 2008, Bergman *et al.* 2011).
- Le gène CHD7 code pour une protéine, la protéine 7 de liaison à l'ADN de l'hélicase chromodomaine, qui régule l'expression des gènes du développement très tôt au cours du développement embryonnaire.

- Si le gène CHD7 est insuffisant, le risque d'anomalies du développement de certains organes (comme par exemple le cerveau, le cœur, les yeux, les oreilles et les reins) est augmenté.
- A ce jour, plus de 500 mutations différentes du gène CHD7 ont été décrites (Janssen *et al.* 2012 et www.CHD7.org)
- Généralement, il n'est pas possible de prédire les conséquences cliniques pour l'enfant à partir du changement spécifique dans le gène CHD7.
- Les mutations qui ont un effet moindre présumé surviennent moins fréquemment.

LES TESTS GENETIQUES

- L'analyse du gène CHD7 est habituellement effectuée sur de l'ADN extrait de cellules sanguines, bien que d'autres tissus, comme par exemple la peau, peuvent aussi être utilisés.
- La plupart des mutations peuvent être détectées par une analyse basique de l'ADN (séquençage).
- Les délétions complètes ou partielles du gène CHD7 requièrent d'autres techniques (l'analyse MLPA, la CGH array)



- Une aide à l'interprétation des mutations a été développée par Bergman *et al.* (2012), avec des résultats qui sont rassemblés sur le site www.CHD7.org
- Etant donné que la gravité du syndrome CHARGE peut aller d'une forme très légère à une atteinte vitale, tout spécialement chez les enfants qui sont peu touchés, l'analyse du CHD7 est très utile pour le diagnostic.

DIAGNOSTIC CLINIQUE

- Nous savons que chez 5 à 10 % des patients présentant un syndrome CHARGE typique, on ne retrouve pas de mutation du gène CHD7.
- Si ces patients remplissent les critères cliniques de Blake *et al.* (1998) ou de Verloes (2005), alors ils sont atteints du syndrome CHARGE, quelques soient les résultats de l'analyse du gène CHD7.
- A l'inverse, les patients qui ne remplissent pas complètement les critères cliniques ne devraient pas être exclus de l'analyse du gène CHD7 ; si l'on retrouve une mutation chez ces patients, alors il faut réaliser un suivi clinique et une consultation génétique comme pour les patients ayant un diagnostic clinique de syndrome CHARGE.
- Si aucune mutation du gène CHD7 n'est retrouvée chez un patient ayant un syndrome CHARGE atypique, il faut penser à un autre diagnostic (par exemple une délétion du 22q11.2 et les syndromes de Kabuki).

CONSULTATION GENETIQUE

- Le syndrome CHARGE survient chez approximativement 1 à 15000 nouveau-nés

(Janssen *et al.* 2012), parmi lesquels environ 3 % ont un frère ou une sœur ou un parent qui sont atteints du syndrome CHARGE également.

- Si un adulte atteint du syndrome CHARGE a une fertilité normale, le risque de transmettre le gène CHD7 muté à ses enfants est de 50 %.
- Si des parents ont un enfant atteint du syndrome CHARGE et veulent être informés sur les risques pour les futures grossesses, nous recommanderions ce qui suit :
 - Rechercher des symptômes légers de CHARGE chez les parents
 - Si une mutation du gène CHD7 a été retrouvée chez l'enfant, réaliser l'analyse de l'ADN chez les parents
- Un diagnostic prénatal peut être réalisé lors des futures grossesses, bien qu'on ne puisse pas prédire la sévérité du syndrome CHARGE par l'analyse de l'ADN.
- Le diagnostic prénatal restera toujours un choix personnel, et la tâche et le défi du généticien clinique et/ou du consultant en génétique est d'informer les parents de telle sorte qu'ils puissent faire le choix qui leur convient.

REFERENCES

Bergman, J.E., Janssen, N., Hoefsloot, L.H. *et al.* (2011) CHD7 mutations and CHARGE syndrome : the clinical implications of an expanding phenotype. *Journal of Medical Genetics*. 48(5), pp. 334-342.



Bergman, J.E., Janssen, N., van der Sloot, A.M. *et al.* (2012) A novel classification system to predict the pathogenic effects of CHD7 missense variants in CHARGE syndrome. *Human Mutation*. 33(8), pp. 1251-1260.

Blake, K.D., Davenport, S.L., Hall, B.D. *et al.* (1988) CHARGE association : An update and review for the primary pediatrician. *Clinical Pediatrics*. 37(3), pp. 159-173.

Janssen, N., Bergman, J.E., Swertz, M.A. *et al.* (2012) Mutation update on the CHD7 gene involved in CHARGE syndrome. *Human Mutation*. 33(8), pp. 1149-1160.

Jongmans, M.C., Hoefsloot, L.H., van der Donk, K.P. *et al.* (2008) Familial CHARGE syndrome and the CHD7 gene : a recurrent missense mutation, intrafamilial recurrence and variability. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 146A(1), pp. 43-50.

Pauli, S., Pieper, L., Haeberle, J. *et al.* (2009) Proven germline mosaicism in a father of two children with CHARGE syndrome. *Clinical Genetics*. 75(5), pp. 473-479.

Pauli, S., van Velsen, N., Burfeind, P. *et al.* (2012) CHD7 mutations causing CHARGE syndrome are predominantly of paternal origin. *Clinical Genetics*. 81(3), pp. 234-239.

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

Vissers, L.E., van Ravenswaaij, C.M., Admiraal, R. *et al.* (2004) Mutations in a new member of the chromodomain gene family cause CHARGE syndrome. *Nature Genetics*. 36(9), pp. 955-957.

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens Fiche d'informations n°4

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM

Mise en page CRESAM



Fiche 5

Le syndrome CHARGE

Problèmes endocriniens dans le syndrome CHARGE



Factsheet 5

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°5

Problèmes endocriniens dans le syndrome CHARGE

JEREMY KIRK, MD, FRCP, FRCPCH, Médecin
Endocrinologue Pédiatrique, Hôpital pour
Enfants de Birmingham

L'acronyme original du syndrome CHARGE
incluait deux problèmes endocriniens
(hormonaux) potentiels, soit :

C

H

A

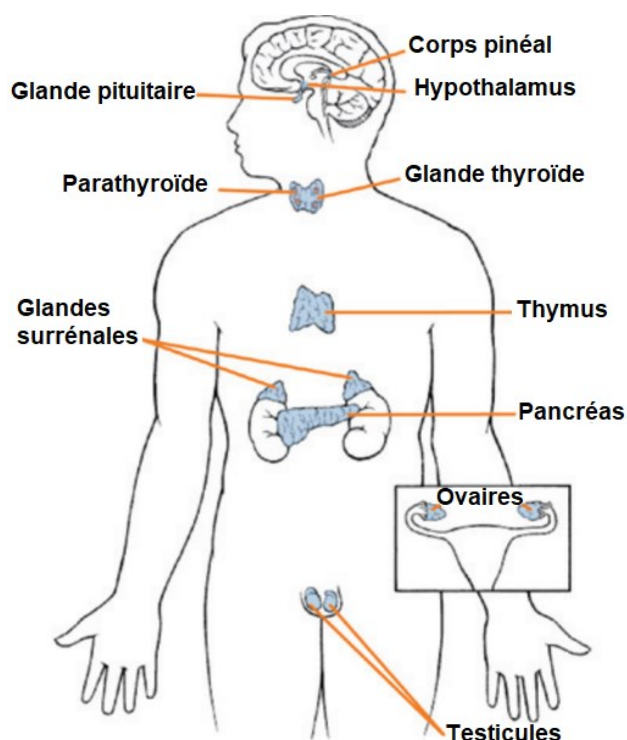
Retard de croissance (et de développement)

Anomalies Génitales

E

La figure 1 montre les glandes spécifiques
(endocrines) qui sécrètent des hormones
(messages chimiques) dans le flux sanguin. Un
certain nombre de celles-ci sont affectées dans
le syndrome CHARGE, et affectent de manière
prédominante la croissance mais aussi le
développement génital et la puberté.

FIGURE 1 LE SYSTEME ENDOCRINIEN





La croissance

Un enfant grandit en trois phases séparées, qui sont reliées les unes aux autres, mais qui sont contrôlées différemment. Toutes les trois peuvent être affectées dans le syndrome CHARGE.

La croissance :

- Dans les 2 ou 3 premières années, elle est surtout contrôlée par l'alimentation
- Pendant l'enfance, elle est contrôlée par les hormones (principalement l'hormone de croissance mais aussi l'hormone thyroïdienne) et aussi l'alimentation
- Pendant la puberté, elle est contrôlée à la fois par l'hormone de croissance, et aussi par les hormones sexuelles qui agissent ensemble.

Environ les trois quarts des enfants ayant un syndrome CHARGE ont à la fois une taille et un poids se situant à la limite inférieure de la courbe normale, voire en-dessous. Bien qu'il n'y ait pas de courbes de croissance spécifiques au syndrome CHARGE, nous avons décrit précédemment une faible croissance

chez les enfants présentant le syndrome CHARGE (Voir les annexes 1 et 2).

Alors que la plupart des enfants ayant un syndrome CHARGE manifestent réellement des anomalies hormonales du système hypothalamique-pituitaire, il existe peu de publications prouvant un déficit de l'hormone de croissance, ainsi que sur la réponse à la thérapie par l'hormone de croissance.

Les informations de plusieurs bases de données internationales sur la croissance incluent des données sur plusieurs douzaines d'enfants ayant un syndrome CHARGE traités avec l'hormone de croissance, la plupart desquels présentaient une déficience de l'hormone de croissance. Ces patients ont cependant été traités pendant de courtes périodes seulement, avec des réponses variables au traitement, ce qui rend difficile de tirer des conclusions générales.

L'hypogonadisme

Les patients ayant un syndrome CHARGE ont souvent une production tardive/insuffisante d'hormones sexuelles émises par les gonades (les testicules chez les garçons et les ovaires chez les filles). La principale raison de ceci est la circulation réduite de l'hormone pituitaire centrale émise par la glande pituitaire (une petite glande de la taille d'un pois située sous le cerveau) – nommée « hypogonadisme hypo-gonadotrope ». Les deux hormones pituitaires affectées sont l'hormone lutéinisante et l'hormone de stimulation folliculaire.

Chez les garçons, il peut aussi exister une production réduite d'hormone testiculaire due à une cryptorchidie.



Anomalies génitales

Chez les garçons, les testicules non descendues (une seule ou les deux) et un petit pénis (micropénis ; moins de 2,5 cm de longueur) à la naissance. Environ les trois quarts des garçons atteints du syndrome CHARGE ont un micropénis, et approximativement la moitié ont une cryptorchidie.

Chez les filles, le clitoris et les petites lèvres (les lèvres internes) sont souvent plus petites qu'à l'ordinaire, mais ceci ne nécessite pas de traitement (Sanlaville and Verloes, 2007).

Il est probable, bien que pas systématique, que les enfants ayant un syndrome CHARGE présentant ces anomalies génitales rencontrent aussi des problèmes pubertaires, vu que les hormones produites par la glande pituitaire sont les mêmes.

Puberté

Les problèmes de puberté peuvent inclure :

- un retard pubertaire (absence de signes de puberté à 13 ans chez les filles, et 14 ans chez les garçons)
- arrêt de la puberté ; puberté incomplète.

Notre expérience est que les problèmes de puberté sont plus fréquents chez les garçons que chez les filles. La plupart des garçons ont réellement besoin d'aide pour leur puberté, alors que certaines filles peuvent avoir une puberté normale ou même précoce.

Chez les enfants ayant un syndrome CHARGE, il existe souvent des inquiétudes potentielles au sujet de l'administration d'hormones sexuelles, car elles peuvent causer des problèmes –

parmi lesquels un comportement sexuel inapproprié, des saignements menstruels chez les filles et des érections chez les garçons. Ces inquiétudes doivent être mises en balance avec les risques à long terme d'ostéoporose (os fragiles) – puisqu'une grande partie de la solidité osseuse est fixée pendant l'adolescence sous l'influence des hormones sexuelles (Blake *et al.* 2005).

Malheureusement, il n'existe pas de dosage d'hormones sexuelles qui puisse protéger contre l'ostéoporose sans produire un comportement parfois inadapté. Chez les filles, on utilise couramment une dose progressivement croissante de l'hormone féminine œstrogène donnée par voie orale. Une fois la puberté complète obtenue, on peut changer le traitement – soit par la thérapie hormonale de substitution, soit par une pilule contraceptive orale microdosée. Pour éviter de fréquentes et douloureuses périodes menstruelles lors de l'utilisation de la pilule, les cycles peuvent être aménagés, avec deux ou trois périodes sans règles par an.

Chez les garçons, des doses progressivement croissantes de testostérone sont administrées par injections mensuelles, gélules journalières ou gel. L'avantage de la gélule journalière ou du gel est que s'il y a des problèmes de comportement, la dose peut alors être rapidement diminuée.

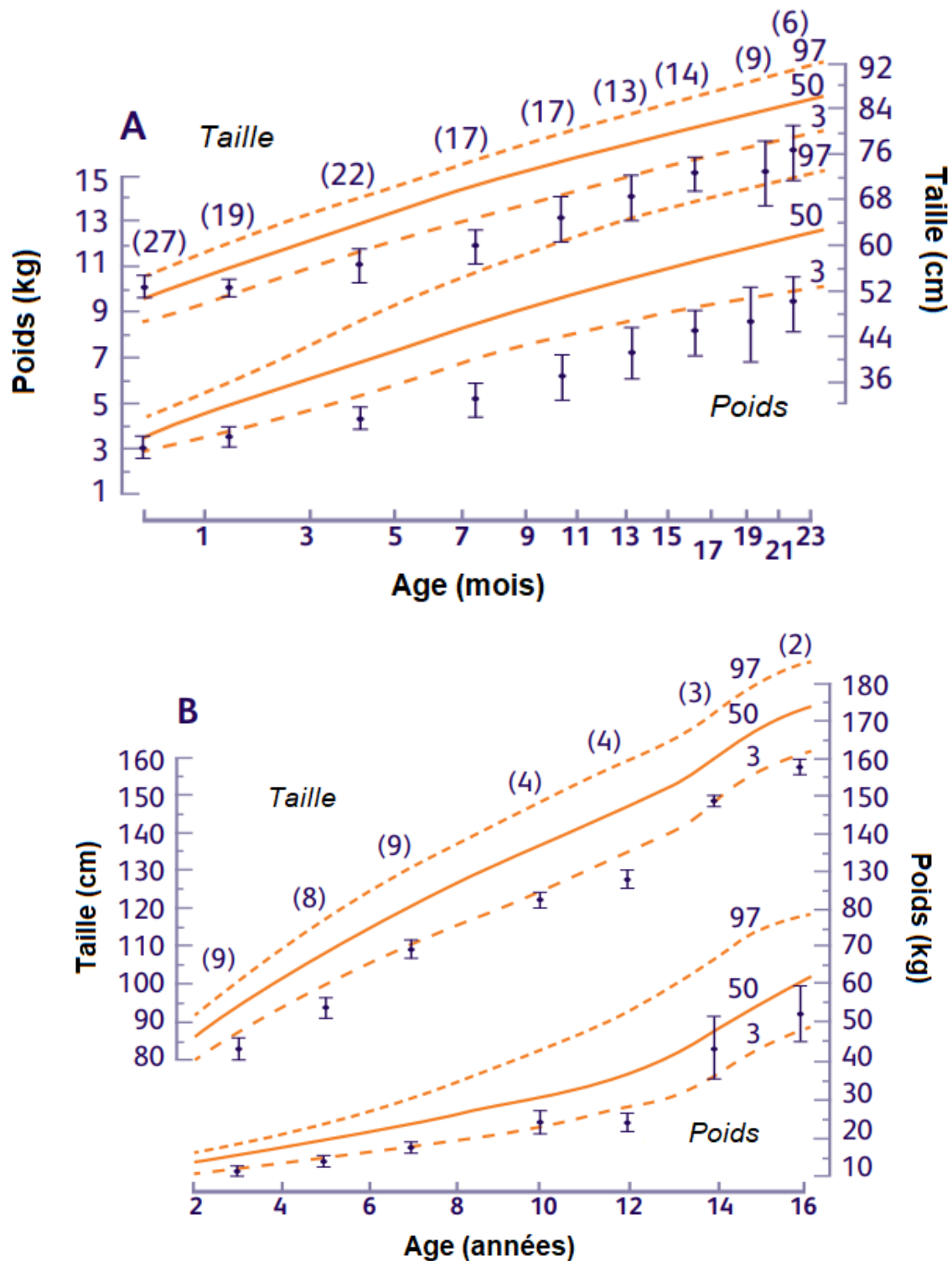
Il est probable que le traitement de substitution hormonale doit être administré sur le long terme pour les deux sexes.



ANNEXE 1

LA CROISSANCE DU SYNDROME CHARGE (CHEZ LES GARÇONS)

Tailles et poids moyens des garçons atteints du syndrome CHARGE comparés aux garçons normaux au cours des deux premières années (A) et âgés de 2 à 16 ans (B). Le nombre d'enfants figure entre parenthèses.

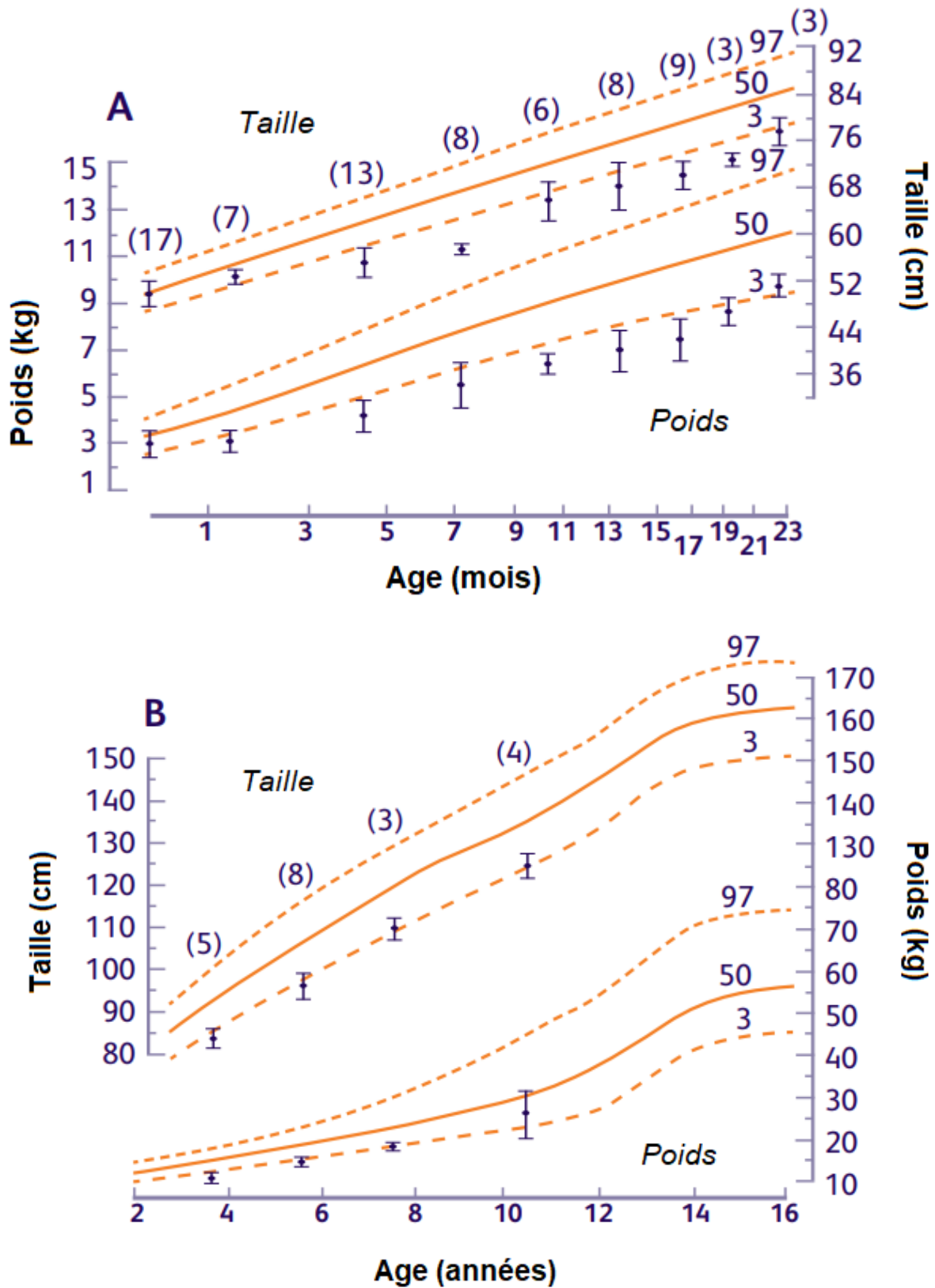




ANNEXE 2

LA CROISSANCE DU SYNDROME CHARGE (CHEZ LES FILLES)

Tailles et poids moyens des filles atteintes du syndrome CHARGE comparées aux filles normales au cours des deux premières années (A) et âgées de 2 à 16 ans (B). Le nombre d'enfants figure entre parenthèses.





RÉFÉRENCES

Blake, K., Kirk, J.M., Ur, E. (1993) Growth in CHARGE association. *Archives of Disease in Childhood*. 68(4), pp. 508-509.

Blake, K.D., Salem-Hartshorne, N., Daoud, M.A., Gradstein, J. (2005) Adolescent and adult issues in CHARGE syndrome. *Clinical Pediatrics (Philadelphia)* 44(2), pp. 151-159.

Ragan, D.C., Casale, A.J., Rink, R.C., Cain, M.P., Weaver, D.D. (1999) Genitourinary anomalies in the CHARGE association. *Journal of Urology*. 161(2), pp. 622-625.

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

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens

Fiche d'informations n°5

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM
Mise en page CRESAM



Fiche 6

Le syndrome CHARGE

Les questions d'anesthésie dans le syndrome CHARGE.
Quels sont les risques ?



Factsheet 6

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°6

Les questions d'anesthésie dans le syndrome CHARGE. Quels sont les risques ?

CARRIE-LEE TRIDER, MD, Université Dalhousie

KIM BLAKE, MD, MCS, MRCP, FRCP(C),
Professeur en Pédiatrie, IWK Health Centre,
Canada

INTRODUCTION

Les enfants atteints du syndrome CHARGE nécessitent souvent de multiples interventions chirurgicales tout au long de leur vie afin de traiter les anomalies anatomiques structurelles et fonctionnelles. Il est donc important de prendre en considération tous les risques liés à l'anesthésie. Ces risques ont tendance à varier selon les caractéristiques du syndrome CHARGE de chaque enfant.

OBSTRUCTION DES VOIES RESPIRATOIRES

L'atteinte des voies respiratoires est commune dans le syndrome CHARGE. La Figure 1 montre l'anatomie normale des voies respiratoires et des nerfs crâniens associés. La plupart des enfants atteints du syndrome CHARGE

présentent des anomalies des nerfs crâniens, notamment des nerfs glossopharyngien et vague, qui sont responsables de l'innervation du pharynx et du larynx et permettent la déglutition (Blake *et al.* 2008).

Les problèmes de sécrétions orales peuvent être le résultat d'une atteinte des nerfs crâniens (Blake *et al.* 2009a). Une étude de Morgan *et al.* (1993) portant sur 50 patients atteints du syndrome CHARGE a établi que 86 % d'entre eux présentaient des anomalies des voies respiratoires supérieures, 56 % présentaient des anomalies des choanes postérieures, et 42 % avaient un rétrognathisme. Cela peut être responsable de difficultés d'intubation.

Une étude réalisée par Naito *et al.* (2007) a étudié 10 patients atteints du syndrome CHARGE qui ont subi une laryngoscopie par fibre optique. Tous les patients présentaient une obstruction des voies respiratoires supérieures au niveau du larynx, avec un larynx hypotonique et des aryténoïdes hypertrophiés. Ils avaient aussi une incoordination des



mouvements supraglottiques, qui rendait difficile le maintien de la circulation de l'air. D'autres problèmes incluaient une ptose de la langue, une fistule œsophagienne et des fentes palatines ou labiales. Voir Figure 1, page 3.



SECURISER LA VENTILATION

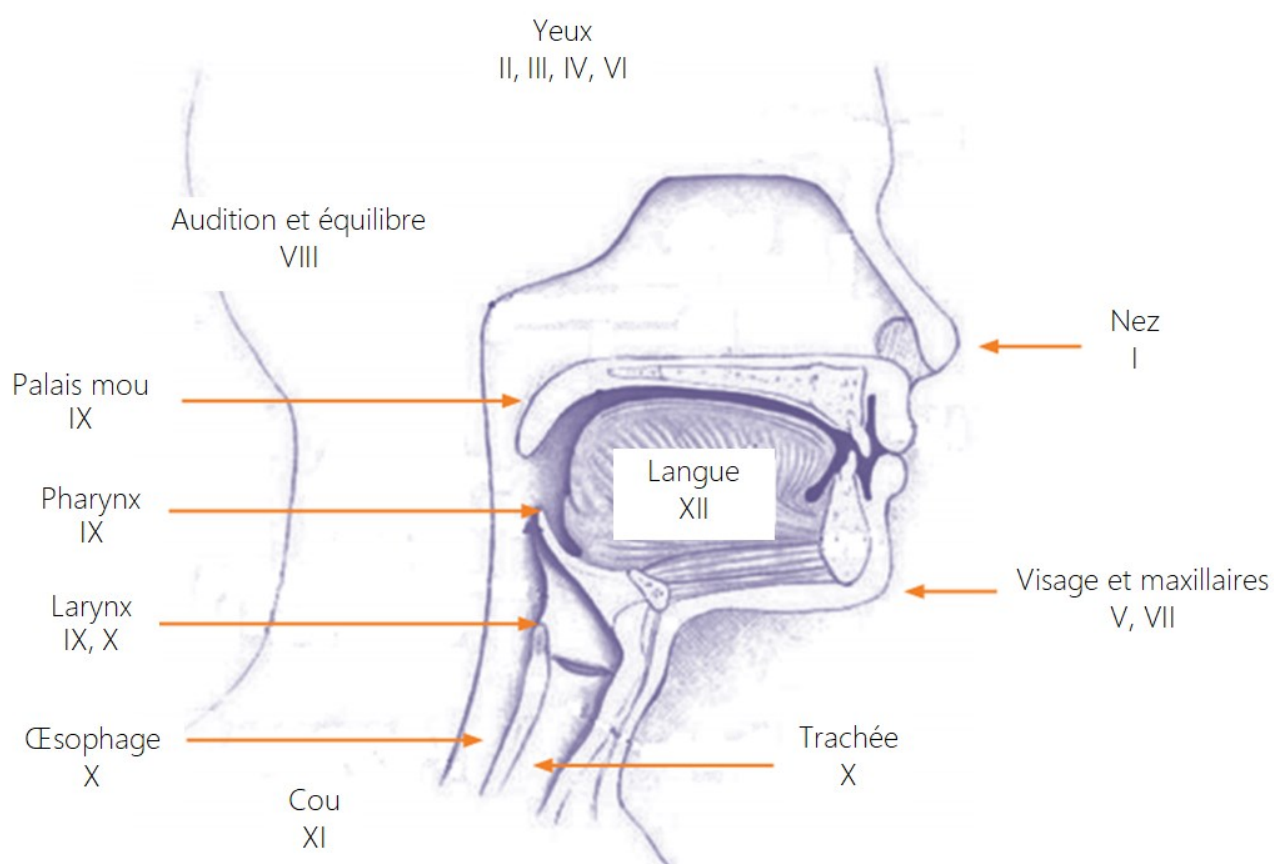
Des interventions chirurgicales annulées et des anesthésies interrompues du fait de l'impossibilité d'assurer un contrôle de la ventilation chez des enfants présentant le syndrome CHARGE ont été rapporté (Hara *et al.* 2009). Une étude antérieure a montré que l'intubation trachéale est plus difficile à mesure que l'âge du patient avance (Stack and Wyse, 1991). La laryngo-malacie peut contribuer au collapsus des voies respiratoires supérieures au cours d'une anesthésie légère et peut conduire à la nécessité d'une ventilation en pression positive continue (CPAP) pendant l'induction.

Comme le pharynx et le larynx des patients CHARGE peuvent être beaucoup plus petits que ce à quoi on pourrait s'attendre, un masque laryngé de plus petite taille devrait être utilisé d'emblée (Hara *et al.* 2009). Un grand choix de tailles d'équipements devrait être disponible, de même que le matériel nécessaire à une trachéotomie (Stack et Wyse, 1991). Il est suggéré qu'un anesthésiste pédiatrique et/ou un laryngologiste soient présents dans la salle d'opération pour anticiper de possibles problèmes d'intubation (Blake *et al.* 2009b).

Hara *et al.* (2009) ont proposé une stratégie pour sécuriser la ventilation chez les enfants CHARGE, en commençant par un étude anatomique par fibroscopie à fibre optique. Ils recommandent que les enfants soient intubés par voie endotrachéale sous fibroscopie bronchique. Un masque laryngé de type Pro Seal devrait être utilisé. L'Atropine est recommandée pour éviter l'inhalation de salive (Hara *et al.* 2009).



FIGURE 1 ANATOMIE DES VOIES RESPIRATOIRES ET NERFS CRANIENS ASSOCIES



Nerfs crâniens		Fonction générale
I	Olfactif	Sens de l'odorat
II	Optique	Vue
III	Oculomoteur	Mobilité oculaire
IV	Trochléaire	Mobilité oculaire
V	Trigéminal	Sensation faciale et mastication
VI	Abducens	Mobilité oculaire
VII	Facial	Mobilité faciale et sensibilité du pharynx et goût
VIII	Vestibulo-cochléaire	Audition et équilibre
IX	Glossopharyngien	Sensation et mobilité pharyngées
X	Vague	Sensibilité et mobilité du pharynx et du larynx et mobilité, goût, et protection des voies respiratoires
XI	Accessoire	Mouvements de la tête, du cou et des épaules et déglutition
XII	Hypoglosse	Mouvements de la langue, mastication et déglutition



CHOIX DES AGENTS ANESTHESIQUES

Dans une étude rétrospective de patients atteints du Syndrome CHARGE suivis dans un centre de référence (Blake *et al.* 2009b), il a été noté que l'Isoflurane, l'Halothane et le Sevoflurane étaient les agents les plus souvent utilisés pour l'induction. Le Propofol, le Ketamine et le Thiopentol étaient les hypnotiques les plus courants. Le Succinylcholine et le Rocuronium étaient les curares les plus fréquemment utilisés. Le Fentanyl, le Sufentanyl et la Morphine étaient les opioïdes les plus couramment utilisés. Les experts dans ce domaine rapportent qu'il faut des doses plus élevées d'agent anesthésiques pour sédaté ces enfants.

Une prémédication peut être importante dans les cas où les sécrétions pourraient être problématiques. Du Glycopyrrolate peut être administré via un J-tube afin de contrôler les sécrétions excessives (Blake *et al.* 2009a). Le Botox est aussi efficace pour contrôler les sécrétions lorsqu'il est injecté en préventif dans les glandes sous-maxillaires et parotides (Blake *et al.* 2009a). L'Atropine a aussi été recommandée (Stack et Wyse, 1991).

COMPLICATIONS RESPIRATOIRES POST-OPERATOIRES

Les difficultés respiratoires post-opératoires sont fréquentes chez les enfants atteints du syndrome CHARGE. Dans une étude par Blake *et al.* (2009b), 35 % des anesthésies étaient suivies de difficultés respiratoires post-opératoires. La plus courante était la désaturation en oxygène nécessitant une supplémentation. D'autres problèmes incluaient un encombrement par des sécrétions excessives, avec désaturations nécessitant une prise en charge, une

respiration sifflante prolongée, de l'arythmie cardiaque, une insuffisance respiratoire, un stridor et un échec de l'extubation.

Les difficultés respiratoires post-opératoires survenaient plus fréquemment à la suite d'interventions chirurgicales concernant les systèmes cardiovasculaire et/ou gastro-intestinal, ou après des explorations à des fins de diagnostic. Etant donnés ces risques, les enfants CHARGE devraient être surveillés plus longtemps que la population pédiatrique générale, après une intervention chirurgicale.

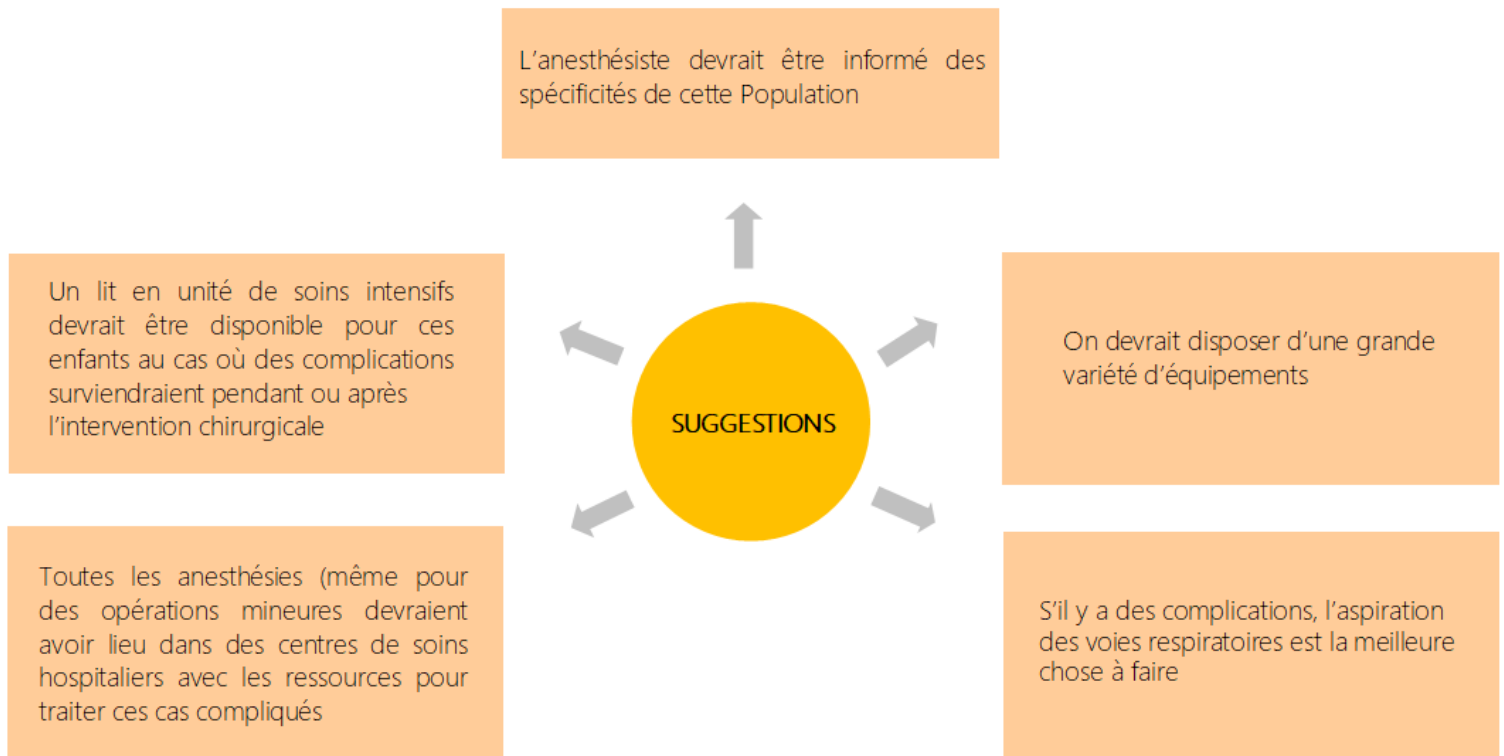
En termes de risque lié à l'anesthésie, il y a des facteurs de protection pour ces enfants. La même étude par Blake *et al.* (2009b) a montré que les individus qui présentaient une fente palatine avaient un risque anesthésique moindre, probablement en lien avec un élargissement de l'espace nasopharyngé qui permettrait un meilleur drainage des sécrétions. De même, deux ou trois patients de l'étude avaient moins de problèmes respiratoires après une opération des amygdales et des végétations. Ces conclusions nécessiteraient d'être confirmées par une étude plus poussée. Les risques anesthésiques ne sont pas lié au nombres d'interventions chirurgicales au cours du même temps anesthésique, incitant à combiner celles-ci pour réduire les risques.

SUGGESTIONS

Les témoins experts notent que la plupart des litiges concernant les patients atteints du syndrome CHARGE portent sur des problèmes pendant une chirurgie ou une anesthésie. Voir la Figure 2 en page 5 pour les conclusions et les suggestions.



FIGURE 2 FACTEURS A PRENDRE EN COMPTE AVANT LA CHIRURGIE



Des interventions chirurgicales combinées (par exemple pose d'aérateurs, examen des yeux, dentiste, remplacement de la sonde gastrique, etc...) devraient être considérées pour diminuer le nombre d'anesthésies.

GLOSSAIRE

Aryténoïdes : deux petits cartilages pyramidaux situés à l'arrière du larynx auxquels les cordes vocales sont attachées.

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

Anomalies des choanes : anomalies affectant la circulation de l'air entre le nez et le pharynx.

Fistule : une communication anormale et permanente entre deux organes du corps ou entre un organe et l'extérieur du corps

Ptose de la langue : rétraction ou déplacement vers l'arrière de la langue.

Laryngo-malacie : un larynx souple et mou, dû au ramollissement du cartilage.

Rétrognathisme : situation dans laquelle un ou deux maxillaires inférieurs sont en retrait par rapport à la ligne verticale du front.

Supraglottique : concerne la zone du pharynx située au-dessus de la glotte jusqu'à l'épiglotte.



RÉFÉRENCES

Blake, K.D. *et al.* (2008) Cranial nerve manifestations in CHARGE syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 146A(5), pp. 585-592.

Blake, K.D. *et al.* (2009a) Botulinum toxin injections into salivary glands to decrease oral secretions in CHARGE syndrome : prospective case study. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 158A, pp. 828-831.

Hara, Y. *et al.* (2009) Successful airway management with use of a laryngeal mask airway in a patient with CHARGE syndrome. *Journal of Anesthesia*. 23, pp. 630-632.

Morgan, D. *et al.* (1993) Ear-nose-throat abnormalities in the CHARGE association. *Archives of Otolaryngology : Head and Neck Surgery*. 119, pp. 49-54.

Naito, Y. *et al.* (2007) Upper airway obstruction in neonates and infants with CHARGE syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 143A, pp. 1815-1820.

Stack, C.G. and Wyse, R.K.H. (1991) Incidence and management of airway problems in the CHARGE association. *Anesthesia*. 46, pp. 582-585.

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens

Fiche d'informations n°6

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Fiche 7

Le syndrome CHARGE

Audition et évaluation en audiologie dans le
syndrome CHARGE



Factsheet 7

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°7

Audition et évaluation en audiologie dans le syndrome CHARGE

ALEXANDRA WHEELER, MSC Audiologie (Habilitation Pédiatrique), CERT ED Déficience Auditive, BA HONS Professeur Spécialisé pour les Sourds/Audiologiste Scolaire, Programme Implant Cochléaire Pédiatrique, University College Hospitals NHS Foundation Trust.

L'OREILLE CHARGE

Le syndrome CHARGE est associé à des anomalies cranio-faciales et peut affecter toutes les parties des voies auditives, de l'oreille externe aux nerfs auditifs.

L'auricule ou oreille externe peut être de forme inhabituelle, avec des lobes petits et une hélice malformée (Lanson *et al.* 2007).

Des malformations de l'oreille moyenne peuvent être présentes – par exemple, les osselets ou petits os qui transmettent le son du tympan à l'oreille interne peuvent être incomplets ou fusionnés (Arndt *et al.* 2009 ; Collins and Buchman, 2002).

Les patients peuvent souffrir d'infections récurrentes de l'oreille ou otites séreuses, dues à une ventilation insuffisante de l'oreille moyenne causée par un dysfonctionnement de la trompe d'Eustache (Lanson *et al.* 2007).

Les enfants atteints du syndrome CHARGE peuvent présenter des malformations congénitales de l'oreille interne, qui affectent à la fois le système auditif et le système vestibulaire. Les canaux semi-circulaires, qui sont l'organe de l'équilibre, peuvent être complètement absents, et l'oreille interne ou cochlée, peut être incomplète (dysplasie cochléaire).

Certains enfants atteints du syndrome CHARGE peuvent avoir une cochlée qui consiste en une simple cavité, qui ne présente pas la forme habituelle en colimaçon avec plusieurs circonvolutions, ce que l'on nomme difformité de Mondini.

De plus, le nerf auditif (cochléaire) qui transmet les informations auditives de la cochlée au cerveau peut être fin (« hypoplasique ») ou



EVALUATION AUDIOMETRIQUE

Les enfants peuvent avoir une perte de conduction modérée qui découle de la malformation de leur oreille moyenne, une perte d'origine neurosensorielle découlant de la malformation de la cochlée et/ou de son nerf associé, ou bien d'une combinaison des deux – ce qui aboutit à une déficience auditive mixte. Ainsi, la perte auditive peut aller de modérée à profonde, et une évaluation attentive est nécessaire (Arndt *et al.* 2010 ; Holcomb *et al.* 2012).

Comme pour toute évaluation audiométrique, elle devrait être adaptée à l'âge et au profil spécial de chaque patient, en prenant en compte toutes autres difficultés sensorielles additionnelles pouvant être présentes, l'âge de développement et les difficultés motrices. Cela peut nécessiter une série de tests sur une certaine période de temps pour obtenir des résultats précis et fiables qui doivent être considérés en lien avec les observations des soignants.

L'évaluation du comportement n'est peut-être pas très appropriée. Elle peut s'avérer très difficile au cours de l'évaluation audiolgique générale des enfants atteints du syndrome CHARGE, et par conséquent on devrait se fier aux mesures objectives car l'enfant n'a pas besoin de donner une réponse.

Ceci est souvent réalisé sous anesthésie générale. Dans un premier temps, ce sera un test des Réponses du Tronc Cérébral Auditif. Il est toujours préférable, cependant, de confirmer ces résultats par une évaluation du



TOMODENSITOMETRIE ET IRM

Les enfants chez qui on a posé un diagnostic de syndrome CHARGE, ou qui font l'objet d'une évaluation en vue d'un diagnostic, au cours de laquelle une déficience auditive est suspectée, devraient bénéficier d'une tomodensitométrie et, si cela est possible, d'une IRM pour évaluer l'état de l'oreille interne et de l'oreille moyenne.

L'examen par IRM est particulièrement important dans les cas de déficience auditive profonde suspectée, où il peut y avoir un risque que le nerf auditif soit hypoplasique ou absent (Arndt *et al.* 2009 ; Holcomb *et al.* 2012).

L'absence des canaux semi-circulaires, tout comme la présence d'une dysplasie cochléaire, sont considérés comme des critères déterminants pour distinguer précisément un syndrome CHARGE d'autres anomalies crânio-faciales, (Arndt *et al.* 2009).



comportement quand cela est possible, puisqu'il apparaît qu'un test des Réponses du Tronc Cérébral Auditif peut se révéler anormal lorsqu'il existe des problèmes neurologiques (Stein and Kraus, 1995).

SOLUTIONS D'AMPLIFICATION

Les résultats des tests des Réponses du Tronc Cérébral Auditif peuvent fournir des informations pour les premiers essayages d'appareils auditifs quand cela est approprié. Si l'implantation cochléaire est considérée comme une option, une évaluation supplémentaire utilisant des Réponses du Tronc Cérébral Auditif obtenues par conduction électrique peut être réalisée, particulièrement lorsqu'il y a un doute au sujet de l'état du nerf auditif (Warren *et al.* 2010).

Lorsque la perte auditive s'avère être principalement de conduction à l'origine, due à la malformation de l'oreille moyenne, ou est une perte d'origine mixte modérée à sévère, l'essayage d'appareils auditifs dépendra de la nature des anomalies crânio-faciales.

Par exemple, si l'oreille externe est sévèrement déformée, ou s'il existe des problèmes d'infections chroniques de l'oreille moyenne, ceci peut rendre difficile l'utilisation d'appareils auditifs standards à conduction aérienne. Dans ce cas, des appareils auditifs à conduction osseuse peuvent être essayés car le son est transmis directement à l'oreille interne via les os du squelette. De plus en plus souvent, on propose une prothèse auditive BAHA, habituellement avec un essai d'une version à cordon souple en premier lieu, suivi d'une implantation chirurgicale d'un appareil lorsque cela est approprié (McDermott *et al.* 2009).

Pour les enfants qui présentent une déficience auditive sévère à profonde, un implant cochléaire peut s'avérer être une option appropriée, mais seulement après une évaluation très soigneuse de l'état de la cochlée et du nerf auditif (Arndt *et al.* 2009 ; Bamiau *et al.* 2001 ; MacArdle *et al.* 2002).

C'est une caractéristique du syndrome CHARGE que plusieurs éléments des voies auditives soient souvent affectés, rendant la prise en charge audiolinguistique complexe.

RÉFÉRENCES

- Arndt, S. *et al.* (2009) Spectrum of Hearing Disorders and Their Management in Children with CHARGE Syndrome. *Otology and Neurotology*. 31, pp. 67-73.
- Bamiau, D.E. *et al.* (2001). Eight Nerve Aplasia and Hypoplasia in Cochlear Implant Candidates : The Clinical Perspective. *Otology and Neurotology*. 22, pp. 492-496.
- Collins, W. and Buchman, C.A. (2002). Bilateral Semi-Circular Canal Aplasia : A Characteristic of the CHARGE Association. *Otology and Neurotology*. 23, pp. 233-234.
- Lanson, B.G. *et al.* (2007) Cochlear Implantation in Children with CHARGE syndrome : Therapeutic Decisions and Outcomes. *The Laryngoscope*. 117, pp. 1260-1266.
- MacArdle B. *et al.* (2002) Cochlear implants in children with craniofacial syndromes :



assessment and outcomes. International Journal of Audiology. 42(6), pp.347-56.

McDermott, A.-L. et al. (2009) The Birmingham Pediatric Bone-Anchored Hearing Aid Program : A 15 Year Experience. Otology and Neurotology. 30, pp. 178-183.

Warren, F.M. et al. (2010) Apparent Cochlear Nerve Aplasia : To Implant or Not to Implant ? Otology and Neurotology. 31, pp. 1088-1094.

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens

Fiche d'informations n°7

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM
Mise en page CRESAM



Fiche 8

Le syndrome CHARGE

Implants cochléaires et l'enfant ayant un
syndrome CHARGE



Factsheet 8

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°8

Implants cochléaires et l'enfant ayant un syndrome CHARGE

ALEXANDRA WHEELER, MSC Audiologie (Habilitation Pédiatrique), **CERT ED** Déficience Auditive, **BA HONS** Professeur Spécialisé pour les Sourds/ Audiologiste scolaire, Programme Implant Cochléaire Pédiatrique, University College Hospitals NHS Foundation Trust.

L'implantation cochléaire (IC) n'est indiquée que pour les enfants qui ont une perte auditive supérieure à 90dBHL dans les hautes fréquences de la parole – qui sont de 2 et 4 KHz. (Directives NICE). Leur perte auditive peut être moins sévère dans les fréquences plus basses, mais ceci ne doit pas affecter la décision d'implanter. Cependant, la décision d'implanter des enfants atteints du syndrome CHARGE doit se baser sur une étude minutieuse des données de recherches existantes.

Les implants cochléaires

L'implantation cochléaire donne la sensation d'entendre en stimulant les terminaisons

nerveuses directement dans la cochlée, qui à leur tour envoient les informations sonores au cerveau à travers le nerf auditif. La stimulation est transmise par des électrodes qui sont implantées chirurgicalement dans la cochlée et répondent aux informations transmises grâce à un processeur de la parole porté sur la tête. L'implantation peut être unilatérale mais est habituellement bilatérale à moins qu'il y ait des contre-indications (voir ci-dessous).

L'oreille CHARGE

Les enfants atteints du syndrome CHARGE à qui l'on a diagnostiqué une perte auditive sévère à profonde sont prédisposés à avoir des malformations cochléaires (dysplasie cochléaire) et peuvent avoir des nerfs auditifs (cochléaires) fins (« hypoplasiques ») ou absents. (Collins and Buchman, 2002). Une cochlée malformée peut n'avoir qu'une seule cavité, au lieu de la forme en escargot habituelle avec plusieurs circonvolutions (Bamiou *et al.* 2001). Dans ce cas, une insertion complète de la rangée d'électrodes peut ne pas être possible.



Même si les cochlées sont normales, mais si le nerf auditif est absent alors l'implantation cochléaire ne sera pas possible parce qu'il n'y a aucun moyen de transmettre les informations auditives de la cochlée au cerveau. Cependant, il peut y avoir une différence entre les deux oreilles, auquel cas une implantation cochléaire unilatérale (plutôt que bilatérale) pourrait être possible (Bamiou *et al.* 2001). Bien que l'Implantation du Tronc Cérébral Auditif soit possible dans des cas d'absence de nerfs auditifs, elle est rarement pratiquée à l'heure actuelle au Royaume-Uni, et les résultats à long terme sont encore à préciser.

Diagnostic préimplantatoire

Il est de la plus grande importance que les enfants qui font l'objet d'une évaluation en vue de la pose d'un implant cochléaire puissent bénéficier d'une tomodensitométrie, et lorsque cela est possible, d'une IRM au tout début, afin d'évaluer l'état des oreilles internes et du trajet des nerfs (Bamiou *et al.* 2001 ; Holcomb *et al.* 2012).



Un test des Réponses du Tronc Cérébral Auditif sera effectué pour apporter la preuve objective des réponses auditives. Lorsqu'il existe des doutes sur la présence d'un nerf auditif, un test électrique des Réponses du Tronc Cérébral Auditif peut être réalisé pour fournir davantage d'informations et peut indiquer qu'un enfant est un candidat pour l'implantation cochléaire, même lorsqu'il a été difficile d'identifier un nerf à l'IRM (Warren *et al.* 2010).

L'information que l'implantation cochléaire n'est pas possible peut être une nouvelle dévastatrice pour les parents. On devrait les mettre au courant de cette possibilité au début de l'évaluation – particulièrement dans les cas où il a été démontré qu'il n'y aurait aucun bénéfice auditif et où l'enfant présente un retard des acquisitions motrices (Bamiou, 2001).

Suivi post-implantation

Le suivi peut aussi être plus intensif et prendre plus de temps. Chez les enfants qui présentent des malformations cranio-faciales, la grande proximité et le trajet atypique des nerfs faciaux et auditifs peuvent produire une stimulation non auditive (où ce sont les muscles du visage qui répondent) lorsque l'implant cochléaire est stimulé (Bajaj *et al.* 2012 ; MacArdle *et al.* 2002) et ceci nécessite une étude soigneuse par un audiologiste expérimenté.

Il existe aussi un risque que le nerf facial puisse être endommagé lors de l'intervention chirurgicale, peut-être de manière permanente, et le chirurgien devrait discuter de ceci avec la famille (Bajaj *et al.*



2012). Lorsque seule une insertion partielle de la rangée d'électrodes est possible (dans les cas de malformation cochléaire), l'audiologiste modifiera le réglage des électrodes disponibles pour fournir la meilleure réponse possible.

Les résultats

Lorsque que la décision est prise de faire une implantation cochléaire à un enfant qui présente des malformations cochléaires et/ou des nerfs hypoplasiques, on devrait informer les parents que les résultats seront plus limités que l'on pourrait l'espérer sans cela. Ceci est dû au moindre niveau d'informations auditives parvenant au cerveau en raison du nombre très inférieur d'impulsions nerveuses.

Les données des recherches concernant les résultats de l'implantation cochléaire se basent sur de petits nombres de cas. Cependant, un ensemble de documents démontrent que bien que les résultats soient variables, ces enfants développent souvent une conscience auditive, incluant la reconnaissance de la parole, mais pas au niveau atteint par les enfants qui ont des oreilles internes normales. Ceci s'applique aux enfants qui ont une déficience nerveuse, en dehors d'un diagnostic de syndrome CHARGE (Arndt *et al.* 2009 ; Kutz *et al.* 2011 ; MacArdle *et al.* 2002 ; Lanson *et al.* 2007 ; Southwell *et al.* 2010).

Lorsqu'un enfant a des difficultés supplémentaires en plus d'être sourd, cela aura aussi un impact sur les résultats. Plus l'enfant est complexe, plus il est prévisible que les résultats soient affectés (Birman *et al.* 2012 ; Edwards, 2007) mais les parents

ont rapporté une meilleure connexion avec l'environnement, une plus grande attention, et une envie de communiquer (Berrettini *et al.* 2008).

RÉFÉRENCES

Arndt, S., Laszig, R., Beck, R., Schild, C., Maier, W., Birkenhager, R., Kroeger, S., Wesarg, T., Aschendorf, A. (2009) Spectrum of Hearing Disorders and Their Management in Children with CHARGE Syndrome. *Otology and Neurotology*. 31, pp. 67-73.

Bajaj, Y., Gibbins, N., Fawkes, K., Hartely, B., Jephson, C., Jonas, N., Albert, D., Bailey, M., Wyatt, M., Cochrane, L. (2012) Surgical aspects of cochlear implantation in syndromic children. *Cochlear Implants International*. 13(3), pp. 163-7.

Bamiou, D.E., Worth, S., Phelps, P., Sirimana, T., Rajput, K. (2001) Eight Nerve Aplasia and Hypoplasia in Cochlear Implant Candidates : The Clinical Perspective. *Otology and Neurotology*. 22, pp. 492-496.

Berrettini, S., Forli, F., Genovese, E., Santarelli, R., Arslan, E., Chilosi, A., Cipriani, P. (2008) Cochlear implantation in deaf children with associated disabilities : Challenges and outcomes. *International Journal of Audiology*. 47, pp. 199-208.

Edwards, L.C. (2007) Children with Cochlear Implants and Complex Needs : Review of Outcome Research and Psychological Practice. *Journal of Deaf Studies and Deaf Education*. 12(7), pp. 258-269.



Kutz, J.W., Lee, K.H., Isaacson, B., Booth, T.N., Sweeney, M.H., Roland, P.S. (2011) Cochlear Implantation in Children with Cochlear Nerve Absence or Deficiency. *Otology and Neurotology*. 32, pp. 956-961.

Lanson, B.G., Green, J.E., Roland, T.J., Lalwanin, A.K., Waltzman, S. (2007) Cochlear Implantation in Children with CHARGE syndrome : Therapeutic Decisions and Outcomes. *The Laryngoscope*. 117, pp. 1260-1266.

MacArdle, B., Bailey, C., Phelps, P.D., Bradley, J., Brown, T., Wheeler, A. (2002) Cochlear implants in children with craniofacial syndromes : assessment and outcomes. *International Journal of Audiology*. 42(6), pp. 347-56.

Warren, F.M., Wiggins, R.H., Pitt, C., Harnsberger, R., Shelton, C. (2010) Apparent Cochlear Nerve Aplasia : To Implant or Not to Implant ? *Otology and Neurotology*. 31, pp. 1088-1094.

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens

Fiche d'informations n°8

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM
Mise en page CRESAM



Fiche 9

Le syndrome CHARGE

Evaluation clinique de la vision chez les enfants
porteurs du syndrome CHARGE



Factsheet 9

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°9

Evaluation clinique de la vision chez les enfants porteurs du syndrome CHARGE

ISABELLE RUSSELL-EGGITT, MA, MB, BCHIR, DO, FRCS, FRCOPHTH, Chirurgienne Spécialiste en Ophtalmologie, Great Ormond Street Hospital for Children, London.

Le « C » de l'acronyme CHARGE signifie Colobome

Le mot colobome vient d'un mot grec qui signifie « pas totalement formé ». Un œil se forme comme une bulle à partir du cerveau. Les vaisseaux sanguins de l'œil entrent au centre en formant une dépression dans la partie inférieure de l'œil. Les deux bords de ce sillon se soudent, en commençant par le milieu. Finalement, dans la partie antérieure, le futur iris se ferme, en prenant la forme d'un fer à cheval à l'envers dans une pupille ronde. Si le sillon ne se referme pas de l'autre côté, la rétine a un défaut qui peut impacter la macula et le nerf optique.

Dans les cas les plus sévères, l'œil n'est pas formé du tout (anophtalmie). Dans les cas les plus légers, l'œil a une taille normale mais l'iris a une pupille en forme de trou de serrure, la vision est bonne avec une sensibilité légèrement plus

importante à la lumière vive. Dans le syndrome CHARGE, les deux yeux sont fréquemment affectés à des degrés divers.

Acuité visuelle

L'évaluation commence par l'acuité – une mesure de la capacité à voir les détails de loin et de près. Ceci est testé chez les enfants les plus âgés grâce à la lecture de lettres sur une échelle Parinaud. Les enfants plus jeunes peuvent associer des lettres ou identifier des images, et les très jeunes enfants peuvent être testés au moyen d'images ou de cartes à rayures en utilisant la technique du regard préférentiel. Dans le syndrome CHARGE, l'acuité va de normale à aucune perception de la lumière. Elle est déficiente à cause d'un nombre réduit de cellules photosensibles présentes dans la rétine. Généralement, plus l'œil est petit, moins il y a de cellules photosensibles. L'acuité est sévèrement affectée si la macula ne se forme pas.

Evaluation de la vision de près :

- Evaluer la vision de près avec un bon éclairage, la lumière arrivant au-dessus de l'épaule de l'enfant.



- Utiliser une impression très contrastée des lettres de tailles standard, sur du papier sans reflet.
- Mesurer la distance à laquelle l'enfant est le plus confortable pour tenir le livre.
- Les lunettes n'apportent qu'un bénéfice limité et sont difficiles à prescrire et à ajuster, puisque l'œil n'a pas une forme habituelle et les oreilles peuvent être anormales. Une analogie peut être faite avec un appareil photo standard dont la photo ne sera pas aussi détaillée que celle prise avec de nombreux mégapixels, quelques soient la taille de l'objectif de l'appareil photo, ou la puissance du zoom.



Maturation retardée de la vision

Les enfants porteurs du syndrome CHARGE présentent souvent une forme de retard de maturation de la vision, particulièrement s'ils souffrent de handicaps multiples. C'est-à-dire que leur utilisation de la vision peut s'améliorer considérablement au cours de leur première année de vie, après que l'on ait cru au tout début qu'ils seraient aveugles. Il est difficile de

prédire le potentiel visuel d'un nourrisson à partir de l'observation de son comportement, ou l'évaluation des déficiences de la rétine et du nerf optique.

Il peut être utile pour un enfant d'être adressé à un ophtalmologiste spécialiste pour effectuer un test des potentiels visuels évoqués. Celui-ci mesure la qualité du signal envoyé au cerveau par l'œil, que l'on stimule avec divers motifs sur un écran.

Eblouissement

L'acuité varie selon l'éclairage en raison de la « perte de lumière oculaire » (perte de contraste de l'image rétinienne due à la dispersion intraoculaire de la lumière). S'il existe un colobome de l'iris, puisque davantage de lumière entre dans l'œil, une moindre quantité de celle-ci est absorbée par l'épithélium pigmentaire rétinien. Dans ce cas, le colobome rétinien blanc agit comme un miroir à l'intérieur de l'œil.

Pour mettre cela en évidence, le test d'acuité peut être répété pendant que l'on éclaire l'œil de l'enfant sur le côté avec une torche électrique. Alternativement, observez simplement son comportement dans des conditions d'éclairage différentes.

La lumière transmise peut être réduite par l'utilisation de lunettes de soleil et d'une casquette avec une grande visière recouverte de tissu noir mat à l'intérieur.

Champ visuel

La portion de la rétine et de la choroïde sous-jacente qui ne s'est pas formée est inféronasale au nerf optique. Le défaut dans le champ de vision est habituellement un rétrécissement généralisé. Il en résulte souvent une difficulté



pour marcher et dans les escaliers. D'autres problèmes de mobilité sont provoqués par la photophobie et le manque de contraste entre les surfaces, telles que les marches et les rebords de trottoirs.

Le champ visuel peut être mesuré grâce à la technique faisant intervenir deux observateurs, avec un assistant qui amène silencieusement un jouet de couleur vive dans le champ visuel de l'enfant, d'une extrémité à l'autre, en position basse puis en position élevée. En même temps, l'observateur établit un contact visuel avec l'enfant et l'encourage à regarder droit devant lui. A mesure que le jouet approche, l'enfant regardera dans sa direction ou même tournera la tête.

Etat de la cornée

Les enfants porteurs du syndrome CHARGE présentent souvent une faiblesse d'un nerf facial qui entraîne des battements de paupières moins fréquents, une mauvaise fermeture des paupières, et des larmes qui coulent sur les joues. La cornée peut s'assécher et devenir cicatricielle, avec perte de vision et ulcération cécitante. Les signes et les symptômes en sont la rougeur de l'œil, la douleur et la perte du réflexe cornéen à la lumière vive. Si le globe oculaire est rouge, vérifiez que l'œil est bien de la même couleur que l'autre œil et que la cornée n'est pas plus terne.

Décollement de rétine

Il existe une fine membrane, à l'endroit où la rétine et la choroïde auraient dû se développer, qui peut spontanément, ou après un coup dans l'œil, se déchirer et provoquer un décollement de rétine.

Afin d'essayer de prévenir cette complication cécitante, on peut sceller cette zone aux bords de la rétine par traitement laser. Cependant, ce traitement comporte un risque qui doit être évalué au regard du bénéfice potentiel.

Surveillance

L'acuité visuelle devrait être régulièrement mesurée pour fournir des informations à la famille et aux éducateurs. Vérifier chaque œil séparément une fois par semaine peut aider à détecter un décollement de rétine précoce chez un enfant qui ne peut pas dire qu'il a un nouveau problème. En couvrant simplement un seul œil, puis en demandant à l'enfant de réaliser une tâche visuelle qu'il peut normalement effectuer avec cet œil non couvert, les soignants peuvent être alertés par tout changement important.

GLOSSAIRE

Choroïde : une fine couche vascularisée qui fournit du sang à la rétine et conduit les artères et les nerfs vers les autres structures de l'œil.

Inféronasal : en dessous de la ligne médiane des yeux et vers le nez.

Dispersion intraoculaire de la lumière : la lumière se disperse en entrant dans l'œil, en affectant défavorablement le point focal de la rétine.

Epithélium pigmentaire rétinien : la couche cellulaire pigmentée qui se trouve juste à l'extérieur de la rétine neurosensorielle qui nourrit les cellules visuelles rétinienne, et est solidement attachée à la choroïde qui se trouve



en-dessous et aux cellules visuelles rétiniennes qui se trouvent au-dessus.

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens

Fiche d'informations n°9

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM

Mise en page CRESAM



Fiche 10

Le syndrome CHARGE

Comportements visuels, implications et stratégies palliatives possibles pour travailler avec des enfants et des jeunes atteints du syndrome CHARGE.



Factsheet 10

*Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°10*

Comportements visuels, implications et stratégies palliatives possibles pour travailler avec des enfants et des jeunes atteints du syndrome CHARGE

CAIREEN NORTHEAST, BPHIL (MSI MQ), MSC (Troubles des apprentissages sévères et multiples et Handicap Multi-Sensoriel), **PG DIP (VI MQ) PGCE** (Education Secondaire), Médecin chef MSI, Services Spécialisés pour Enfants, Sense.

L'article d'Isabelle Russell-Eggitt dans ce pack – « Evaluation clinique de la vision pour les enfants atteints du syndrome CHARGE » - souligne les atteintes visuelles suivantes associées au syndrome CHARGE : perte d'acuité visuelle, éblouissement, perte de champ visuel, retard de la maturation visuelle, décollement de rétine, état de la cornée et colobome.

Colobome

Il existe un certain nombre de types différents de colobomes et le type de colobome influe directement sur le choix et l'efficacité des stratégies palliatives utilisées

– ainsi que les comportements visuels qui en découlent.

La sévérité d'un colobome peut aller de légère à grave. Un colobome de l'iris, par exemple, est relativement léger et une anophtalmie se situe à l'extrémité la plus sévère du spectre.

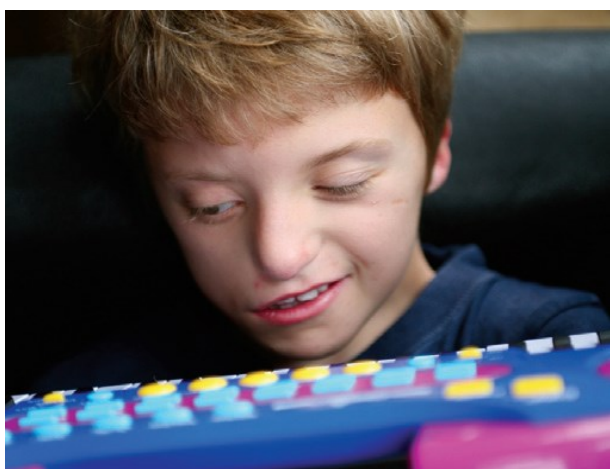
Si seule une petite partie de l'iris est manquante, la vision de l'enfant peut alors être normale. Néanmoins, il peut rencontrer des difficultés pour s'ajuster à la lumière vive, car la pupille peut être incapable de se rétrécir/s'adapter en taille correctement, en réponse aux changements de niveaux de luminosité. Ceci se rattache à la maladie visuelle qu'Isabelle Russell-Eggitt nomme « éblouissement ».

Interventions

Afin d'aider les personnes à gérer des niveaux de luminosité fluctuants en intérieur, on peut les déplacer en fonction de la



source de lumière. Des rideaux peuvent aussi être utilisés pour contrôler la quantité de lumière dans la pièce et réduire l'aveuglement et l'intensité. A l'extérieur, les personnes peuvent porter utilement une casquette, des lunettes de soleil ou une visière pour faire obstacle à l'éclat du soleil. Ces dispositifs peuvent aussi être utiles à l'intérieur.



Il peut aussi être bénéfique de donner davantage de temps à la personne pour s'ajuster aux différents niveaux de luminosité lorsqu'elle passe d'une lumière vive à l'obscurité et vice versa. Ce temps supplémentaire pour l'accommodation visuelle peut permettre à la personne de maximiser ses compétences en mobilité autonome. Au lieu de se reposer sur un adulte pour être guidé, elle peut développer des stratégies pour s'aider elle-même, et apprendre à attendre pour permettre l'accommodation visuelle avant de continuer son chemin.

Les colobomes rétinien dans le syndrome CHARGE peuvent avoir un effet plus sévère

et perceptible sur la vision, notamment la perte de champ visuel.

Perte de champ visuel

Si la partie inférieure de la rétine est affectée par le colobome, ceci engendre une perte du champ visuel supérieur, où la partie supérieure d'une image visuelle peut être difficile ou impossible à voir (Brown, 2010).

Ceci a des implications directes pour la visualisation de tout ce qui se trouve au-dessus du niveau du visage – par exemple les visages des personnes qui ont une taille élevée, la télévision, les tableaux dans les classes. De manière cruciale, tout langage des signes effectué dans le champ visuel affecté peut être visuellement inaccessible aux personnes ayant un syndrome CHARGE.

Si le colobome se situe sur la partie supérieure de la rétine, il est probable que le champ visuel inférieur soit affecté. La personne peut rencontrer des difficultés dans sa mobilité, dans les changements de niveaux, pour suivre des trajectoires, dans les escaliers, etc.

La nature et l'étendue de la perte de champ visuel devraient être déterminées de façon à ce que des stratégies palliatives appropriées puissent être mises en place. Par exemple, une perte de champ visuel supérieur peut impliquer que la personne soit positionnée de manière appropriée en classe, de sorte que la position de la tête et la posture adoptée soient les plus naturelles possibles. Ceci semble être plus durable et efficace avec le temps.



Brown (2013) souligne de plus les effets d'une perte de champ visuel et d'un sens vestibulaire (de l'équilibre) perturbé chez les personnes atteintes du syndrome CHARGE. La combinaison de ces deux éléments peut demander davantage de considération et des ajustements significatifs du positionnement et de la posture de la personne pour permettre un accès visuel optimum et soutenu.

Isabelle Russel-Eggitt note aussi que la vision aux deux yeux est rarement affectée au même degré chez les personnes atteintes du syndrome CHARGE. Ceci peut affecter la perception de la profondeur chez une personne, et la capacité à apprécier la vitesse et la distance. La mobilité peut être affectée chez certains enfants, particulièrement dans des environnements non familiers.

Ceci étant dit, de nombreuses personnes ayant une acuité visuelle différente à chaque œil s'adaptent sans s'en rendre compte et ont parfois besoin de peu d'aides ou pas du tout. Cependant, si le sens vestibulaire est lui aussi perturbé, cela peut causer des problèmes supplémentaires, et l'enfant peut avoir besoin d'une aide supplémentaire.

Acuité générale

Le syndrome CHARGE affecte la qualité de la vision d'une personne et le handicap peut aller d'une légère réduction de l'acuité visuelle (un certain flou mineur des images, etc) à aucune perception de la lumière ou à la cécité complète. Il est important d'obtenir une mesure précise de l'acuité visuelle, idéalement de manière clinique, pour

s'assurer que des dispositifs d'aide soient fournis dans le format le plus approprié.

La netteté des photographies, la taille des caractères et des symboles, la couleur et les contrastes devraient être pris en compte dans tous les documents écrits. Les images et les pages chargées devraient être en nombre réduit. Les caractères et les images qui se chevauchent devraient être évités. Il faut se demander plutôt quelle information est essentielle à la leçon ou à l'activité. L'acuité visuelle du lecteur peut aussi influencer sur le choix et l'utilisation d'aides techniques telles que des loupes, des téléagrandisseurs, des ordinateurs portables, etc.

Retard de la maturation visuelle

Les personnes atteintes du syndrome CHARGE peuvent avoir aussi un retard de maturation visuelle à des degrés divers. Des exercices de stimulation visuelle dans différents environnements, utilisant une variété de ressources, peuvent encourager le développement de la vision et aider les enfants à améliorer certaines de leurs capacités visuelles de base.

Décollement de rétine

Un risque accru de décollement de rétine est associé au colobome de la rétine. Les adultes encadrants doivent être conscients du risque de décollement de rétine et faire davantage attention lorsqu'ils aident quelqu'un pendant la pratique de sports de contact ou d'activités collectives qui comportent un risque de coup à la tête.



Lorsque quelqu'un a reçu un coup important à la tête, il faut vérifier sa vision dès que possible.

Etat de la cornée

Les personnes atteintes du syndrome CHARGE peuvent avoir une capacité moindre à cligner des yeux et à fermer complètement leurs paupières. Leurs yeux peuvent alors devenir secs, rouges et douloureux – ce qui peut entraîner une baisse supplémentaire de leur acuité visuelle. Des contrôles cliniques réguliers devraient être réalisés pour s'assurer que la meilleure santé oculaire possible soit maintenue.

RÉFÉRENCES

Brown, D. (2010) Vision Issues for People with CHARGE Syndrome. *reSources*. 15(1).

Brown, D. (2013) *Vision issues for people with CHARGE syndrome*. (online) Available at http://support.perkins.org/site/PageServer?pagename=Webcasts_Vision_Issues_For_People_With_CHARGE_Syndrome (Accessed 23 May 2013).

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens Fiche d'informations n°10

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM
Mise en page CRESAM



Fiche 11

Le syndrome CHARGE



Intégration sensorielle et syndrome CHARGE



Factsheet 11

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°11

Intégration sensorielle et syndrome CHARGE

ALISON HAMPSON, DIP COT, SROT,
ergothérapeute, Seashell Trust, (Royal School),
Manchester

L'intégration sensorielle est le processus neurologique qui organise les sensations venant de notre propre corps et de l'environnement – et permet d'utiliser le corps de manière efficace dans l'environnement. Les sens sont tous destinés à travailler ensemble comme une équipe, et lorsqu'un sens est défaillant, cela peut affecter le traitement de l'information qui est reçue au travers des autres sens.

« Un bon traitement de l'information sensorielle permet à tous les signaux de circuler facilement et d'atteindre leur destination rapidement. Le dysfonctionnement de l'intégration sensorielle est une sorte « d'embouteillage » dans le cerveau. Certaines parties de l'information sensorielle sont « retenues dans le trafic », et certaines parties du cerveau ne reçoivent pas l'information sensorielle dont elles ont besoin pour faire leur travail. » (Ayres, 1972, p. 51).

Sans un traitement de l'information sensorielle bien organisé, les sensations ne peuvent pas être intériorisées et travailler ensemble pour produire

une réponse coordonnée. Les enfants ayant un syndrome CHARGE ont tendance à avoir des difficultés dans l'utilisation de tous leurs sens en même temps d'une façon coordonnée. Ceci est dû à des systèmes sensoriels soit hypo-réactifs soit hyper-réactifs qui interfèrent avec le traitement correct de l'information sensorielle.



L'attitude de défense sensorielle est aussi une caractéristique commune du syndrome CHARGE. C'est une surréaction de nos sens protecteurs et cela est considéré comme une réaction défensive à des stimuli non nocifs au travers d'un ou plusieurs systèmes sensoriels.



Les systèmes sensoriels

Dans le syndrome CHARGE, tous les systèmes suivants peuvent être affectés :

LE SENS DU TOUCHER (LE SYSTEME TACTILE)

Le système tactile est le système sensoriel le plus développé, et il joue une part essentielle dans la détermination des comportements physique, mental et émotionnel. Les sensations tactiles circulent dans le cerveau pour nous indiquer que quelque chose est en train de nous toucher, et jouent un rôle important dans la conscience corporelle et le mouvement.

Lorsqu'un enfant présente des déficiences visuelle et auditive combinées, le toucher peut être la principale source d'information.

Une surréaction au toucher peut apparaître comme un comportement « problème », c'est-à-dire un comportement auto-agressif, un comportement agressif envers les autres, alors qu'en fait elle est due à une conscience et une tolérance insuffisantes au toucher. Elle peut aussi provoquer beaucoup de stress et d'anxiété.

LE SENS DE LA POSITION CORPORELLE ET DU MOUVEMENT (LE SYSTEME PROPRIOCEPTIF)

La proprioception se réfère à l'information sensorielle que nous recevons de nos articulations et de nos muscles. Cette information nous renseigne sur la position, le mouvement, la force et la direction nécessaires pour des activités telles que boutonner nos vêtements, écrire, visser un couvercle sur un pot ou jouer avec un jouet sans le casser.

Les difficultés proprioceptives peuvent inclure :

- l'utilisation d'une force excessive

- un seuil de perception de la douleur anormalement élevé

- des comportements répétitifs qui apportent de fortes stimulations sensorielles, par exemple battements des mains, haussements des épaules, réclamer des pressions appuyées, et

- l'adoption de postures destinées à obtenir davantage de stimulations tactiles et proprioceptives.

GRAVITE, EQUILIBRE, ET MOUVEMENT (LE SYSTEME VESTIBULAIRE)

Le système vestibulaire est situé dans notre oreille interne et est activé par le mouvement de la tête. Il nous indique où nous sommes par rapport à la gravité ; si nous sommes en mouvement ou immobiles, et la vitesse à laquelle nous allons.

De nombreux enfants ayant le syndrome CHARGE ont des canaux semi-circulaires qui fonctionnent mal ou en sont dépourvus, et le dysfonctionnement vestibulaire est un problème fréquent. Les caractéristiques d'un dysfonctionnement vestibulaire incluent :

- hypotonie persistante et faible capacité à résister à la gravité

- une préférence pour la position couché sur le dos ou sur le côté

- développement psychomoteur retardé incluant l'acquisition de la station assise, la mobilité

- la recherche de fortes stimulations sensorielles, par exemple tournoisement, balancement, sautaillement, se tenir la tête en bas

- fatigue et difficultés de contrôle postural

- marche et tenue de la tête difficiles

- difficulté à organiser toutes les informations sensorielles



LE SENS DE LA VUE (LE SYSTEME VISUEL)

Le système visuel nous aide à nous déplacer dans le monde et à juger de la vitesse et de la distance des objets et des personnes. Dans le syndrome CHARGE, il y a des malformations oculaires spécifiques qui peuvent causer un handicap visuel et affecter les capacités visuelles. Ceci peut être aggravé par des difficultés vestibulaires. Les enfants peuvent adopter des attitudes compensatoires pour faire face à leurs difficultés visuelles et vestibulaires, par exemple se tenir la tête en bas pour voir les choses.

Ils peuvent aussi sembler être moins capables d'utiliser leur vision que d'habitude si leur stabilité posturale est trop fragile et peuvent être particulièrement en difficulté lorsqu'ils sont à l'extérieur – où il y a moins de repères verticaux. Il peut exister une photophobie qui se traduit par le fait de se cacher les yeux en présence d'une lumière vive. Il peut aussi y avoir une ptose (la paupière recouvrant une partie de l'œil).

LE SENS DE L'AUDITION (LE SYSTEME AUDITIF)

Le système auditif est situé dans notre oreille et est lié à la capacité de recevoir le son.

Pas moins de 92 % des enfants ayant le syndrome CHARGE ont des déficiences auditives. Le handicap auditif résulte en un retard du langage et une difficulté générale dans la communication et l'interaction sociale.

LE SENS DE L'ODORAT (LE SYSTEME OLFACTIF)

L'odorat joue un rôle important pour établir et recevoir des souvenirs et des associations qui influencent certains de nos choix et préférences – comme un certain type de parfum ou une certaine sorte de savon. Un bébé peut reconnaître sa mère rien que par son odorat et nos choix alimentaires dépendent grandement du

sens de l'odorat. Il soutient aussi nos interactions sociales et a une fonction d'alarme.

En raison d'un dysfonctionnement ou d'une anomalie du premier nerf crânien, dans plus de 90 % des cas il peut y avoir des difficultés avec le sens de l'odorat (Hartshorne et al. 2011).

LE SENS DU GOUT (LE SYSTEME GUSTATIF)

Le goût nous aide à survivre et nous fournit des informations essentielles sur les saveurs amère, salée, sucrée et acide. Ces goûts sont importants dans notre choix de nourriture ou pour nous indiquer si certains goûts peuvent être dangereux pour notre corps. Le goût est étroitement lié à l'odorat et ceci, associé à une paralysie faciale importante, conduit souvent à des difficultés pour manger et boire chez les enfants atteints du syndrome CHARGE.

COMMENT AIDER LES ENFANTS AYANT UN SYNDROME CHARGE QUI ONT UN DYSFONCTIONNEMENT DE L'INTEGRATION SENSORIELLE

- Après une évaluation de l'intégration sensorielle effectuée par un ergothérapeute pour enfants expérimenté et dûment qualifié, un « régime sensoriel » peut être créé qui comprend un certain nombre d'activités s'adressant à la zone de dysfonctionnement identifiée. Le régime sensoriel aide l'enfant à se sentir calme, alerte et organisé la plupart du temps et devrait inclure :
 - des routines d'activités spécifiques orientées dans le temps
 - des adaptations et des changements dans les routines et les interactions
 - des changements dans l'environnement et les routines.

Dans un environnement de classe, ceci peut nécessiter de fournir des ballons pour s'asseoir et



travailler, un espace sécurisé pour permettre à l'enfant de s'y réfugier s'il est surchargé par les sensations, et des aides pour le travail physique comme se balancer et sauter.

En comblant les besoins sensoriels de ces enfants dans leur environnement scolaire, ils seront capables de se concentrer plus facilement sur les apprentissages sans les distractions qui les entourent.

- Il est important de se rappeler que beaucoup de ces enfants sont sujets à avoir un niveau important de fatigue due à la nécessité constante de travailler à l'intégration de leurs sens, un processus qui se produit naturellement chez la plupart des gens. Ceci peut se traduire par un besoin de s'allonger, de reposer leur tête sur le bureau, un manque de concentration et de précision, et un comportement problème parce qu'ils ne peuvent plus « tenir le tout ensemble ».

Le comportement problème peut être une réponse adaptative au niveau élevé de handicap multisensoriel. L'enfant peut avoir besoin qu'on lui aménage une zone calme à l'écart des autres enfants, où il peut être tranquille, et peut bénéficier de pressions profondes ou d'être allongé sous une couverture d'enveloppement.

- Utiliser une approche de communication totale.
- Utiliser plusieurs canaux sensoriels pour l'apprentissage
- Alternier des activités actives et passives au cours de la journée ; le fonctionnement peut s'améliorer une fois que l'enfant a organisé son état sensoriel.

- Des pauses sensorielles sont essentielles pour permettre aux enfants de se reconcentrer et d'organiser toute l'information sensorielle qui les bombarde en permanence.

- Des techniques spécifiques telles qu'un protocole Wilbarger et un programme de pressions thérapeutiques pour le retrait sensoriel, l'utilisation de matériels alourdis, un travail sur les vibrations, l'utilisation d'équipements suspendus.

- Des supports environnementaux constants et prévisibles.

- Travailler en collaboration avec un praticien qualifié et expérimenté dans le travail avec les enfants qui sont atteints de déficiences multisensorielles.

RÉFÉRENCES

Ayres, A.J. (1972) *Sensory integration and learning disorders*. Los Angeles : Western Psychological Services.

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

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens Fiche d'informations n°11

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM
Mise en page CRESAM



Fiche 12

Le syndrome CHARGE



Communication et enfants atteints du syndrome
CHARGE



Factsheet 12

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°12

Communication et enfants atteints du syndrome CHARGE

STEVE ROSE, M.ED, MRCSLT, MHCP, MASLTIP, Directeur des Services Spécialisés pour les Enfants, Sense

ODETTE HAUBRICH, MA, MSC, MSI, Enseignante Consultante pour les Services Spécialisés pour les Enfants, Sense

Il est généralement admis que le développement des aptitudes en matière de communication, à la fois pour la réception et pour l'expression, est retardé au moins dans certains domaines chez les enfants atteints du syndrome CHARGE (Brown, 2005 ; Peltokorpi and Huttunen, 2008 ; Rowland, 2008 ; Thelin, Steele and King, 2008).

Il y a deux aspects du développement de la communication pour lesquels la recherche a montré qu'ils peuvent poser des problèmes particuliers.

- **La symbolisation.** La capacité à utiliser des symboles abstraits est considérée par beaucoup comme très difficile pour les enfants atteints du syndrome CHARGE qui

présentent un handicap visuel et auditif combiné (Bruce, 2005 ; Siegel and Wetherby, 2006 ; Thelin, et al. 2008).

- **La communication intentionnelle** est un autre domaine qui peut être difficile. C'est la conscience et la connaissance du fait que « mes actions ou mes signes peuvent t'amener à faire ou à partager quelque chose ». Par exemple, le fait de pointer vers une tasse va encourager quelqu'un à prendre la tasse ou à parler de la tasse.

LES PARTENAIRES DE COMMUNICATION

Les enfants ayant un syndrome CHARGE dépendent fortement de partenaires de communication qui soient capables de répondre avec sensibilité d'une manière qui ait du sens pour eux. Ceci aidera l'enfant à développer une relation sécurisée et confiante avec ces partenaires.

L'expérience de croire ou d'attendre que l'on va recevoir une réponse de l'autre – que l'on peut influencer le comportement de quelqu'un



d'autre, de manière intentionnelle – a un impact fondamental sur le développement des capacités de communication. (Nafstad and Rodbroe, 1999).



LES DIFFICULTÉS DES FONCTIONS EXÉCUTIVES

Nicholas (2005) a identifié des difficultés neurologiques dans le domaine du fonctionnement exécutif qui peuvent aussi affecter la communication. En conséquence de ceci, les enfants ayant un syndrome CHARGE peuvent avoir des problèmes spécifiques pour prévoir l'influence des choses qu'ils font, et l'influence qu'elles pourraient avoir sur les autres. En conséquence, il peut exister un retard de réaction des enfants, mais ceci ne signifie pas obligatoirement qu'ils ne « veulent pas » communiquer.

Ce point de vue est soutenu par Brown (2005), qui a expliqué que beaucoup d'enfants ayant un syndrome CHARGE ont besoin d'un temps plus long pour traiter l'information. Ils développent souvent des techniques pour établir une « base » sécurisée sur les plans physique, émotionnel, perceptif, et cognitif

(solide) à chaque fois, avant de pouvoir répondre. Il est important d'établir une bonne relation avec l'enfant afin de reconnaître et de s'adapter à ces moyens de réguler et de traiter l'information.

Des routines et un certain niveau de prévisibilité peuvent aider les enfants à établir une « base » sécurisée de ce type.

LES MODES DE COMMUNICATION

Tous les modes de communication peuvent être appropriés pour les enfants ayant un syndrome CHARGE. L'introduction de modes de communication différents (incluant particulièrement ceux qui ont une composante concrète tels que les systèmes d'objets symboles, les images, ou les pictogrammes) est habituellement utile afin qu'ils puissent finalement faire le choix de leurs modes préférés. Ceux-ci peuvent être différents pour la réception et l'expression (Brown, 2005). L'ajout d'une composante concrète telle que les systèmes d'objets symboles, les images, ou les pictogrammes est souvent bénéfique et peut aider à dépasser des difficultés dans les fonctions exécutives.

Hart (2006), discutant du développement de la communication chez les enfants ayant des besoins spéciaux, explique qu'il y a un risque avec les praticiens qui mettent un focus important sur l'acquisition du langage et les systèmes de communication augmentée. Il y a un danger que cette approche conduise à brûler les étapes par lesquelles l'interaction, la relation et la confiance entre les partenaires de communication se construisent.

Cela ne veut pas dire que tous les modes de communication formels doivent être écartés.



SE CONCENTRER SUR LES FONDAMENTAUX

Il y a une tendance croissante chez les partenaires de communication de l'éducation pour sourdsaveugles à percevoir le monde du point de vue de la personne sourdaveugle. Lorsque le but est simplement de se connecter à l'autre personne, sur n'importe quel sujet qui puisse l'intéresser plutôt que de l'amener à nos propres attentes, le résultat est infiniment plus excitant ! Nous pouvons faire cela en mettant l'accent davantage sur les processus de communication fondamentaux, comme la négociation du sens, et le fait d'adopter la perspective de l'autre personne.

Il est essentiel de créer les conditions d'une bonne communication par :

- l'organisation du monde en donnant un environnement physique et social sécurisant
- la création de situations intéressantes qui motiveront les deux partenaires de communication
- l'apport d'un temps suffisant de relation duelle
- le fait de permettre à l'enfant de prendre des initiatives et d'apporter ses propres idées dans la conversation.

GLOSSAIRE

Fonction exécutive : un ensemble de processus mentaux qui aident à relier l'expérience passée à l'action présente. Utilisée pour réaliser des activités telles que planifier, organiser, mettre au point des stratégies, faire attention aux détails et s'en souvenir, et gérer le temps et l'espace.

RÉFÉRENCES

Brown, D. (2005) CHARGE syndrome « behaviors » : Challenges or adaptations ? *American Journal of Medical Genetics*. 133A, pp. 268-272.

Bruce, S.M. (2005) The impact of congenital deafblindness on the struggle to symbolism. *International Journal of Disability, Development and Education*. 52, pp. 233-251.

Hart, P. (2006) Using Imitation with Congenitally Deafblind Adults : Establishing Meaningful Communication Partnerships. *Infant and Child Development*. 15, pp. 263-274.

Hartshorne, T.S., Hefner, M.A. Davenport, S.L.H. and Thelin, J.W. (2011) *CHARGE syndrome*. Abingdon, Oxfordshire : Plural Publishing.

Peltokorpi, S. and Huttunen, K. (2008) Communication in the early stage of language development in children with CHARGE syndrome. *The British Journal of Visual Impairment*. 26 (1), pp. 24-49.

Nafstad, A. and Rodbroe, I. (1999) *Co-creating communication*. Oslo : Forlaget-Nord Press.

Nicholas, J. (2005) Can specific deficits in Executive functioning explain the behavioural characteristics of CHARGE syndrome ? *American Journal of Medical Genetics*. 133A, pp. 300-305.

Rowland, C. (2008) *The communication matrix*. Retrieved May 28, 2013 from the Communication Matrix website : www.communicationmatrix.org



Siegel, E. and Wetherby, A. (2006) Nonsymbolic communication. In M.E. Snell and F. Brown (Eds.), *Instruction of students with severe disabilities*. (pp. 405-446). Baltimore, MD : Paul H. Brookes.

Thelin, J.W., Steele, N.K. and King, E.A. (2008) *CHARGE syndrome : Developing communication in children with multi-sensory deficits* [Webinar Powerpoint slides].

Retrieved 28 May, 2013 from www.asha.org/eweb/OLSDynamicPage.aspx?Webcode=olsdetails&title=CHARGE

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens

Fiche d'informations n°12

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM

Mise en page CRESAM



Fiche 13

Le syndrome CHARGE

Problèmes d'alimentation dans le syndrome CHARGE



Factsheet 13

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°13

Problèmes d'alimentation dans le syndrome CHARGE

STEVE ROSE, M.ED, MRCSLT, MHCP, MASLTIP, Chef des Services Spécialisés pour Enfants, Sense

Manger et boire sont des besoins physiques et sociaux fondamentaux. En tant qu'êtres sociaux, nous accordons une grande signification au fait de manger avec telles ou telles personnes, et dans quels lieux. April Winstock dit :

« Pour la plupart d'entre nous, la nourriture et la boisson sont sources de plaisir ; elles satisfont notre faim et notre soif, nous aident à structurer notre journée, et fournissent des occasions d'interactions sociales ». (2007 p.1).

Si quelqu'un a une difficulté pour manger ou boire, les repas peuvent rapidement devenir très stressants pour tous ceux qui sont concernés.

Les personnes qui rencontrent des difficultés d'alimentation peuvent avoir :

- un problème de motricité orale

- des difficultés physiques et structurelles (telles qu'une fissure labiale ou palatine ou une paralysie)
- des difficultés d'alimentation d'origine sensorielle
- des difficultés pour amener la nourriture à leur bouche

Celles-ci peuvent mener à un risque de :

- déshydratation et malnutrition
- fausse-route, la nourriture allant dans les voies respiratoires (aspiration)
- étouffement
- infection, et
- développement altéré des aptitudes alimentaires.

Il est largement rapporté que les enfants avec un syndrome CHARGE font face à de graves difficultés pour se nourrir et boire – et celles-ci sont souvent multifactorielles. Elles peuvent être une combinaison des difficultés décrites



ci-dessus avec de forts éléments de problèmes à la fois moteurs et sensoriels.

Un certain nombre d'études suggèrent que de 79 à 90 % des enfants avec un syndrome CHARGE ont des « difficultés alimentaires » (Blake *et al.* 1998 ; Harvey *et al.* 1991 ; White *et al.* 2005 (cité dans Sanlaville et Verloes, 2007) ; Hartshorne *et al.* 2005 ; Dobbelsteyn *et al.* 2008). Dans une étude récente sur le syndrome CHARGE au Royaume Uni par Deuce *et al.* (2012), 84 % de la cohorte anglaise présentaient des difficultés d'alimentation.

Les problèmes d'alimentation que rencontrent les enfants avec un syndrome CHARGE sont complexes et, je crois, enracinés dans le dysfonctionnement des Nerfs Crâniens qui est à la base de certaines des caractéristiques présentées par le syndrome. Le diagramme en page 6 montre comment certaines de ces relations ont un impact les unes sur les autres et démontre la complexité des problèmes qui peuvent affecter le développement de l'alimentation chez les enfants atteints du syndrome CHARGE.





Caractéristiques du syndrome CHARGE associées aux aspects moteur, physique et sensoriel des difficultés d'alimentation et d'hydratation

Caractéristique		Moteur/	Impact
Dysfonctionnement des nerfs crâniens	(Cr N I) Odorat	Sensoriel	Le manque d'odorat impactant le développement du sens gustatif et l'attrait pour la nourriture. L'odorat joue aussi un rôle dans le lien entre la mère et son bébé et le développement des comportements alimentaires. Des difficultés avec le sens de l'odorat sont rapportées comme survenant chez 90 % des personnes ayant un syndrome CHARGE par Hartshorne <i>et al.</i> (2011)
	(Cr N V VII XII) Succion insuffisante/ mauvaise mastication	Moteur Physique Sensoriel	Ceci affecte le contrôle sensori-moteur des muscles et de l'anatomie orale, ce qui conduit à des difficultés de mastication et de déglutition. Dobbelsteyn <i>et al.</i> (2008) suggèrent que 77 % des enfants avec un syndrome CHARGE en sont affectés
	(Cr N V IX X XI) Difficultés de déglutition	Moteur Physique Sensoriel	Affecte le contrôle sensori-moteur des muscles et de l'anatomie orale nécessaires pour mastiquer et avaler. Selon Hartshorne <i>et al.</i> (2011) 70 à 90 % des personnes ayant un syndrome CHARGE sont susceptibles d'avoir des difficultés de déglutition avec aspiration.
	(Cr N X) Reflux gastroœsophagien (RGO)	Moteur Sensoriel	C'est lorsque le contenu liquide de l'estomac remonte dans l'œsophage (renvois ou reflux). Entre 50 et 89 % des personnes ayant un syndrome CHARGE sont affectés par le RGO (Dobbelsteyn <i>et al.</i> 2005 ; Sanlaville et Verloes 2007). Une étude menée par Deuce <i>et al.</i> (2012) a découvert



			que 45 % des enfants recevaient un traitement pour un reflux au Royaume Uni. (le tableau continue en pages suivantes)
Problèmes respiratoires	Moteur Physique	La respiration peut s'interrompre pendant l'alimentation et l'hydratation. Une Trachéotomie peut interrompre la synchronisation succion-déglutition-respiration. D'autres anomalies retrouvées chez les ayant un syndrome CHARGE sont : Une Laryngo-malacie (larynx mou ou collapsé) Une Trachéomalacie (voies respiratoires molles ou collapsées) Une Sténose sous-glottique (rétrécissement du passage aérien sous-glottique).	
Fistule trachéo-œsophagienne (FTO)	Physique	Une FTO empêche une déglutition normale et selon Hartshorne <i>et al.</i> (2011) survient chez 15 à 20 % des enfants ayant un syndrome CHARGE	
Fente	Physique Moteur	Une fente labiale ou palatine empêche la pression négative, ce qui impacte la capacité de succion. Hartshorne <i>et al.</i> (2001) ont rapporté que cette affection était retrouvée chez 15 à 20 % des personnes ayant un syndrome CHARGE	
Atrésie/sténose des choanes	Physique Moteur	Hartshorne <i>et al.</i> (2011) ont rapporté l'occurrence de cette anomalie chez 50 à 60 % des personnes ayant un syndrome CHARGE. Ceci peut être soit une obstruction partielle soit une obstruction complète qui a un impact sur la respiration et la synchronisation succion-déglutition-respiration.	
Gavage naso-gastrique	Sensoriel	Il n'y a pas de données spécifiques, mais la documentation empirique suggère que plus de 92 % des enfants avec un syndrome	L'impact potentiel de ceci pourrait être : - des expériences orales précoces réduites, diminuant le développement du lien entre le sentiment de satiété et l'expérience orale - un retard dans le démarrage de l'alimentation orale peut

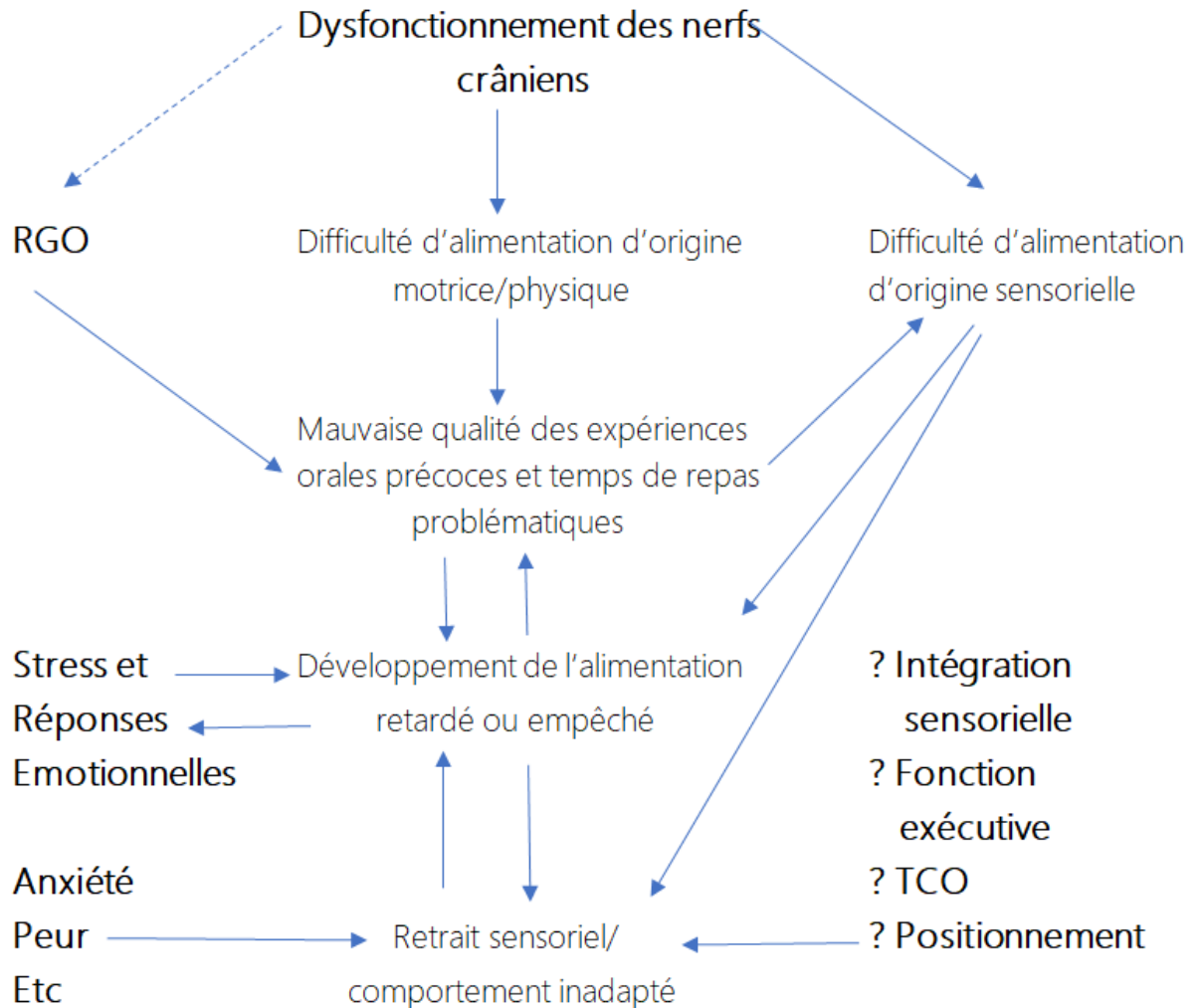


		CHARGE ont une histoire de gavage	avoir pour résultat de manquer des périodes clé importantes pour le développement.
Nombreuses interventions chirurgicales	Sensoriel	A nouveau, il n'y a pas de données spécifiques, mais le besoin primordial dans les premiers jours d'un enfant est d'établir une stabilité médicale – et ceci peut impliquer de nombreuses interventions.	Il peut aussi affecter négativement : • la régulation de l'état qui se développe au cours des 2 ou 3 premiers mois de la vie. • le développement de l'attachement (2 à 6 mois) quand les repas deviennent un temps social • le développement de la séparation et de l'individualisation – sens du contrôle, sens du soi et différenciation des états émotionnel et corporel (6-36 mois).
Dysfonctionnement de l'intégration sensorielle	Sensoriel	L'enfant est incapable de maintenir un niveau de vigilance ou d'éveil de sorte qu'il est incapable de rester assis calmement pour manger et boire, ou bien s'endort pendant le repas.	
Difficultés de la fonction exécutive	Autre	Ceci crée des difficultés à respecter les temps de repas et à commencer à s'alimenter. Un enfant peut même éprouver de la difficulté à arrêter de manger bien qu'étant parvenu à la satiété.	
Troubles compulsifs obsessionnels	Autre	Difficulté à respecter les temps de repas sans une routine spécifique ou le contrôle de certains aspects spécifiques du temps de repas.	

Il existe des relations claires entre les difficultés d'alimentation d'origine motrice, physique et sensorielle. Il est aussi fréquent que les difficultés d'alimentation d'origine motrice soient exacerbées par des expériences d'origine sensorielle, avec le développement de comportements inadaptés (tels que : refus de la nourriture, main devant la bouche, retenir sa respiration, garder de la nourriture dans la bouche ou recracher de la nourriture).



LES RELATIONS ENTRE LES DIFFERENTS FACTEURS AFFECTANT LE DEVELOPPEMENT DE L'ALIMENTATION



Points clé :

- La mauvaise qualité des expériences d'alimentation orale précoces et/ou les expériences de repas problématiques peuvent conduire au développement de difficultés alimentaires sensorielles, et retarder le développement des capacités à s'alimenter.
- Le reflux gastroœsophagien complique encore les choses, exacerbant les expériences négatives et leur association avec les temps de repas.
- L'intégration sensorielle, les difficultés de la fonction exécutive, les Troubles Compulsifs Obsessionnels et un positionnement adapté peuvent avoir un impact supplémentaire.



- D'autres facteurs qui peuvent s'ajouter aux difficultés d'alimentation incluent : le stress/les émotions, le développement d'un retrait sensoriel et de comportements inadaptés.
- Les temps de repas sont rendus plus difficiles par le véritable handicap multisensoriel expérimenté par les enfants ayant un syndrome CHARGE, particulièrement en lien avec les problèmes d'intégration sensorielle et des difficultés de la fonction exécutive, ainsi que les Troubles Obsessionnels Compulsifs.

Approches possibles

- Le jeu avec la nourriture est un bon outil qui peut être utilisé pour aider un enfant à explorer la nourriture d'une manière amusante et détendue. Jouer avec la nourriture peut être un bon moyen d'aider un enfant à surmonter les peurs qui peuvent s'être développées pour diverses raisons.

Une approche structurée pour explorer les textures – de celles qui s'émiettent et ne sont plus en contact avec les doigts de l'enfant rapidement, à celles qui demandent un essuyage répété et collent aux mains – peut être une approche utile pour améliorer la tolérance. Lors de l'exploration de textures ou d'activités de jeu avec la nourriture, une technique d'exploration coactive peut être un moyen sécurisant pour l'enfant de développer sa confiance et d'expérimenter de nouvelles textures.

- Une approche pleine d'initiatives qui favorise des expériences de repas positives et réduit le risque de développer une sélectivité sensorielle. Une fois que la sécurité et la nutrition sont gérées de manière sûre, il est aussi important de se concentrer sur le développement oral-moteur. Ce genre de programmes devraient être mis en place par des orthophonistes/ergothérapeutes formés et expérimentés.
- La prise en charge devrait impliquer de nombreux professionnels, avec des médecins qui ont un grand sens du travail transdisciplinaire.
- Les transitions devraient être planifiées et revues fréquemment. Les médecins ont un rôle pour promouvoir la transition vers l'alimentation orale tout en assurant un équilibre entre la progression et la sécurité de la déglutition, le statut nutritionnel et le bien-être émotionnel.

De nombreux enfants ayant un syndrome CHARGE font la transition vers l'alimentation orale, donc nous devons faire en sorte de minimiser la durée de l'alimentation non-orale et faciliter la transition vers l'alimentation orale.

- Des recherches devraient être entreprises sur le RGO et l'aspiration pour toutes les personnes atteintes du syndrome CHARGE, pour exclure ou prendre les mesures appropriées pour soulager les implications du RGO/de l'aspiration.



GLOSSAIRE

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

Fonction exécutive : le processus cognitif qui régule la capacité d'un individu à organiser ses pensées et ses activités, à prioriser les tâches, à gérer le temps de manière efficace, et à prendre des décisions.

Coaction : une approche utilisée avec les enfants multi-déficients sensoriels pour soutenir l'exploration mutuelle et la communication. L'adulte place ses mains sous celles de l'enfant pour le guider et l'aider à interagir avec son environnement.

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

Intégration sensorielle : le processus neurologique qui organise les sensations venant de notre propre corps et de l'environnement – ce qui nous permet d'utiliser notre corps de manière efficace dans l'environnement.

RÉFÉRENCES

Deuce, G., Howard, S., Rose, S. and Fuggle, C. (2012) A study of CHARGE syndrome in the UK. *British Journal of Visual Impairment*. 30(2), pp. 91-100.

Dobbelsteyn, C., Marche, D.M., Blake, K. and Rashid, M. (2005) Early oral sensory

experiences and feeding development in children with CHARGE Syndrome : A report of five cases. *Dysphagia*. 18, pp. 267-273.

Dobbelsteyn, C., Peacocke, S.D., Blake, K., Crist, W. and Rashid, M. (2008) Feeding difficulties in children with CHARGE syndrome : prevalence, risk factors, and prognosis. *Dysphagia*. 23(2), pp. 127-135.

Hartshorne, T.S., Hefner, M. and Davenport, S. (Eds) (2011) *CHARGE Syndrome*. Abington, Oxfordshire : Plural Publishing.

Hartshorne, T.S., Grialou, T.L. and Parker, K.R. (2005) Autistic-like behaviour in CHARGE syndrome. *American Journal of Genetics Part A*. 133A, pp. 257-261.

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

Winstock, A. (2007) *Eating and Drinking Difficulties in Children – A Guide for Practitioners*. Speechmark Publishing Ltd UK.

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens Fiche d'informations n°13

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM
Mise en page CRESAM



Fiche 14

Le syndrome CHARGE

Schémas de développement précoce dans le
syndrome CHARGE



Factsheet 14

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°14

Schémas de développement précoce dans le syndrome CHARGE

NANCY SALEM-HARTSHORNE, PHD,
Maître Assistant en Psychologie,
Psychologue Scolaire Certifié (U.S.), Delta
College, Michigan

Les enfants atteints du syndrome CHARGE font leur entrée dans le monde en étant confrontés à de nombreux défis. Au cours des trois premières années, les hospitalisations et les examens médicaux jouent un rôle déterminant dans leur retard de développement – qui peut être considéré à tort comme un handicap cognitif (Davenport, 2011). Il est important de prendre en compte les difficultés médicales et les déficits sensoriels auxquels font face ces enfants avant de tenter de faire des prédictions quant à leurs capacités futures.

PROBLEMES MEDICAUX

Les problèmes médicaux qui doivent être résolus, et qui peuvent nécessiter des interventions chirurgicales, peuvent inclure des problèmes respiratoires et de

déglutition, des irrégularités cardiaques, des infections des oreilles, et beaucoup d'autres. (Salem-Hartshorne and Hartshorne, 2011). Lutter pour respirer, manger et dormir demande une très grande quantité d'énergie. La douleur peut aussi être importante. Par conséquent, les enfants atteints du syndrome CHARGE peuvent ne pas être suffisamment disponibles pour les apprentissages quand les éducateurs essaient de les maintenir concentrés sur des tâches spécifiques.

LES SENS ET LA MARCHÉ

La vision et l'audition sont les sens primordiaux pour les apprentissages et pour le développement du langage, et beaucoup d'enfants atteints du syndrome CHARGE rencontrent des problèmes dans ces deux domaines à la fois (Salem-Hartshorne and Jacob, 2005). Le développement du langage et les apprentissages secondaires peuvent être sévèrement affectés. D'autres sens peuvent aussi être absents ou affectés,



incluant l'odorat, le goût, le toucher, et le très important système vestibulaire (équilibre), qui est essentiel pour apprendre à marcher. (Salem-Hartshorne and Hartshorne, 2011).

Etant donné tous ces problèmes, il est surprenant que ces enfants finissent par apprendre à marcher un jour. L'âge moyen de la marche se situe autour de trois ans (Hartshorne *et al.* 2005). Un âge plus avancé de l'acquisition de la marche peut être un signe de complications développementales plus sérieuses, incluant :

- Un comportement plus inadapté (Hartshorne and Cypher, 2004)
- Un comportement ressemblant davantage à l'autisme (Hartshorne *et al.* 2005)
- De faibles capacités pour adapter le comportement (Salem-Hartshorne and Jacob, 2005)
- Davantage de dysfonctionnement exécutif (Hartshorne *et al.* 2007)
- Le nombre de médicaments psychotropes pris par l'enfant (Wachtel *et al.* 2007)
- Les difficultés de communication (Thelin and Fussner, 2005)
- Les problèmes de sommeil (Hartshorne *et al.* 2009).



Certaines personnes atteintes du syndrome CHARGE rapportent qu'un léger contact par le toucher peut être très désagréable et elles préfèrent une approche plus ferme (Davenport, 2011). Des techniques d'intégration sensorielle telles que l'utilisation de vestes lestées s'avèrent souvent avoir un effet calmant pour beaucoup de ces enfants. Le toucher peut aussi être utilisé pour développer des moyens adaptés d'approcher et de communiquer avec un enfant atteint du syndrome CHARGE. Il peut être un puissant moyen de développer un sens de l'anticipation de ce qui va arriver.

LES PREMIERES ANNEES D'ECOLE

Il a été rapporté que de nombreux enfants ayant un syndrome CHARGE se débrouillent pour suivre le rythme de leurs pairs à l'école jusqu'à l'âge d'environ 9 ans (Salem-Hartshorne and Hartshorne, 2011). A ce moment du cursus scolaire, l'accent mis sur l'apprentissage par cœur diminue en faveur d'un accent mis sur les concepts abstraits. Le travail assis au bureau et le travail à la maison deviennent plus importants. Ce type



de travail peut s'avérer difficile pour de nombreux enfants atteints du syndrome CHARGE, qui ont besoin d'énormes pouvoirs de concentration pour maintenir leur vision et leur audition concentrées sur leurs tâches scolaires, tout en gérant leurs troubles vestibulaires et proprioceptifs. La grande fatigue et la frustration qui en découlent, ainsi que les difficultés du travail scolaire, créent un stress qui peut évoluer en comportement difficile et conduire à un retard scolaire.

Bien que de nombreux enfants atteints du syndrome CHARGE soient capables de lire (certains ont des niveaux d'études supérieures), beaucoup ont des difficultés de compréhension. Dans une étude, 40 % des parents indiquaient que leurs enfants qui pouvaient lire ne comprenaient qu'un peu voire la moitié de ce qu'ils lisaient (Salem-Hartshorne *et al.* 2011). La complexité et la diversité des enfants atteints du syndrome CHARGE signifie que d'autres facteurs doivent être pris en compte lorsqu'on leur donne de la lecture et d'autres instructions. Les éducateurs devraient connaître parfaitement les besoins de chaque enfant (médicaux, cognitifs, et sensoriels), et faire très attention à leur style d'apprentissage.

LE DEVELOPPEMENT DES RELATIONS D'AMITIE

Se faire et garder des amis à l'école peut être difficile pour ce groupe d'enfants (Salem-Hartshorne and Hartshorne, 2011). Lorsqu'ils entrent à l'école ils trouvent des amis et peuvent être invités à des rencontres sociales. En arrivant au milieu de l'enfance, ceci peut se produire moins souvent. Une

partie de la difficulté semble être liée aux problèmes pour suivre le rythme de développement de leurs pairs au niveau physique, cognitif, et socio-émotionnel.

A cause de leurs niveaux variés de développement, de leurs personnalités et de leurs aspects psychologiques particuliers, de l'asymétrie des traits de leur visage, de leur apparence, de leur allure, de leurs problèmes d'incontinence, des placements éducatifs, et de leur manque de temps libre, les enfants porteurs du syndrome CHARGE sont moins susceptibles de réussir à se faire des amis parmi les élèves qui n'ont pas de handicap. Il est important de trouver des moyens pour faciliter les relations amicales de ces enfants, car elles peuvent favoriser un futur soutien social et des relations significatives.

Bien que les enfants porteurs du syndrome CHARGE rencontrent de nombreux défis de taille, au niveau physique, éducatif, et social, ils réussissent souvent de manière remarquable.

GLOSSAIRE

Comportement d'adaptation : un type de comportement qui est utilisé pour s'ajuster à un autre type de comportement ou à une situation donnée.

Dysfonctionnement exécutif : un handicap des processus cognitifs qui contrôlent et régulent le comportement ; ils coordonnent aussi l'exécution des capacités cognitives et des interactions sociales.



Médicaments psychotropes : des médicaments qui peuvent affecter le cerveau/la perception, le comportement et l'humeur. Les types de médicaments psychotropes habituels, incluant les antidépresseurs, les anxiolytiques, les antipsychotiques, et les stabilisateurs d'humeur.

RÉFÉRENCES

Davenport, S.L.H. (2011) Changes over the life cycle : Infancy. In : T.S. Hartshorne *et al.* (Eds.) (2011) *CHARGE Syndrome*. Plural, San Diego, pp. 223-230.

Hartshorne, T.S. and Cypher, A.D. (2004) Challenging behavior in CHARGE syndrome. *Mental Health Aspects of Developmental Disabilities*. 7(2), pp. 41-52.

Hartshorne, T.S. *et al.* (2005) Autistic-Like Behavior in CHARGE Syndrome. *American Journal of Medical Genetics*. 133A, pp. 257-261.

Hartshorne, T.S. *et al.* (2009) Sleep Disturbances in CHARGE Syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*. 51(2) pp. 143-150.

Hartshorne, T.S. *et al.* (2007) Executive function in CHARGE syndrome. *Child Neuropsychology*. 13, pp. 333-344.

Salem-Hartshorne, N. *et al.* (2011) Changes over the life cycle : Teenage years. In T.S. Hartshorne *et al.* (Eds) *CHARGE Syndrome*. Plural, San Diego, pp. 236-240.

Salem-Hartshorne N. and Hartshorne T.S. (2011) Changes over the life cycle : Childhood. In T.S. Hartshorne *et al.* (Eds.) *CHARGE Syndrome*. Plural, San Diego, pp. 231-236.

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°14

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM
Mise en page CRESAM



Fiche 15

Le syndrome CHARGE

L'intervention précoce auprès des enfants
porteurs du syndrome CHARGE



Factsheet 15

*Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°15*

L'intervention précoce auprès des enfants porteurs du syndrome CHARGE

ROB LAST, TPTC, TTCTD, CERT A, Educateur de Jeunes Enfants.

L'intervention précoce auprès d'enfants porteurs du syndrome CHARGE présente des difficultés très spécifiques pour tous ceux qui en sont chargés. L'intervention précoce est souvent retardée en raison de soucis médicaux à traiter en urgence, avec des problèmes médicaux et des thérapies médicales qui prennent le pas sur les thérapies éducatives et moins médicales. Il est important que l'intervention commence le plus tôt possible.

LES PARENTS

On s'accorde à dire que les interventions les plus efficaces sont constituées d'un service coordonné fourni par une équipe multidisciplinaire ou transdisciplinaire, qui met en valeur une pratique centrée sur la famille (Dunst, 2002) et l'Approche Basée sur les Forces, qui met l'accent sur la capacité des personnes à être elles-mêmes actrices de changement en créant les conditions qui leur permettent de

contrôler et de diriger le processus de changement (McCashen, 2005).

On considère que lorsque les parents sont impliqués dans l'intervention précoce auprès de leurs enfants, on obtient de meilleurs résultats.

QUELQUES-UNES DES QUESTIONS QUE LES FAMILLES PEUVENT SE POSER :

- Qu'est-ce que l'intervention précoce ?
- Quand commence-t-elle ?
- Qui va coordonner ces services ?
- Qui sont les fournisseurs de services en intervention précoce ?
- Que font - ils et comment peuvent-ils aider ?

Les professionnels impliqués dans l'intervention précoce devront aborder ces questions avec les familles. Notamment :

- Les éducateurs
- Les orthophonistes
- Les kinésithérapeutes
- Les ergothérapeutes
- Les psychologues du développement
- Les travailleurs sociaux



- Les diététiciens
- Les professeurs de langue des signes



LES RÔLES DES PROFESSIONNELS CENSÉS FAIRE DE L'INTERVENTION PRÉCOCE :

Les professeurs spécialisés dans le développement précoce de l'enfant :

L'enseignant spécialisé pour enfants sourds ou déficients auditifs

- L'enseignant spécialisé pour enfants déficients visuels ou aveugles
- L'enseignant spécialisé pour enfants porteurs de déficiences sensorielles multiples/sourds-aveugles
- Les enseignants de classes maternelles

Les enfants porteurs du syndrome CHARGE ont une oreille externe caractéristique, des maladies de l'oreille moyenne et de l'oreille interne, qui incluent des malformations de la chaîne des osselets, un défaut de connexion de la cochlée, et des canaux semi-circulaires absents ou malformés, qui sont retrouvés chez 80 à 90 % des individus affectés (Hartshorne *et al.* 2011), et

qui sont responsables d'une perte auditive de conduction et neurosensorielle.

En assignant un **enseignant spécialisé pour enfants sourds ou déficients auditifs** à une famille qui a un enfant atteint du syndrome CHARGE, on devrait choisir quelqu'un qui :

- Pratique couramment la langue des signes, connaît les systèmes de communication augmentée, et le développement du langage et de la communication.
- Possède une connaissance approfondie du matériel disponible, incluant les prothèses auditives, les implants cochléaires, les prothèses BAHA, et les systèmes FM et les agences et compagnies qui les fournissent.

Une connaissance des organisations disponibles pour les personnes sourdes et sourdes-aveugles/déficientes multi-sensorielles est aussi utile, et on peut penser à s'adjoindre les services d'un **enseignant de langue des signes**.

Il est important pour ces enseignants d'être conscients de la façon dont les enfants porteurs du syndrome CHARGE développent un système de communication signifiant. Ceci n'est souvent pas le cas pour les autres enfants sourds. Par exemple, certains enfants porteurs du syndrome CHARGE acquièrent d'abord un langage visuel, qui peut être une langue des signes, des pictogrammes, des objets symboles, puis plus tard ils développent le langage.

Le problème crucial est qu'un système de communication a besoin d'être exploré, développé et proposé aussi tôt que possible. L'enfant devrait être immergé dans ces systèmes, en prenant toujours en considération



son audition, sa vision, les circonstances médicales et les problèmes complexes qui entourent chaque individu.

L'enseignant pour enfants déficients visuels ou aveugles a besoin :

- de bien connaître l'évaluation et le développement de la vision
- de fournir l'environnement de jeu et le matériel éducatif appropriés pour un enfant déficient visuel
- d'avoir connaissance de l'impact du colobome sur l'utilisation de la vision, car il est présent chez 80 à 90 % des individus atteints du syndrome CHARGE (Hartshorne *et al.* 2011).

Le colobome est une anomalie oculaire où des parties de l'œil ne se développent pas complètement au cours de la vie intra-utérine. Si une partie de l'œil ne se développe pas, alors on appelle cela un colobome. Colobome signifie «incomplet » ou « non fini ». Les parties qui parfois ne finissent pas de se développer complètement incluent l'iris, le cristallin, la rétine ou le nerf optique.

Le résultat est que la « partie incomplète » laisse entrer trop de lumière dans l'œil, de sorte que l'éblouissement et la lumière vive constituent un problème. Créer un environnement visuel convenable pour l'enfant, où la lumière est contrôlée et l'éblouissement réduit, est essentiel (avec des lunettes de soleil et des casquettes portées à l'extérieur).

Un **enseignant pour enfants déficients multi-sensoriels/sourds-aveugles** est formé pour soutenir le développement **global** de ces enfants. Ceci inclura tous les domaines déjà mentionnés et des compétences particulières

dans le développement d'un programme de communication individualisé. Ils reconnaissent et répondent aux différentes déficiences sensorielles de l'enfant et fournissent des programmes adaptés.

D'autres spécialistes seront **audiologistes** pour l'audition et **orthoptistes** pour la vision.

Etant donnée l'évaluation continue de l'audition et de la vision de l'enfant, il est utile de demander la permission à la famille de l'accompagner à ces examens. Cela fournit une occasion de partager les connaissances et de construire des relations professionnelles utiles.

Les orthophonistes

Chez les enfants porteurs du syndrome CHARGE, nous voyons des anomalies caractéristiques de l'oreille qui concernent l'oreille externe, des malformations de l'oreille moyenne, une surdité mixte et des anomalies cochléaires. Il peut exister aussi un dysfonctionnement des nerfs crâniens entraînant une anosmie, une paralysie faciale et des problèmes vestibulaires (d'équilibre) et/ou des difficultés pour manger et boire.

Un orthophoniste est un membre essentiel de l'équipe impliquée auprès de l'enfant et de sa famille. Le but est de développer des systèmes de communication personnalisés, qui peuvent inclure la parole, la langue des signes, les repères tactiles, les objets symboles et d'autres stratégies augmentatives, telles que les pictogrammes et d'autres applications technologiques disponibles actuellement. Les enfants atteints du syndrome CHARGE peuvent développer un langage visuel en premier, puis acquérir la parole plus tard.



Il est aussi intéressant de bénéficier de l'implication d'un orthophoniste qui s'intéresse particulièrement à la dysphagie (difficultés pour manger et boire). De nombreux enfants porteurs du syndrome CHARGE sont nourris par sonde, tout d'abord par alimentation nasogastrique, et peut-être ensuite par gastrostomie. Des problèmes de déglutition avec aspiration surviennent chez 70 à 90 % des enfants, et un reflux chez 30 à 40 % (Hartshorne *et al.* 2011).

Il faut mettre en place un programme parfaitement planifié pour aider l'enfant et sa famille à passer de l'alimentation par sonde à une alimentation orale sécurisée. L'orthophoniste et l'équipe médicale collaboreront avec les parents tout au long des étapes nécessaires pour arriver à cela. Ceci peut aussi nécessiter l'intervention d'un diététicien.

La réalisation de la transition entre l'alimentation par sonde et l'alimentation orale varie grandement d'un enfant à l'autre, certains n'arrivant jamais à manger oralement.

Les kinésithérapeutes

Les kinésithérapeutes sont essentiels pour aider au développement du mouvement chez les enfants porteurs du syndrome CHARGE.

A cause de l'absence ou de l'hypoplasie (sous-développement) des canaux semi-circulaires, ils ne développent pas le mouvement d'une manière habituelle. On rencontre ceci chez 80 à 90 % des enfants atteints du syndrome CHARGE (Hartshorne *et al.* 2011).

D'autres facteurs qui contribuent à cela sont la vision réduite et la faiblesse de la

proprioception. Les enfants porteurs du syndrome CHARGE ont un retard de l'acquisition de la marche et abordent ce processus d'apprentissage de manière différente. Tout d'abord, ils peuvent rester allongés sur le dos pour profiter du support total du sol. Le retournement et le mouvement sont retardés, un déplacement dos au sol étant souvent utilisé pour commencer à se mouvoir dans l'environnement. Ils peuvent essayer de ramper avec 5 points d'appui, en utilisant leur tête comme cinquième point de contact avec le sol. Finalement, le déplacement en se tenant aux meubles commence, qui peut durer longtemps, toujours avec un mauvais équilibre et en élargissant leur polygone de sustentation.

Une fois que la marche indépendante a commencé, ce qui peut se produire à partir d'environ 3 ans ou plus tard, le mauvais équilibre et la démarche avec élargissement du polygone de sustentation continuent. Des pertes d'équilibre surviennent souvent et il faut être vigilant pour assurer la sécurité. Le miracle est que ces enfants finissent par marcher seuls.

Les ergothérapeutes

Le rôle d'un ergothérapeute est d'aider l'enfant et sa famille dans le développement du jeu, de la motricité fine, des aptitudes d'autonomie, dans l'identification de l'équipement nécessaire et de la façon dont l'enfant interagit avec les objets et les personnes. Le but est de s'assurer que l'enfant est correctement soutenu lorsqu'il est assis (que ce soit sur une chaise haute, dans une poussette ou sur une chaise) et d'adapter le matériel aux besoins de l'enfant.



L'ergothérapeute contribue aussi au développement physique de l'enfant et aux problèmes d'équilibre.

Il est aussi utile pour l'ergothérapeute de connaître l'importance de **l'intégration sensorielle** et de posséder si possible une formation additionnelle dans ce domaine.

Les psychologues du développement

Les psychologues du développement peuvent fournir des évaluations et des informations sur le développement et le comportement de l'enfant. Ils peuvent aussi travailler avec la famille pour l'aider à comprendre ce qu'implique le fait d'avoir un enfant porteur du syndrome CHARGE.

De plus, les services de **travailleurs sociaux** et de **conseillers** peuvent être recherchés pour apporter un support émotionnel et pratique. Ils peuvent aussi adresser les familles à des services publics, qui peuvent mieux combler leurs besoins familiaux.

TRAVAILLER EN PARTENARIAT AVEC LES PARENTS

Il est largement reconnu que les parents sont les personnes qui connaissent le mieux leur enfant et les pratiques qui sont le plus aidantes pour lui. Les discussions avec les parents révèlent qu'eux-mêmes deviennent les coordinateurs des services proposés à leur enfant.

Les parents ont besoin des professionnels pour les aider à rassembler et à interpréter l'information, répondre à leurs questions, s'engager dans des discussions, apporter de l'aide et aider dans la prise de décision, et pour

partager leur expertise professionnelle avec la famille.

Ils peuvent tirer bénéfice d'un médecin qui peut assurer un rôle de coordination et est réellement disponible, fiable et formé, de façon à ce qu'une aide appropriée leur soit fournie tout au long des premières années, qui sont souvent extrêmement difficiles.

Il est essentiel que les parents soient impliqués dans toutes les discussions et les réunions autour de leur enfant et qu'il leur soit donné toutes les informations pour leur permettre de prendre leurs décisions de manière avertie.

L'établissement de projets éducatifs et thérapeutiques dès que possible, basés sur les aspirations et les désirs de la famille, devrait former la base du programme de l'enfant. Les parents rapportent que les pronostics précoces au sujet du potentiel de leur enfant étaient souvent pessimistes et que le potentiel de leur enfant n'était en fait pas clair dans les premières années. Beaucoup de ces enfants sont maintenant des adolescents et des adultes démontrant une grande variété de capacités et des résultats variés.

L'importance d'établir un ou plusieurs systèmes de communication dès que possible ne sera jamais assez soulignée. On considère que c'est une bonne pratique, pour les familles, les éducateurs et les thérapeutes, de travailler ensemble pour arriver à cela.

Quelle que soit la quantité d'aide apportée aux parents par les professionnels, le but ultime est clair. Les professionnels doivent tendre à transférer des compétences aux parents, en s'assurant ainsi que la thérapie et l'éducation



soient intégrées naturellement dans tous les aspects de la vie familiale, avec pour résultat la valorisation des compétences parentales.

GLOSSAIRE

Anosmie : perte du sens de l'odorat

Dysfonctionnement du nerf crânien : une anomalie d'un ou de tous les nerfs crâniens – qui sont les nerfs qui émergent directement du cerveau plutôt que de la moelle épinière.

Proprioception : la perception inconsciente du mouvement et de l'orientation spatiale, qui vient des informations reçues des tendons, des articulations et des ligaments.

Approche basée sur les forces : une approche guidée par l'enfant, et qui met l'accent sur les forces de l'enfant et de sa famille.

Transdisciplinaire : des personnes de différentes professions qui travaillent ensemble pour assurer une approche holistique.

RÉFÉRENCES

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

Dunst, C.J. (2002) Family-Centred Practices : Birth Through High School. *The Journal of Special Education*. 36(3), pp. 139-147.

Hartshorne, T.S. *et al.* (2011) *CHARGE Syndrome*. San Diego : Plural Publishing.

McCashen, W. (2005). *The Strengths Approach*. Bendigo, Victoria, Australia : St Luke's Innovative Resources.

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens Fiche d'informations n°15

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM
Mise en page CRESAM



Fiche 16

Le syndrome CHARGE

Besoins éducatifs et soutien éducatif pour les enfants
et les adolescents porteurs du syndrome CHARGE

*Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°16*

Besoins éducatifs et soutien éducatif pour les enfants et les adolescents porteurs du syndrome CHARGE

GAIL DEUCE, M.ED MSI, Chef du Service Déficiants Multi-Sensoriels, Children's Specialist Services, Sense

Les enfants et les adolescents porteurs du syndrome CHARGE sont le plus souvent accueillis dans une grande variété de structures éducatives – allant des écoles ordinaires (avec possibilité de recours à des services spécialisés) à des écoles ou centres pour enfants ayant des difficultés d'apprentissage sévères.

Bien que le choix d'une offre éducative pour un enfant soit influencé par ce qui est disponible dans l'environnement local de l'enfant, la principale ligne directrice doit être l'identification claire des besoins éducatifs de l'enfant et des réponses qui doivent y être apportées.

La nature hétérogène du syndrome CHARGE implique que chaque enfant aura besoin d'une aide éducative individualisée.

Malgré la nature hétérogène du syndrome CHARGE, certains traits communs apparaissent

cependant. Ceci est soutenu par Majors (2011), qui explique que les enfants présentent réellement une personnalité et des caractéristiques d'apprentissage similaires. Ceci indique qu'il devrait être possible de généraliser à propos des besoins éducatifs d'un élève ayant le syndrome CHARGE, tout en respectant l'individualité de chaque enfant.

La première étape doit être l'identification des problèmes existants et la formulation d'une réponse efficace. La plupart des enfants atteints du syndrome CHARGE ont une double déficience sensorielle (visuelle et auditive) et sont donc reconnus comme sourds-aveugles/déficiants multi-sensoriels, avec des besoins éducatifs uniques.

L'aide dont un enfant sourd-aveugle/déficient multi-sensoriel aura vraisemblablement besoin est ébauchée dans le document intitulé « Quality Standards in Education Support Services for Children and Young People who are Deafblind/Multi-Sensory Impaired » (Sense, 2002). Il est probable que les enfants porteurs du syndrome CHARGE mais n'ayant pas une



double déficience visuelle et auditive bénéficieront eux aussi d'un accès à une offre éducative pour Déficients Multi-Sensoriels.



Le syndrome CHARGE est une maladie complexe, avec un grand nombre d'anomalies associées – et il est de plus en plus reconnu que la population porteuse du syndrome CHARGE est bien distincte du reste de la population sourde-aveugle/déficiente multi-sensorielle, avec des besoins spécifiques liés à la présence du syndrome CHARGE. C'est peut-être Majors (2011) qui résume le mieux ceci, en reconnaissant que les enfants atteints du syndrome CHARGE feront face à des défis importants à cause de leur double handicap sensoriel, mais que « l'enfant atteint du syndrome CHARGE doit en plus affronter de multiples difficultés tout en ayant un accès limité à la fois à la vision et à l'audition ». (p. 209).

Il n'est pas surprenant que ces enfants soient susceptibles de faire face à de nombreux défis qui pourraient interférer avec leur réussite éducative, scolaire (Smith *et al*, 2010) si l'on considère l'étendue des anomalies liées au syndrome CHARGE. Il ne suffit pas, cependant,

de simplement reconnaître les aspects de cette conditions qu'un enfant pourrait éprouver. Brown (2011) explique que les éducateurs ont eux aussi besoin de reconnaître les demandes supplémentaires qui sont par conséquent adressées à l'enfant porteur du syndrome CHARGE – et comment celles-ci peuvent vraisemblablement avoir un impact sur leurs apprentissages et leur développement tout entier.

QUELS POURRAIENT ETRE LES PREREQUIS POUR COMBLER LES BESOINS EDUCATIFS D'UN ENFANT ATTEINT DU SYNDROME CHARGE ?

Voici une liste de choses à prendre en considération lorsqu'on développe un dispositif de prise en charge visant à combler les besoins éducatifs d'un enfant. Toutes ne seront pas nécessaires pour chaque enfant.

Ressources professionnelles :

- Enseignant spécialisé pour les Déficients Multi-Sensoriels, qui a une connaissance et une expérience du syndrome CHARGE
- Enseignant spécialisé pour les déficients auditifs
- Enseignant spécialisé pour les déficients visuels
- Enseignant spécialisé pour les handicaps moteurs
- Orthophonistes (communication)
- Orthophonistes (difficultés alimentaires)
- Kinésithérapeutes
- Ergothérapeutes
- Thérapeutes de l'Intégration Sensorielle
- Educateur de Jeunes Enfants



- Spécialiste en technologies informatiques individuelles
- Aide d'un Intervenant

pour établir des relations positives avec les pairs

- Soutien pour aider un enfant à développer sa compréhension de ses propres émotions et à réguler son propre état émotionnel.

Un plan clair :

- Une réponse organisée aux besoins visuels, auditifs, et des autres sens, de l'enfant.
- L'établissement de routines et de structure claires.
- Un programme individualisé en matière de communication.
- L'accès à des modes de communication et à des systèmes de communication appropriés, incluant une approche de Communication Totale.
- La prise en compte des besoins d'intégration sensorielle et la mise en œuvre d'un programme de remédiation approprié.

Soutien et suivi de la formation des concepts pour garantir la mise en place de fondations solides :

- Le développement d'aptitudes à la vie quotidienne fonctionnelles, basées sur les efforts personnels et l'auto-organisation.
- Gestion du temps et rythme individualisé (peut inclure un emploi du temps allégé).
- Une réponse planifiée aux difficultés de l'enfant dans le domaine de la fonction exécutive, incluant l'utilisation d'un composant, support concret.
- Un audit environnemental en relation avec les besoins de l'enfant (sensoriels, physiques, communicationnels, sociaux, etc...)
- Mise en œuvre d'un programme de gestion du comportement.
- Aide au développement d'une identité propre positive et d'une estime de soi.
- Un projet individualisé proposé de manière flexible et au rythme de l'enfant.

Stratégies :

- Stratégies pour gérer la surcharge sensorielle.
- Stratégies pour gérer la fatigue et possibilités de périodes de repos sécurisées.
- Fourniture de sièges adaptifs/soutenants.
- Aide au développement des aptitudes en motricité globale et en motricité fine.
- Aide au développement des capacités d'orientation et de locomotion
- Méthodes d'enregistrement alternatives et utilisation de technologies informatiques individuelles, incluant un ordinateur portable individuel.
- Aide au développement social et émotionnel, incluant une aide structurée

GLOSSAIRE

Hétérogène : qui n'a pas une qualité uniforme du début à la fin.

Intervenant : apporte une aide en tête à tête à un enfant ou à un adolescent qui est né avec des déficiences visuelle et auditive combinées,



afin de lui permettre d'expérimenter et de se joindre au monde qui l'entoure autant que possible.

Communication Totale : une approche éducative qui vise à utiliser un certain nombre de modes de communication tels que la communication signée, la communication orale, la communication auditive, la communication écrite et les aides visuelles, qui dépendent des besoins et des capacités particulières de l'enfant.

Fonction exécutive : le processus cognitif qui régule la capacité d'un individu à organiser ses pensées et ses activités, à prioriser ses tâches, à gérer le temps de manière efficace, et à prendre des décisions.

RÉFÉRENCES

Brown, D. (2011) Deaf-Blindness, Self-regulation and Availability for Learning: Some thoughts on educating children with CHARGE syndrome. *California Deaf-blind Services reSources*. 16(3) pp. 1-7.

Majors, M.M. (2011) Educational Considerations for students with CHARGE syndrome. In U. Horsh and A. Scheele (Eds.) (2011) *Compendium on CHARGE syndrome: Multi-disciplinary and International Perspectives*. Hamberg, Germany: Median-Verlag von Killisch-Horn GmbH, pp. 201-212.

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens Fiche d'informations n°16

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM
Mise en page CRESAM



Fiche 17

Le syndrome CHARGE



Comportement dans le syndrome CHARGE



Factsheet 17

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°17

Comportement dans le syndrome CHARGE

TIMOTHY S HARTSHORNE, PHD, Professeur de Psychologie, Central Michigan University

Bien que tous les enfants ayant un syndrome CHARGE ne développent pas de troubles comportementaux significatifs, cela est plutôt fréquent (Hartshorne and Cypher, 2004). Parce qu'un comportement inhabituel est souvent associé à des syndromes génétiques (Harris, 2006), il n'est pas surprenant de rencontrer cela avec le syndrome CHARGE. Le problème a été de le comprendre et de développer des interventions pour aider les parents, les enseignants, et les professionnels à faire face à ces comportements.

Fondamentalement, il est important de considérer le comportement comme de la communication (Hartshorne et al. 2005). Particulièrement, dans un syndrome tel que le syndrome CHARGE, où la communication est souvent problématique, interpréter le comportement comme significatif et utile pour comprendre l'expérience de l'enfant, peut revêtir une énorme importance.

PHÉNOTYPE COMORTEMENTAL

Hartshorne (2011) a établi un phénotype comportemental du syndrome CHARGE. Un phénotype comportemental décrit les types de comportements d'un syndrome génétique de telle sorte que « le comportement suggère le diagnostic » (Harris, 2006, p. 190).

Hartshorne (2011) a proposé un phénotype comportemental de CHARGE :

- fonctionnement cognitif faible à normal
- centrage sur le but à atteindre et opiniâtreté
- sens de l'humour
- intérêt pour l'environnement social mais immaturité
- comportements répétitifs qui augmentent en situation de stress
- haut degré de recherche de sensations
- dans des conditions de stress et de surcharge sensorielle, difficulté à s'auto-réguler et possible perte de contrôle du comportement
- difficulté à déplacer son attention et à passer à de nouvelles activités
- facilement perdu dans ses pensées



Bien que décrire le comportement soit utile, comprendre son origine est important pour l'intervention. J'en suis venu à considérer trois origines principales : la douleur, les problèmes sensoriels, et l'auto-régulation.

LA DOULEUR

La douleur est probablement omniprésente chez les enfants et les adultes présentant des troubles du développement (Oberlander and Symons, 2006). Non traitée, la douleur peut impacter de manière significative le comportement, les relations et l'attachement émotionnel, le fonctionnement adaptatif, les expériences éducatives, et peut produire de l'anxiété et une dépression (Stratton, 2012).

Il existe de nombreuses sources potentielles de douleur chez les enfants ayant un syndrome CHARGE – cela va des examens médicaux réguliers aux infections chroniques des oreilles et des sinus, aux divers problèmes gastrointestinaux, et aux effets secondaires des dispositifs tels que les trachéotomies, gastrostomies, et autres implants. La douleur peut avoir une influence sur l'humeur, le sommeil, l'attention, et les interactions.

Parce que les individus avec le syndrome CHARGE peuvent répondre à la douleur de manière différente, il y a souvent une présomption de seuil de douleur élevé. Cette « hypothèse d'insensibilité à la douleur » a été remise en question par un certain nombre de chercheurs (Bottos and Chambers, 2006). Il peut être plus utile de considérer une tolérance élevée à la douleur plutôt qu'un seuil. Les individus ayant un syndrome CHARGE sont susceptibles d'être accoutumés à beaucoup de douleur.

LES PROBLEMES SENSORIELS

Les individus ayant un syndrome CHARGE sont atteints de déficiences sensorielles multiples (Brown, 2005). Ce qui veut dire qu'en plus de la vue et de l'ouïe, ils présentent souvent des déficits du sens de l'odorat, ont des troubles vestibulaires et proprioceptifs, et peuvent avoir des défenses tactiles.

Interpréter ou donner du sens aux expériences et aux autres personnes est compliqué lorsque nos sens ne fonctionnent pas bien, et le développement cognitif, la communication, et les relations, peuvent être affectés. Ceci peut mener à du stress et de l'anxiété. Les réponses à l'anxiété peuvent inclure des comportements compulsifs obsessionnels, de la rigidité, une mise en retrait, et des débordements fréquents (Ranzon, 2001).

David Brown (2005) note que certains des comportements observés dans le syndrome CHARGE sont des adaptations créatives aux limitations sensorielles. Par exemple, imaginez que vous n'avez pas le sens de l'équilibre, et qu'ainsi vous expérimentiez un monde en quelque sorte déséquilibré. Vous pourriez préférer rester allongé sur le sol plutôt que de



rester debout, et vous pourriez résister aux tentatives visant à vous relever et les refuser. Se tenir debout est instable et fatigant. Un manque d'équilibre pourrait interférer avec le développement du langage corporel et la coordination motrice, rendant certaines formes de communication difficiles et frustrantes (Brown, 2005).

L'AUTORÉGULATION

L'auto-régulation est liée au contrôle de soi dans un certain but, bien que la régulation puisse impliquer à la fois de l'inhibition et de l'initiative, et à la fois une incitation et une suppression de l'action de la part de l'individu (Vohs and Baumeister, 2004).

Jude Nicholas et moi avons proposé quatre domaines d'activité régulatrice : cognitif, comportemental, affectif, et physiologique. Ces domaines ne sont pas complètement indépendants, mais peuvent indiquer une faible auto-régulation.

L'auto-régulation est motivée par un comportement visant un certain objectif. Voyez, par exemple, le désir d'apprendre à marcher, souvent retardé avec CHARGE. Pour réussir, les individus doivent diriger leur attention sur la tâche et rester motivés (auto-régulation cognitive). Ils doivent contrôler leurs comportements de façon à se concentrer sur l'activité au lieu de se laisser distraire (auto-régulation comportementale).

Il est aussi important de gérer les émotions comme la peur et le découragement dans le but de rester à sa tâche (auto-régulation des émotions). Finalement, ils utilisent leurs capacités visuelle, auditive, d'équilibre et

proprioceptive afin de ne pas être distraits (auto-régulation physiologique). Les capacités d'auto-régulation commencent à se développer à la naissance alors que le nourrisson apprend à gérer ses émotions (en pleurant) et son confort (en mangeant, en dormant). Quand le nourrisson a des déficiences sensorielles, en plus des problèmes de santé et de la douleur, le développement de l'auto-régulation est entravé.

Un manque de capacités d'auto-régulation peut amener à un manque de motivation pour les tâches, à des désintégrations comportementales et émotionnelles, et à un système physiologique qui n'est pas synchronisé.

RÉFÉRENCES

- Bottos, S. and Chambers, C.T. (2006) The epidemiology of pain in developmental disabilities. In T.F. Oberlander and F.J. Symons (Eds). *Pain in children & adults with developmental disabilities*. Baltimore : Paul H. Brookes. pp. 67-87.
- Brown, D. (2005) CHARGE syndrome « behaviours » : challenges or adaptations ? *American Journal of Medical Genetics*. 133A, pp. 268-272.
- Harris, J.C. (2006) *Intellectual disability : Understanding its development, causes, classification, evaluation, and treatment*. New York : Oxford University Press.
- Hartshorne, T.S. (2011) Behavioural phenotype in CHARGE syndrome. In T.S. Hartshorne, M.A. Hefner, S.L.H. Davenport and J.W. Thelin (Eds).



CHARGE syndrome. San Diego, Plural. pp. 317-326.

Hartshorne, T.S. and Cypher, A.L. (2004) Challenging behaviour in CHARGE Syndrome. *Mental Health Aspect Developmental Disability*. 7(2), pp. 41-52.

Hartshorne, T.S. *et al.* (2005) Behaviour in CHARGE Syndrome : Introduction to the series. *American Journal of Medical Genetics*. 133A, pp. 228-231.

Oberlander, T.F. and Symons, F.J. (Eds) (2006) *Pain in children & adults with developmental disabilities*. Baltimore : Paul H. Brookes.

Ranzon, B. (2001) The impact of anxiety on challenging behaviour. *Developmental Disabilities Bulletin*. 29, pp. 97-112.

Stratton, K.K. (2012) *The initial validation of a non-vocal, multidimensional pain assessment instrument for individuals with charge syndrome*. Unpublished doctoral dissertation. Central Michigan University. Mount Pleasant, Michigan.

Vohs, K.D. and Baumeister, R.F. (2004) Understanding self-regulation. In R.F. Baumeister and K.D. Vohs (Eds). *Handbook of self-regulation*. New York : Guilford. pp. 1-9.

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens

Fiche d'informations n°17

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Fiche 18

Le syndrome CHARGE

Développement social et émotionnel des enfants
et des adolescents atteints du syndrome CHARGE



Factsheet 18

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°18

Développement social et émotionnel des enfants et des adolescents atteints du syndrome CHARGE

GAIL DEUCE, M.ED MSI, Consultant MSI principal, Services Spécialisés pour Enfants, Sense

De nombreux enfants et adolescents ayant un syndrome CHARGE connaissent des difficultés dans leur développement social et émotionnel, et ont besoin d'aide pour surmonter ces problèmes.

Selon Hartshorne et Salem-Hartshorne (2011), le développement social et émotionnel est : « Un terme utilisé pour décrire la capacité des enfants qui grandissent à nouer des relations étroites et sécurisées et à utiliser leurs émotions efficacement dans leurs interactions avec les autres. » (p. 205)

Ceci nécessitera le développement d'aptitudes sociales (par exemple émettre et répondre dans les interactions sociales, attendre son tour, partager, soutenir et engager) et aussi la régulation de leur état émotionnel.

Quels sont les problèmes en ce qui concerne les personnes ayant un syndrome CHARGE ?

LES GENS QUI LES ENTOURENT

Les parents – L'attachement/le lien est le premier stade du développement social et émotionnel. Pour développer des liens sécurisés, il est nécessaire qu'à la fois les parents et l'enfant prennent part à des interactions réciproques où chacun donne et reçoit. Reda et Hartshorne (2008) ont étudié la question de l'attachement précoce et des liens des jeunes enfants ayant un syndrome CHARGE avec leurs parents et aussi l'impact que cela avait sur le stress parental. Ils ont découvert que presque la moitié des 25 familles avec lesquelles ils travaillaient avaient des difficultés à créer un attachement normal : avoir un enfant qui présente un syndrome CHARGE semble être une expérience difficile pour les parents. Les intervenants des premières années devraient être attentifs au stress parental et aux problèmes de l'attachement et du lien lorsqu'ils apportent de l'aide à ces familles. (p. 9)



La famille élargie – aura besoin d'aide pour améliorer sa compréhension et prendre confiance lors de ses interactions avec l'enfant ayant un syndrome CHARGE, ainsi que pour apporter du soutien à la famille proche.

Les liens amicaux – sont souvent difficiles pour les enfants/ les adolescents ayant un syndrome CHARGE. Nous savons que les enfants ayant un syndrome CHARGE sont très souvent intéressés par les relations sociales mais qu'ils ont de grandes difficultés pour développer des relations amicales avec leurs pairs (par exemple Souriau *et al.* 2005 ; Hartshorne *et al.* 2007).

Ceci semble être dû en partie aux déficiences sensorielles de l'enfant qui peuvent, par exemple, conduire à une difficulté pour l'enfant à repérer les signaux non-verbaux et l'empêcher de saisir les nuances sociales. Leur comportement peut ne pas toujours être acceptable pour leurs pairs, qui ne savent pas toujours comment répondre/s'engager dans l'interaction.

La mise en place d'un « Cercle d'amis » et d'activités de jeux structurées peut aider l'enfant ayant un syndrome CHARGE et ses pairs à développer des relations positives et agréables.

COMPRENDRE LES INTERACTIONS SOCIALES DEVELOPPER DES APTITUDES SOCIALES

Les individus porteurs du syndrome CHARGE rencontrent souvent des difficultés pour s'engager et répondre dans les interactions sociales, la prise de parole alternative, le partage, l'aide et l'engagement. Ces difficultés semblent être liées aux déficiences sensorielles de l'enfant, aux difficultés d'intégration sensorielle, aux difficultés des fonctions exécutives, et au manque d'expérience et de compréhension de concepts importants (par exemple : qu'est-ce que la « communication » ; qu'est-ce qu'un « ami »).

Tout en s'assurant que l'enfant a une bonne compréhension de certains des concepts sous-jacents qui aident à développer les aptitudes sociales, ces aptitudes devront souvent être enseignées d'une manière structurée – en favorisant de nombreuses occasions de participer à des jeux de société, l'utilisation du jeu de rôles (en incluant l'utilisation d'illustrations pour aider à dépasser certaines difficultés des fonctions exécutives) et des situations sociales pratiques pour apprendre la manière de s'engager dans différentes situations.

REGULATION EMOTIONNELLE

La régulation émotionnelle est ce que l'enfant est capable de faire pour réguler son état émotionnel. De nombreux enfants et adolescents ayant un syndrome CHARGE semblent vraiment avoir de la difficulté à contrôler leurs émotions et peuvent faire l'expérience d'importantes variations émotionnelles. Il n'y a actuellement aucune étude sur la régulation émotionnelle dans le



syndrome CHARGE, mais ces difficultés sont peut-être liées en partie aux problèmes de la fonction exécutive qui affectent la capacité de l'individu à contrôler ses pensées et ses actions, à anticiper leurs résultats, et s'adapter aux changements de situations (Hartshorne *et al.* 2007).

Ces difficultés peuvent aussi être liées à leurs problèmes d'intégration sensorielle, qui peuvent se traduire par un sens proprioceptif pauvre et un manque de conscience de soi. Le manque de feed-back peut signifier que l'enfant ou l'adolescent est moins conscient de son propre état émotionnel ou de la façon dont il affecte l'état émotionnel des autres (par exemple en rendant ses amis heureux, frustrés, tristes, etc.), et peut aussi créer un apparent manque d'empathie envers les autres.

Certaines stratégies et activités pouvant être utilisées pour aider l'enfant ou l'adolescent à apprendre à réguler son état émotionnel plus efficacement sont :

- assurer des relations sécurisées avec des personnes de référence
- mettre en place des routines et des environnements stables, spécialement pour les enfants qui se trouvent à un stade de développement précoce
- développer une compréhension de leurs propres émotions, en commençant peut-être par « heureux/triste » - par exemple, en leur montrant lorsqu'un ami est tombé par terre et est triste, etc, ainsi qu'en soulignant leurs propres émotions
- utiliser une échelle de 1 à 10 pour la perception de leur état, le 1 voulant dire « content » et le 10 signifiant très en colère/fâché

- la thérapie animale – pour certains enfants se trouvant à un stade de développement précoce, avoir un animal de compagnie peut être très apaisant et pour les autres, avoir un animal à nourrir peut se révéler très positif
- développer un concept de soi et une image de soi positive
- avoir un endroit sûr pour s'y réfugier (par exemple un coin calme ou un fauteuil poire) avec un objet/un livre/une musique favoris.

GLOSSAIRE

Fonction exécutive : le processus cognitif qui régule la capacité d'un individu à organiser ses pensées et ses activités, à organiser ses tâches, à gérer le temps de manière efficace, et à prendre des décisions.

Proprioception : la perception inconsciente du mouvement et de l'orientation spatiale, au travers des informations reçues des tendons, des articulations et des ligaments.

RÉFÉRENCES

Hartshorne, T., Nicholas, J., Grialou, T. and Russ J. (2007) Executive function in CHARGE syndrome. *Child Neuropsychology*. 13, pp. 333-344.

Hartshorne, T.S. and Salem-Hartshorne, N. (2011) Social/Emotional. In : *CHARGE Syndrome*. Abington, Oxfordshire : Plural Publishing, pp. 205-211.



Reda, N.M. and Hartshorne, T.S. (2008) Attachment, bonding, and parental stress in CHARGE syndrome. *Mental Health Aspects of Developmental Disabilities*. 11(1), pp. 1-12.

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens

Fiche d'informations n°18

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM
Mise en page CRESAM



Fiche 19

Le syndrome CHARGE

Problèmes de santé mentale chez les enfants et les jeunes adultes atteints du syndrome CHARGE



Factsheet 19

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°19

Problèmes de santé mentale chez les enfants et les jeunes adultes atteints du syndrome CHARGE

TIMOTHY S HARTSHORNE, PHD, Professeur de Psychologie, Université Centrale Michigan

La notion de « santé mentale » peut être une chose difficile à définir. Pour certains, ce serait l'absence de « maladie mentale », alors que pour d'autres cela signifierait un fonctionnement caractérisé par un haut degré de bien-être. Un problème majeur pour les parents d'enfants ayant un syndrome CHARGE est de pouvoir donner du sens au comportement de leur enfant et de comprendre les divers diagnostics psychiatriques qui sont souvent posés.

Un comportement inhabituel et parfois provocateur est fréquent chez les personnes ayant un syndrome CHARGE (Hartshorne et Cypher, 2004). Ceci n'est pas surprenant étant donné le taux de maladies psychiatriques existant dans la population atteinte de handicap mental et du développement. (Wachtel, 2011). Il y a deux raisons probables à ceci (Harris, 2006) :

- Les facteurs neurobiologiques qui causent le handicap peuvent aussi être un facteur

de développement d'un trouble psychiatrique.

- Les facteurs de stress psychosociaux que les personnes handicapées expérimentent pourraient les prédisposer à une maladie psychiatrique.

Harris (2006) liste un certain nombre de problèmes qui augmentent la vulnérabilité des individus présentant des déficiences intellectuelles et du développement à une maladie psychiatrique : la capacité à faire face aux demandes sociales ou cognitives, les difficultés de résolution de problèmes, les faibles capacités de résolution de conflits, le manque de discernement social, et les problèmes de communication. Il note aussi le manque de volonté de la part de certains professionnels pour prescrire un traitement.





Les diagnostics psychiatriques dans le syndrome CHARGE

Wachtel *et al.* (2007) ont demandé à des parents quels diagnostics psychiatriques, le cas échéant, avaient été posés pour leur enfant ayant un syndrome CHARGE. Sur 87 réponses, 32 listaient au moins un diagnostic. La catégorie de diagnostic la plus fréquente était les troubles anxieux, qui étaient identifiés chez 17 enfants, alors que 15 autres enfants avaient le diagnostic de Troubles Compulsifs Obsessionnels. La deuxième cause la plus fréquente était les Troubles Envahissants du Développement, avec 14 enfants dont 8 atteints d'autisme. Il y en avait 11 diagnostiqués comme Trouble du Déficit de l'Attention avec ou sans Hyperactivité (TDAH/TDA).

18 de ces enfants avaient un seul diagnostic, mais l'un d'eux en avait cinq, incluant Autisme, Asperger, Troubles Envahissants du Développement, TDAH et Troubles Provoquants d'Opposition. Il est intéressant de noter qu'Autisme, Asperger et Troubles Envahissants du Développement se retrouvent tous dans la même catégorie de diagnostic et ne sont que rarement diagnostiqués chez un même individu.

Les difficultés de diagnostic

La maladie mentale est diagnostiquée selon un système de catégories basé sur les symptômes comportementaux. Lorsque des individus, tels que ceux atteints du syndrome CHARGE, montrent un comportement qui correspond à ceux qui sont compris dans la définition, il est tentant de leur donner ce diagnostic. Par exemple, sans aller dans les détails, les Troubles Autistiques sont diagnostiqués par la présence de trois caractéristiques : des

problèmes dans les interactions sociales, des troubles de la communication, et des comportements types répétitifs et stéréotypés (American Psychiatric Association, 2004).

Les enfants ayant un syndrome CHARGE ont des problèmes dans les interactions sociales. Cependant, cette difficulté n'est peut-être pas due à leur manque d'intérêt ou à leur incapacité à la relation amicale, mais plutôt aux difficultés inhérentes à leur handicap. Hartshorne *et al.* (2005) a constaté que, comparés aux individus autistes, les enfants ayant un syndrome CHARGE étaient plus intéressés par le contact social et les relations. Mais ils peuvent être socialement exclus par leurs pairs.

Les enfants ayant un syndrome CHARGE ont souvent des troubles de la communication. Ceci peut être dû à leurs handicaps sensoriels et à leurs difficultés d'intégration sensorielle. Le diagnostic d'Autisme se base sur des enfants qui ont des systèmes sensoriels intacts. Les comportements répétitifs et stéréotypés sont assez communs chez les enfants ayant un syndrome CHARGE, tout comme ils le sont chez les enfants déficients visuels généralement.

Les comportements de Troubles Compulsifs Obsessionnels que nous voyons dans le syndrome CHARGE sont très similaires dans leur nature à des comportements répétitifs et stéréotypés, et donc leur expression peut être due aux Troubles Compulsifs Obsessionnels plutôt qu'à l'Autisme. Si l'on veut classer un enfant ayant un syndrome CHARGE comme Autiste, il y a une raison de le faire qui se base uniquement sur les symptômes comportementaux – mais un tel diagnostic



peut alors masquer ce que ces symptômes représentent chez l'enfant.

Faire le diagnostic correct

D'un autre côté, il est certainement approprié dans certains cas de poser un diagnostic psychiatrique, y compris d'Autisme, à quelqu'un qui est atteint du syndrome CHARGE. Le fait de savoir si on doit le faire ou non dépend de ce qui arrive ensuite. Est-ce que le diagnostic conduit à un protocole de traitement approprié ou plutôt à des interventions inutiles ?

Myrbakk et Tetzchner (2008) ont observé les troubles psychiatriques chez des individus présentant un handicap cognitif léger à modéré, par rapport à d'autres qui présentaient un handicap cognitif sévère à profond, et avec ou sans trouble du comportement. Alors qu'une maladie psychiatrique était plus fréquente chez ceux qui présentaient des problèmes comportementaux, il est intéressant de noter que la dépression était associée à de l'agressivité, à de la colère, et à des cris dans le groupe qui présentait une déficience intellectuelle sévère à profonde, et associée à de la colère et de l'auto-agressivité dans le groupe qui présentait une déficience intellectuelle légère à modérée.

Ces genres de constats sont importants car on pourrait être tenté de supposer que l'agressivité et la colère, par exemple, étaient dues aux Troubles Provoquants d'Opposition, alors que dans des populations particulières elles peuvent être liées à autre chose.

Avec le syndrome CHARGE, il est important de comprendre quels comportements particuliers font sens, car tout comportement est de la communication, et de nombreux individus ayant un syndrome CHARGE communiquent principalement au travers de leur comportement. Nous ne savons pas si l'agressivité et la colère qu'une personne CHARGE exprime traduisent une dépression, ou bien des Troubles Provoquants d'Opposition, ou même de la douleur. Mais nous devons utiliser les diagnostics psychiatriques avec beaucoup de soin afin de ne pas nous tromper sur la nature du comportement symptomatique.

RÉFÉRENCES

American Psychiatric Association (2004) *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. (DSM-IV-TR). Washington, DC : Author

Harris, J.C. (2006) *Intellectual disability*. New York : Oxford.

Hartshorne, T.S. and Cypher, A.D. (2004) Challenging behavior in CHARGE syndrome. *Mental Health Aspects of Developmental Disabilities*. 7(2), pp. 41-52.

Hartshorne, T.S. et al. (2005) Autistic-Like Behavior in CHARGE Syndrome. *American Journal of Medical Genetics*. 133A, pp. 257-261.

Myrbakk, E. and von Tetzchner, S. (2008) Psychiatric disorders and behavior problems in people with intellectual disability. *Research in Developmental Disabilities*. 29, pp. 316-332.



Wachtel, L. (2011) Psychiatric issues. In T.S. Hartshorne, *et al.* (Eds.) *CHARGE syndrome*. San Diego : Plural. pp. 327-328.

Wachtel, L.E. *et al.* (2007) Psychiatric diagnoses and psychotropic medications in CHARGE syndrome : A pediatric survey. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*. 19, pp. 471-483.

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens

Fiche d'informations n°19

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM
Mise en page CRESAM



Fiche 20

Le syndrome CHARGE



Difficultés du sommeil et syndrome CHARGE



Factsheet 20

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°20

Difficultés du sommeil et syndrome CHARGE

HELEN HEUSSLER, MB, BS, FRACP, MRCPCH, DM, Maître de Conférences Associée, Université de Queensland

Les problèmes de sommeil chez tout enfant sont fortement liés au comportement et à la fonction. Les parents rapportent que plus de la moitié des enfants avec un syndrome CHARGE ont un problème de sommeil (Hartshorne *et al.* 2009). Ceci n'est pas surprenant étant données les difficultés auxquelles ces enfants sont confrontés.

Le cycle du sommeil

Il est fréquent, pour des enfants qui présentent une déficience visuelle significative, d'avoir des problèmes du rythme de sommeil (Stores and Ramchandani, 1999). C'est parce que la mélatonine est produite par la glande pinéale dans le cerveau en réponse à la baisse d'intensité lumineuse, et sa production est stoppée par l'exposition à la lumière vive.

Lorsque les enfants ne peuvent pas percevoir cette dernière, les cycles de sécrétion de la mélatonine ont alors tendance à s'interrompre. Dans ces circonstances, l'utilisation d'autres

stratégies, comme la mise en place de routine, peut aider l'enfant à acquérir un cycle de sommeil.

Si une routine régulière ne permet pas à l'enfant de développer un cycle de sommeil régulier, l'utilisation de mélatonine a alors été préconisée pour des enfants déficients visuels, avec un succès acceptable.

Les causes probables des difficultés de sommeil sont exposées dans le tableau en page 5.

Infections de l'oreille moyenne

Une relation entre un sommeil perturbé et des infections de l'oreille moyenne a aussi été mise en évidence. Cependant, il est possible que ces enfants aient subi une opération d'une fente palatine ou labiale et d'une atrésie des choanes, et que donc la pathologie de l'oreille moyenne demeure (Samadi *et al.* 2003). On ne sait pas si les effets des infections auriculaires sur le sommeil sont liés à la douleur ou à un effet existant de longue-date sur les voies respiratoires supérieures.



Comportement

Les difficultés comportementales et du sommeil sont liées chez les personnes avec un syndrome CHARGE. Il est difficile de savoir dans quelle mesure les difficultés du sommeil contribuent aux problèmes comportementaux et vice versa – particulièrement le soir, au moment de coucher l'enfant.

Les difficultés du sommeil dans le syndrome CHARGE ont été très fortement associées aux problèmes comportementaux, à un comportement autocentré, à de l'anxiété et à des comportements sociaux (Hartshorne *et al.* 2009). Ceci contraste avec la population générale, où les difficultés de sommeil sont plus fortement liées à l'hyperactivité, la concentration et la mémoire.

Malformations crâniofaciales

Tous les enfants qui présentent des malformations crâniofaciales, une fente palatine ou labiale et une atrésie des choanes ont un risque de ruptures du sommeil dues à une apnée obstructive du sommeil.

L'obstruction devrait être traitée aussi tôt que possible afin d'éviter certains effets plus graves sur les apprentissages de l'enfant et son

comportement. Les effets connus de l'apnée obstructive du sommeil incluent une concentration difficile, une hyperactivité, des altérations de l'humeur, une impulsivité et d'autres problèmes qui affectent l'apprentissage et la cognition.

Beaucoup de ces effets peuvent être améliorés par un traitement (Friedman *et al.* 2003). L'apnée obstructive du sommeil peut causer un sommeil fragmenté et les enfants peuvent avoir des difficultés à dormir de façon continue tant que l'obstruction n'est pas traitée. Ce seul fait peut affecter la manière dont un enfant fonctionnera au cours de la journée.

Endormissement et maintien du sommeil

L'étude de Hartshorne *et al.* (2009) montre que de nombreux enfants ayant un syndrome CHARGE ont des problèmes pour s'endormir et rester endormis. Ces difficultés ont aussi été souvent identifiées chez des enfants autistes (Johnson and Malow, 2008). Etant donné le nombre d'enfants avec un syndrome CHARGE qui présentent aussi des traits similaires à ceux de l'autisme, ceci n'est peut-être pas surprenant.

Il existe de nombreuses théories pour expliquer pourquoi les enfants avec un syndrome CHARGE peuvent avoir des problèmes lors de l'endormissement et pour maintenir leur sommeil. Communément, cela peut être dû au fait que les enfants qui présentent ces traits ont de la difficulté à se calmer. De fortes angoisses ou des difficultés de traitement des informations sensorielles vont aggraver ceci (Shochat *et al.* 2009). Ces difficultés à se calmer devraient être explorées en profondeur – particulièrement lorsque l'enfant a des difficultés de communication.



Traitement

Lorsqu'une obstruction provoque des difficultés de sommeil, elle devrait être traitée. Dans la petite enfance, ceci peut inclure le traitement d'une sténose des choanes. De même, la surveillance des symptômes obstructifs est nécessaire au cours des premières années lorsque les enfants sont prédisposés à une hypertrophie des amygdales et des végétations. Ceci peut aussi nécessiter un traitement précoce incluant l'ablation chirurgicale.

On devrait encourager les enfants à avoir de bonnes habitudes d'hygiène du sommeil. Celles-ci impliquent une routine régulière et des pratiques d'apaisement avec un contraste jour/nuit, par exemple actif/calme et lumière/obscurité. Une bonne hygiène du sommeil inclut des heures de coucher et de lever régulières, avec des apports appropriés tels que divers objets réconfortants.

Explorer ce qui aide un enfant à s'apaiser et se calmer est important – et peut varier chez les enfants ayant un syndrome CHARGE qui peuvent avoir des expériences sensorielles différentes. Il est important de savoir ce qui calme l'enfant et d'être capable d'encourager ceci comme faisant partie de la routine du coucher. Parfois ceci peut impliquer des couvertures lourdes, la vérification de la température de la pièce, des jouets vibrants, etc.

Il est important d'essayer d'éviter la lumière vive au coucher et d'essayer de maximiser le contraste jour-nuit (obscurité-lumière). Les enfants qui développent d'importants problèmes du rythme circadien en raison de leur handicap visuel ou de routines inadaptées peuvent bénéficier d'une cure d'essai de mélatonine (Jan and Freeman, 2004).

Le sommeil – le point de vue d'un parent

SIMON HOWARD – PARENT D'UNE FILLE ATTEINTE DU SYNDROME CHARGE ; VICE PRÉSIDENT DU GROUPE DE SOUTIEN AUX FAMILLES CHARGE

Les fêtes nocturnes ! La bête noire de la vie de nombreux parents qui ont des enfants ayant un syndrome CHARGE.

Il est clair pour moi d'après mes conversations avec d'autres parents et à partir des divers forums/groupes de discussion, que de nombreux parents choisissent de se résigner à ces réveils nocturnes. Certains parce qu'ils ne veulent pas allonger la liste des médicaments que leur enfant prend déjà, d'autres parce qu'il n'y a pas de solution apparente. L'effet de ceci non seulement sur la personne, mais aussi sur toute la famille, doit être considéré.

Le gène CHD7 ayant un impact dans tout le corps, je crois que le cerveau est aussi concerné et qu'il peut y avoir des raisons neurologiques qui contribuent aux troubles du sommeil.

Dans le contexte du sommeil, un autre facteur important qui est négligé est la douleur. Il y a les causes évidentes telles que les infections auriculaires et le reflux, mais je crois qu'il peut y avoir d'autres raisons telles que des douleurs dentaires, des migraines, de la constipation et d'autres problèmes gastro-intestinaux.



Facteurs suspectés de contribuer aux difficultés de sommeil

Aspect du sommeil	CHARGE	Mécanisme
Rythme circadien	Handicap visuel	Interruption du cycle de la mélatonine
Voies respiratoires	Atrésie des choanes Voies respiratoires anormales Fente palatine réparée	Obstruction nasale et des voies respiratoires
Ruptures du sommeil	Otites moyennes récurrentes Reflux gastroœsophagien	Douleur causant une fragmentation du sommeil
Comportement	Hospitalisations fréquentes Anxiété Hyperactivité Troubles sensoriels	Difficultés à se calmer et à s'endormir et rester endormi

GLOSSAIRE

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

Rythme circadien : le cycle d'activité de 24 heures. Parfois appelé l'horloge biologique.

Reflux gastroœsophagien : lorsque le contenu liquide de l'estomac remonte dans l'œsophage (renvois ou reflux)

Otite moyenne : inflammation de l'oreille moyenne.

Apnée du sommeil : un trouble du sommeil caractérisé par des pauses anormales dans la respiration ou des moments de respiration anormalement lente pendant le sommeil.

RÉFÉRENCES

Friedman B.C., Hendeles-Amitai A., Kozminsky E., Leiberman A., Friger M., Tarasiuk A., Tal, A. (2003) Adenotonsillectomy improves neurocognitive function in children with obstructive sleep apnea syndrome. *Sleep*. Dec 15, 26(8), pp. 999-1005.

Hartshorne, T.S., Heussler, H.S., Dailor, A.N., Williams, G.L., Papadopoulos, D., Brandt, K.K. (2009) Sleep Disturbances in CHARGE Syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*. 51(2), pp. 143-150.

Jan, J.E. and Freeman, R.D. (2004) Melatonin therapy for circadian rhythm sleep disorders in children with multiple disabilities : What have we learned in the last decade ? *Developmental Medicine and Child Neurology*. 46, pp. 776-782.



Johnson, K.P. and Malow, B.A. (2008) Sleep in children with autism spectrum disorders. *Current Treatment Options in Neurology*. 10(5), pp. 350-9.

Quine, S. (2000) Sleep problems in primary school children : Comparison between mainstream and special school children. *Child Care Health Dev.* 27, pp. 201-211.

Samadi, D.S., Shah, U.K., Handler, S.D. (2003) Choanal atresia : a twenty-year review of medical comorbidities and surgical outcomes. *The Laryngoscope*. 113, pp. 254-258.
CHARGE syndrome. *Mental Health Aspects of Developmental Disabilities*. 11(1), pp. 1-12.

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens

Fiche d'informations n°20

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM
Mise en page CRESAM



Fiche 21

Le syndrome CHARGE



Une perspective parentale



Factsheet 21

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°21

Une perspective parentale

SIMON HOWARD, parent de deux filles, dont une née avec le syndrome CHARGE, et Vice-Président du Groupe de Soutien aux Familles CHARGE

PAR OÙ COMMENCER ?

Ce texte devrait-il être une diatribe personnelle sur ce que signifie être un parent dont l'enfant est né atteint du syndrome CHARGE, ou une observation impersonnelle de ce qu'un parent et son enfant sont en droit d'attendre de tout professionnel en relation avec eux ? Je vais essayer de trouver un équilibre entre les deux.

Le jour de la naissance de votre enfant devrait être l'un des plus beaux jours de votre vie, mais voilà que votre bébé est précipitamment transporté vers les urgences cardiologiques néonatales, où le personnel passe la nuit à essayer de la garder en vie. Les 14 semaines suivantes se passent dans divers hôpitaux, alors que vous commencez à penser à une cérémonie funéraire pour votre bébé ; il y a des opérations destinées à lui sauver la vie ; des consultants pleins d'humanité qui vous disent que votre bébé est sourd-aveugle et

d'autres moins humains qui vous induisent en erreur quant aux résultats des tests.

Au cours des années, votre enfant accumule et abandonne différents praticiens, selon ses besoins médicaux, éducatifs et sociaux. Le nombre de ses interventions chirurgicales atteint les deux chiffres. Pour l'école, elle doit traverser Londres pour bénéficier de l'éducation précoce appropriée, puis intégrer une institution au niveau secondaire.

Vous devenez un expert au sujet du syndrome CHARGE et vous devez vous débrouiller avec les avantages sociaux et les paiements directs, l'éducation et les nombreux rendez-vous non coordonnés à l'hôpital. Ayant passé deux ans à planifier le passage dans l'école secondaire, vous êtes déjà en train de faire des recherches pour le passage au cycle suivant à quelques semaines du début du trimestre.

Vous perdez des amis et des membres de votre famille parce qu'ils ne comprennent pas, ou ne peuvent accepter votre situation.



Rien de tout cela ne se produit pour votre autre enfant.



ALORS, DE QUOI ONT BESOIN LES PARENTS ?

Le syndrome CHARGE est une maladie rare et complexe, et chaque professionnel a une expertise dans son propre domaine. Il est important que chaque praticien soit en contact et collabore avec des collègues d'autres spécialités et d'autres services, afin que tous développent une meilleure connaissance générale du syndrome CHARGE. Ceci aidera à fournir davantage de soutien coordonné pour les personnes ayant un syndrome CHARGE.

Les parents ont besoin d'obtenir autant d'informations que possible de chaque personne intervenant auprès de leur enfant – ceci leur permettra de prendre les meilleures décisions pour leur part. Les praticiens devraient fournir aux parents autant d'information qu'ils en ont sans qu'il soit besoin de le leur demander. Celle-ci doit être exprimée en termes clairs et simples afin que les parents puissent comprendre ce qui leur est dit. Idéalement, celle-ci devrait être mise par écrit.

En tant que parent, je préfère qu'un praticien reconnaisse qu'il n'a pas d'expérience du syndrome CHARGE. Je respecte quelqu'un qui dit « Je ne sais pas » et qui est prêt à aller rechercher de l'information. Ceci est positif, que cela soit dans une structure éducative, sociale ou médicale. Pourquoi ? Cela montre qu'une personne est à l'aise dans sa propre expertise et cela lui permet d'accepter des avis venant d'autres praticiens de différentes spécialités. Un bon exemple est l'école primaire précédente de ma fille, qui était une école pour les sourds. Ils ont informé l'enseignant qui s'occupait des déficients visuels et l'enseignant de SENSE qu'ils connaissaient la surdité mais pas la déficience visuelle ni la déficience multisensorielle, et qu'ils étaient donc à la recherche d'informations. Cette école a aussi recherché notre contribution en tant que parents.

En tant que parent, je devrais être traité en égal ou en partenaire par les praticiens. Avec un syndrome tel que CHARGE, les parents sont souvent censés avoir une meilleure connaissance globale que le praticien spécialisé dans un domaine. Avant une intervention chirurgicale majeure, un chirurgien n'a pas tenu compte de nos inquiétudes spécifiques liées au syndrome CHARGE. Bien que l'intervention se soit bien passée, nos inquiétudes se sont avérées fondées. Inversement, quand notre fille a eu des difficultés à dormir, un consultant a accepté de lui donner le médicament que nous lui avons suggéré – en dépit du fait qu'il n'avait jamais été prescrit précédemment à un enfant ayant le syndrome CHARGE au Royaume Uni.



Je n'ai pas besoin qu'un praticien fasse une supposition à propos des capacités de ma fille. Avec le syndrome CHARGE, les problèmes de santé nombreux et variés laissent facilement supposer qu'un enfant a moins de capacités. De nombreux enfants ayant le syndrome CHARGE ne correspondent pas aux outils d'évaluation habituels utilisés pour évaluer les capacités d'un enfant. Une praticienne évaluant ma fille a fait en premier lieu certaines suppositions, mais avant de faire une seconde évaluation elle a recherché un avis extérieur sur ce que représente le syndrome CHARGE chez un enfant. Après cela, sa nouvelle évaluation a reconnu que les formats de référence d'une évaluation standard n'étaient peut-être pas applicables.

En résumé, je plaiderai pour que mon enfant reçoive les meilleurs services, la meilleure éducation, et les meilleurs soins. Je travaillerai avec tous les praticiens impliqués auprès de mon enfant dans ce but. Si nécessaire, je me battrai, mais s'il vous plaît souvenez-vous – ça n'est pas personnel.

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens

Fiche d'informations n°21

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM

Mise en page CRESAM



Fiche 22

Le syndrome CHARGE

Le rôle de l'intervenant



Factsheet 22

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°22

Le rôle de l'intervenant

JENNY FLETCHER, CERT ED SLD, B.PHIL. ED
TOD, CERT MSI,
Chef adjoint des Services Spécialisés pour
Enfants, Sense

Henderson et Killoran (1995) ont écrit :

« Un Intervenant agit comme les yeux et les oreilles de la personne qui est sourde-aveugle, en la rendant consciente de ce qui se passe et en apportant du sens à toutes ses expériences. Un Intervenant intercède entre la personne sourde-aveugle et l'environnement de façon à minimiser les effets de la privation multi-sensorielle et à permettre à la personne d'avoir un contrôle sur sa propre vie ». (p.3)

Les enfants et les adolescents porteurs du syndrome CHARGE peuvent être considérés comme vraiment handicapés multi-sensoriels. La maladie peut affecter non seulement leur vision et leur audition mais aussi tous leurs sens et elle est souvent associée à des difficultés de santé. Ceci peut rendre les apprentissages de tous les jours très difficiles à réaliser. A cause de leurs besoins multi-sensoriels complexes, la plupart des enfants auront à faire à un ensemble de praticiens offrant leurs conseils sur le développement et l'éducation. Bien que très

utile, cela peut signifier que la vie est très compliquée pour l'enfant, sa famille, et ceux qui apportent de l'aide.

Construire la relation

Le rôle de l'Intervenant pour minimiser les effets du syndrome CHARGE est crucial. Les enfants porteurs du syndrome CHARGE peuvent trouver difficile de construire des relations, spécialement lorsqu'un aussi grand nombre de personnes sont impliquées. L'enfant peut avoir des comportements nécessaires pour réguler ses sens ; une utilisation réduite et déformée de sa vision et de son audition ; des difficultés de santé, et être sensible au toucher. Toutes choses qui représentent une barrière potentielle pour les apprentissages.

L'Intervenant formé construit une relation avec un enfant et travaille toujours étroitement avec lui. Il captera les tentatives de communication souvent subtiles de l'enfant et remarquera quel sens l'enfant utilise. Il interprètera aussi l'information pour l'enfant, et fera attention aux informations que l'enfant pourrait avoir manqué, pour assurer le meilleur accès aux apprentissages et au développement.



Aide au domicile



Les parents d'enfants atteints du syndrome CHARGE peuvent se sentir submergés par les conseils émanant de praticiens chevronnés et peuvent se sentir coupables s'ils n'ont pas eu la chance de mettre en application leurs suggestions pour aider au développement de leur enfant. Un Intervenant à domicile peut travailler avec les praticiens et soutenir les diverses séances de kinésithérapie, d'orthophonie, de rééducation visuelle et auditive, et les programmes d'intégration sensorielle et de portage adaptés à l'enfant.

Un Intervenant peut donner au parent le temps absolument nécessaire pour être un parent, un partenaire, et pour s'occuper de sa maison. Il peut libérer le parent pour qu'il puisse profiter de son enfant et ne soit pas obligé d'être un thérapeute à temps plein.

Aide à l'école

Les enfants porteurs du syndrome CHARGE sont susceptibles d'être intégré dans une

structure inclusive, une école spécialisée ou ordinaire, qui n'est pas adaptée pour traiter leurs besoins multi-sensoriels. L'Intervenant peut travailler avec l'enseignant pour s'assurer que le programme est adapté et individualisé afin de permettre à l'enfant le même accès qu'à ses pairs.

Il peut apporter de l'aide dans les apprentissages individuels. Si l'enfant subit une surcharge sensorielle et a besoin d'un temps en dehors de l'agitation habituelle de la vie de classe, l'Intervenant peut le lui offrir. Il peut aussi donner le temps nécessaire à l'enfant pour explorer et découvrir l'environnement autour de lui. En se déplaçant dans le couloir, par exemple, l'Intervenant peut s'assurer que l'enfant touche, entend, sent et voit les repères pour se familiariser avec leur emplacement respectif, et ainsi augmenter son indépendance et ses compétences en orientation et mobilité.

L'Intervenant peut promouvoir les interactions avec les pairs – une partie vitale du développement social. Ceci peut aider à augmenter l'estime de soi et à limiter les comportements qui peuvent mettre l'enfant et les autres en difficulté.

Le plus important dans le rôle de l'Intervenant est de donner à l'enfant du TEMPS – le temps de traiter l'information et de formuler sa réponse. Le temps peut manquer dans les maisons et les écoles occupées.

Les observations d'un Intervenant sur l'utilisation que fait l'enfant de sa vision et de son audition peuvent être utiles pour les audiologistes, les ophtalmologistes, et les enseignants spécialisés dans la déficience sensorielle, pour fournir davantage



d'informations sur la façon dont l'enfant fonctionne dans l'environnement.

L'Intervenant en tant que Partenaire de Communication

Paul Hart (2004) déclare :

« La communication est toujours une question de partenariat, et si ceci est correct, nous nous devons de reconsidérer ce que nous voulons dire par déficit de communication. Cela ne peut pas vraiment être le problème d'une seule personne. Si une déficience existe, elle doit se trouver au niveau du partenariat, et du même coup cela devient le problème d'au moins deux personnes. »

L'Intervenant est le Partenaire de Communication de l'enfant, qui assure une communication efficace à n'importe quel moment en utilisant une approche de Communication Globale. Ceci peut impliquer l'utilisation de différents modes en réponse aux besoins changeants de l'enfant.

Un exemple :

La vision est le sens dominant de Tom et il utilise des symboles pour communiquer. Cependant, nous sommes dans l'après-midi et son nystagmus (mouvement rapide de l'œil) a augmenté. L'Intervenant peut réduire la quantité d'aides visuelles utilisées et introduire des modes plus tactiles tels qu'un objet de référence.

De nombreux enfants porteurs du syndrome CHARGE utilisent une approche tactile de la communication. Ceci aide un enfant à ne pas seulement recevoir un signe qui peut ne pas être accessible visuellement, mais aussi à comprendre l'aspect proprioceptif qui est nécessaire afin que l'enfant soit capable d'exprimer le signe.

La langue des signes qu'un enfant utilise pour s'exprimer peut ne pas être une reproduction exacte de la Langue des Signes, puisque sa perception du signe peut varier. Cela ne veut pas dire que l'enfant s'est « trompé » mais que c'est ainsi qu'il croit que le signe s'effectue. L'Intervenant interprètera les signes et s'assurera que les autres personnes qui entourent l'enfant connaissent bien l'approche individuelle de l'enfant concernant les signes.

GLOSSAIRE

Partenaire de communication : une personne qui interagit avec l'enfant pour partager ses expériences et ses émotions.

Proprioception : les informations sensorielles que nous recevons de nos articulations et de nos muscles et qui nous renseignent sur la position, le mouvement, la force et la direction nécessaires pour nos activités.

Communication globale : une approche éducative qui a pour objectif d'utiliser un certain nombre de modes de communication tels que les signes, l'oral, l'audition, les aides écrites et visuelles, qui dépendent des besoins et des capacités particulières de l'enfant.

RÉFÉRENCES

Hart, P. (2004) *Quality Communication : Maximising opportunities for people with Multi-Sensory Impairment*. Presentation at EMSEN Special Needs Regional Partnership Conference.



Henderson, P. and Killoran, J. (1995) Utah enhances services for children who are deaf-blind. *Deaf-blind Perspectives*. 3(1), pp. 3-6.

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens

Fiche d'informations n°22

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM

Mise en page CRESAM



Fiche 23

Le syndrome CHARGE

Conseils à l'intention des professionnels de santé
intervenant à domicile

*Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°23*

Conseils à l'intention des professionnels de santé intervenant à domicile

BARBARA MOORE, RGN, RM, RHV,
Professionnel de l'aide aux Enfants et aux
Familles, Services Spécialisés pour Enfants,
Sense

Les enfants atteints du syndrome CHARGE sont susceptibles de passer beaucoup de temps à l'hôpital ou de subir de fréquentes hospitalisations. Ils seront probablement suivis par un grand nombre de professionnels et de spécialistes.

En tant qu'infirmier à domicile, vous êtes peut-être le seul professionnel qui a connu la famille avant le diagnostic et/ou la seule personne considérant la famille comme un tout.

Chaque enfant atteint du syndrome CHARGE est un individu distinct et fait face à ses propres difficultés ; par conséquent, dans le cas rare où vous ayez rencontré d'autres enfants avec le même diagnostic, il est important de ne pas comparer.

CE QU'IL NE FAUT PAS OUBLIER :

- De quelles aides la famille dispose-t-elle ? Y-a-t-il d'autres membres de la famille autour qui peuvent l'aider ? Est-ce que les parents doivent s'en remettre entièrement à eux-mêmes et à leur conjoint ? Ont-ils un réseau d'amis qui les soutiennent, et pourront-ils maintenir leurs liens d'amitié avec toutes les visites à l'hôpital et toutes les hospitalisations, etc ?
- Les frères et sœurs peuvent souvent être accablés par cette situation, et inquiets pour l'avenir. Ont-ils besoin de l'aide de groupes de frères et sœurs, de groupes de jeunes aidants, ou de conseils pour les aider à supporter cela ?
- Le poids et le développement seront atypiques et sont habituellement contrôlés par les spécialistes impliqués dans la prise en charge de l'enfant. Les



tests de développement habituels ne sont pas vraiment appropriés pour ces enfants, et serviront seulement à souligner les différences existant entre eux et leurs pairs.

- Les enfants porteurs du syndrome CHARGE sont très vulnérables aux infections. Veillez attentivement au lavage des mains et au nettoyage du matériel et des jouets. Si vous devez peser un enfant, assurez-vous toujours que le pèse-personne ou le pèse-bébé sont soigneusement nettoyés.



- Les familles d'enfants ayant un syndrome CHARGE peuvent être dans l'impossibilité d'assister à un groupe de soutien local, à moins qu'il soit de taille réduite, calmes et soit situé dans un environnement dégagé visuellement. Une fois encore, le besoin de mesures d'hygiène est d'une importance extrême, et une compréhension du risque d'infection pour l'enfant atteint du syndrome CHARGE est essentielle.

Des écoles maternelles adaptées peuvent convenir, mais comme les enfants atteints du syndrome CHARGE ont souvent une faible vision, des difficultés auditives et d'équilibre/de motricité, ils sont vulnérables par rapport aux autres enfants.

- Les parents supporteront une énorme quantité de stress, pas seulement dû aux besoins complexes de leur enfant, mais aussi parce que les enfants porteurs du syndrome CHARGE sont souvent de très petits dormeurs. Certains bébés et enfants peuvent ne pas aimer être touchés pour des raisons diverses, et il peut être difficile pour les parents de construire le lien avec leur enfant.

La dépression post-natale est une possibilité très réelle dans de telles circonstances, et les parents peuvent tirer bénéfice de certaines thérapies passant par le dialogue et/ou un traitement médicamenteux. La proposition, en plus, de courtes pauses (répit), peut aussi être une aide.

- S'il existe une structure pour enfants locale près de chez elle, la famille peut accéder non seulement à d'excellents thérapeutes familiaux mais aussi à des groupes de pairs pour elle-même et son enfant.
- Il peut y avoir des difficultés financières dues aux nombreux transports et aux coûts de la vie plus importants, et peut-



être des périodes sans travail et donc des revenus moindres.

A FAIRE

- Contacter la famille et lui demander si elle souhaite que vous interveniez. Par exemple, souhaitent-ils une visite à l'hôpital ? Préfèrent-ils des appels téléphoniques réguliers ?
- Vous mettre en relation avec le personnel de l'hôpital concernant la maladie de l'enfant, la manière dont les choses vont probablement se passer et le moment probable de la sortie de l'hôpital. Contacter la famille lors de la sortie et organiser une visite.
- Même s'il n'est peut-être pas approprié de faire des tests de développement et des contrôles du poids, ce sont de bonnes occasions pour téléphoner ou rendre visite à la famille régulièrement, spécialement si son réseau familial de soutien est limité.
- Participer aux réunions de l'équipe entourant l'enfant, aux rencontres de professionnels, et aux réunions d'évaluation des besoins de l'enfant est possible. Ceci est important car vous pouvez avoir connu la famille avant que son enfant soit diagnostiqué et vous pouvez donc plaider en sa faveur. La participation aux réunions vous apportera aussi une bonne vision de toute la complexité et la difficulté de la vie pour cette famille.
- S'assurer que la famille connaît le Groupe de Soutien aux Famille CHARGE (www.chargesyndrome.org.uk) et le travail des Services Spécialisés pour Enfants de Sense et la manière d'y accéder.
- Connaissiez-vous des aides de l'Etat dont pourrait bénéficier cette famille ? Si ceci est difficile à aborder avec elle, donnez-lui le numéro de téléphone de la ligne d'assistance pour les aides du Département du Travail et des Retraites, ou conseillez-lui de contacter Citizens Advice.
- Une orientation vers les services d'aide sensorielle et/ou d'aide aux transports locaux peut être appropriée. Veuillez rechercher des informations auprès de quelqu'un qui a une qualification dans le handicap multi-sensoriel et une expérience de travail avec des enfants atteints du syndrome CHARGE.
- La famille peut avoir besoin d'une aide médicale ou de nursing à la maison, et aussi de certaines formes de répit dans les années suivantes, et elle aura donc besoin d'une orientation vers les services sociaux afin de planifier cela. Cette aide pourrait prendre la forme de travailleurs spécialisés formés au handicap multi-sensoriel et travaillant avec l'enfant au domicile



ou à la crèche, ou encore dans des maternelles. Ce pourrait être aussi une Famille d'Accueil ou bien une proposition de répit dans une structure extérieure. A un moment donné dans le futur, l'enfant aura peut-être besoin de matériel spécialisé ou d'adaptations à domicile.

- Contacter Les Services Spécialisés pour Enfants de Sense (info@sense.org.uk or 0845 127 0066) pour obtenir de l'aide et des conseils pour vous en cas de besoin.

A EVITER

- S'offusquer si l'on vous demande de ne pas venir voir l'enfant à domicile, parce que les familles se sentent souvent débordées par le nombre de professionnels qu'elles rencontrent.
- Avoir peur de prendre la défense de la famille si celle-ci a besoin de votre aide.
- Comparer les enfants atteints du syndrome CHARGE.

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens

Fiche d'informations n°23

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM
Mise en page CRESAM



Fiche 24

Le syndrome CHARGE

Le rôle du médecin généraliste



Factsheet 24

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°24

Le rôle du médecin généraliste

DR CAROLYN MOWAT, MA, MB.BCHIR,
Médecin Généraliste

BARBARA MOORE, RGN, RM, RHV,
professionnel du soutien aux enfants et aux
familles, Children's Specialist Services, Sense

Les enfants atteints du syndrome CHARGE sont susceptibles de passer beaucoup de temps à l'hôpital et seront probablement suivis par un grand nombre de professionnels et de spécialistes.

En tant que médecin généraliste de la famille, vous êtes peut-être l'un des rares professionnels qui ont connu la famille pendant la période prénatale et avant le diagnostic, et qui peuvent voir la famille comme un tout et connaître ses antécédents médicaux.

Chaque enfant atteint du syndrome CHARGE est un individu distinct et fait face à ses propres difficultés. Dans le cas rare où vous seriez confrontés à d'autres enfants ayant le même diagnostic, il est important de ne pas les comparer.



CE QU'IL NE FAUT PAS OUBLIER

- **De quelles aides la famille dispose-t-elle ?**
Y a-t-il une famille étendue autour d'eux qui veut les aider ? Est-ce que les parents doivent s'en remettre entièrement à eux-mêmes et à leur conjoint ? Ont-ils un réseau d'amis qui les soutiennent et pourront-ils maintenir leurs liens d'amitié avec toutes les visites à l'hôpital et toutes les hospitalisations, etc ?
- **La fratrie :** Les frères et sœurs peuvent trouver la situation stressante et ceci peut avoir des répercussions sur leur santé et sur leur bien-être (par exemple le



développement d'un eczéma, d'une anxiété, de difficultés de sommeil, etc.).

- **Santé mentale** : Les parents supporteront un énorme stress, pas seulement dû aux besoins complexes de leur enfant, mais aussi parce que les enfants porteurs du syndrome CHARGE sont souvent de très petits dormeurs. Certains bébés et enfants peuvent ne pas aimer être touchés pour des raisons diverses, et il peut être difficile pour les parents de construire le lien avec leur enfant.

La dépression post-natale est une possibilité très réelle dans de telles circonstances, et les parents peuvent tirer bénéfice de certaines thérapies de dialogue et/ou de traitements médicamenteux. La proposition, en plus, de courtes pauses (répit) peut aussi être une aide. Vous êtes peut-être le seul professionnel qui connaisse les antécédents de problèmes de santé mentale existant dans la famille, qui doivent être pris en considération.

- **Le poids et le développement** seront atypiques et sont habituellement contrôlés par les spécialistes impliqués dans la prise en charge de l'enfant. Les tests de développement habituels ne sont pas vraiment appropriés pour ces enfants, et serviront seulement à souligner les différences existant entre eux et leurs pairs.
- **Le contrôle des infections** : Les enfants porteurs du syndrome CHARGE sont très vulnérables aux infections. En conséquence de leur plus grande vulnérabilité, il est important soit d'effectuer une consultation à domicile, soit d'assurer le dernier rendez-

vous avant une opération, afin de réduire les contacts de l'enfant avec d'autres personnes malades. La mise en place d'une salle ou d'une zone d'attente séparées pour les consultations peut être utile.

Veillez attentivement au lavage de vos mains et au nettoyage de votre matériel.

- Le programme de **vaccination** peut être interrompu et il sera nécessaire de s'assurer qu'il soit terminé.
- Il peut être important de charger un des professionnels qui suivent l'enfant d'être le principal contact de la famille.

A FAIRE :

- Créer une chemise « alerte majeure » dans le dossier de l'enfant, qui contiendra :
 - L'information sur le syndrome CHARGE
 - Les spécialistes hospitaliers (et les contacts détaillés)
 - Le professionnel de santé initial (et les contacts détaillés)
- Etre conscient de toutes les anomalies associées à ce syndrome, y compris de celles qui apparaissent plus tard. Lire l'article intitulé « Syndrome CHARGE : critères de diagnostic médical majeurs et mineurs et aspects d'apparition ultérieure » faisant partie du pack d'information CHARGE de SENSE pour les praticiens
- Fournir des informations lors des réunions de l'équipe entourant l'enfant,



ou lors des rencontres entre professionnels, ou lors des réunions d'évaluation des besoins de l'enfant, tout spécialement parce que vous pouvez avoir connu la famille avant que l'enfant soit diagnostiqué et que vous pouvez plaider en sa faveur.

- Orienter la famille vers une structure d'accueil local pour enfants car elle peut lui fournir l'occasion de faire de courtes pauses supplémentaires.
- Vous assurer que la famille connaît le Groupe de Soutien aux Familles CHARGE (www.chargesyndrome.org.uk) et le travail des Services Spécialisés pour Enfants de Sense (www.sense.org.uk) et la manière d'y accéder.
- Etre conscient que la famille peut avoir besoin d'une aide médicale ou de nursing à la maison.

- Veuillez imprimer la fiche ci-jointe et l'ajouter au dossier de l'enfant.

A EVITER :

- Hésiter à contacter les Services Spécialisés pour Enfants de Sense (www.sense.org.uk) pour obtenir de l'aide et des conseils pour vous en cas de besoin de soutien.
- Comparer les enfants porteurs du syndrome CHARGE, car ils sont tous différents.

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens Fiche d'informations n°24

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM
Mise en page CRESAM



UNE PROPOSITION DE FICHE POUR UN ENFANT ATTEINT DU SYNDROME CHARGE :

Nom de l'enfant :	Date de naissance :	Cochez
Les spécialistes hospitaliers (noms et contacts détaillés) : Dernière date d'hospitalisation : Date de sortie : Lettre de sortie en notes Plan de suivi en notes		
Nom du premier Médecin Généraliste en contact avec la famille au sujet d'une éventuelle sortie de l'hôpital et d'un suivi si nécessaire.		
Sachez que la famille peut avoir besoin d'une aide médicale/de nursing à domicile, avec des fournitures chirurgicales.		
Soyez conscients de toutes les anomalies associées à ce syndrome – qui incluent des problèmes apparaissant plus tard et la nécessité d'y prêter attention. Lire l'article intitulé « Syndrome CHARGE : critères de diagnostic médical majeurs et mineurs et aspects d'apparition ultérieure » faisant partie du pack d'information CHARGE de SENSE pour les praticiens.		
Réévaluation régulière du traitement médicamenteux.		
Programme de vaccination à jour.		
Orienter la famille vers une structure d'accueil pour enfants locale qui peut lui fournir de courtes pauses supplémentaires.		
Donner des informations sur le Groupe de Soutien aux Familles CHARGE (www.chargesyndrome.org.uk) et le travail des Services Spécialisés pour Enfants de Sense (www.sense.org.uk)		
Contacter les Services Spécialisés pour Enfants de Sense (www.sense.org.uk) pour obtenir de l'aide et des conseils pour vous en cas de besoin de soutien.		

Fiche 25

Le syndrome CHARGE



Rôle de l'ergothérapeute



Factsheet 25

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°25

Rôle de l'ergothérapeute

ALISON HAMPSON, DIP COT, SROT,
Ergothérapeute, Seashell Trust, (Royal School),
Manchester

Le syndrome CHARGE est peut-être la seule maladie qui se présente avec une atteinte de tous les sens. (Hartshorne *et al.* 2011).

« Les personnes atteintes du syndrome CHARGE sont réellement « déficientes multisensorielles », ayant des difficultés non seulement avec la vision et l'audition mais aussi avec les sens qui perçoivent l'équilibre, le toucher, la température, la douleur, la pression, et l'odorat, ainsi que des problèmes pour la respiration et la déglutition, l'alimentation et l'hydratation, la digestion, et le contrôle de la température. » (Brown, 2005, p.1)

CAS DANS LESQUELS ON POURRAIT AVOIR BESOIN D'UN ERGOTÉHRAPEUTE :

Les personnes peuvent avoir n'importe laquelle des difficultés suivantes, qui bénéficierait de l'intervention d'un ergothérapeute :

- Mauvaise posture

- Retards dans l'acquisition des étapes du développement – spécialement dans les réactions de protection, la station debout et la marche autonome
- Difficultés de contrôle de la tête et faible capacité à résister à la force de gravité
- Fatigue apparaissant rapidement après la station debout, la marche, et l'activité physique en général
- Stabilité articulaire amoindrie avec tonus faible. Tendance à s'asseoir « en w » pour avoir un appui plus large et plus sûr
- Faible coordination
- Dysfonctionnement proprioceptif
- Dysfonctionnement vestibulaire. Les canaux semi-circulaires peuvent être absents ou ne pas fonctionner correctement, ou bien il peut y avoir des anomalies du nerf crânien auditif
- Problèmes d'équilibre
- Malformations osseuses et musculaires de la main
- Raccourcissement et hyper-contraction des muscles de la zone scapulaire conduisant à une moins grande



mobilité de l'épaule. Certaines personnes peuvent aussi avoir un torticolis congénital

- Difficultés d'auto-régulation. On constate souvent une surcharge sensorielle, spécialement lorsque la personne est stressée, et ceci peut provoquer un trouble du comportement
- Comportement de recherche sensorielle. Ceci peut comprendre des mouvements répétitifs comme le tournoiement ou la répétition vocale
- Défense sensorielle
- Difficultés de communication
- Problèmes de développement des capacités de la sphère orale et de l'alimentation



CONTRIBUTION DE L'ERGOTHÉRAPEUTE

- Il est important de travailler avec les autres membres de l'équipe thérapeutique, dont les kinésithérapeutes et les orthophonistes, puisque le syndrome CHARGE nécessite une approche multidisciplinaire.

- Dans les premiers mois, la contribution peut se concentrer sur l'équipement pour aider dans le positionnement, par exemple la station assise, le bain, le sommeil, et sur l'aide aux parents concernant la manière de développer les compétences de base telles qu'atteindre, prendre et relâcher. Les jeunes enfants ayant un syndrome CHARGE montrent de gros retards de développement, aggravés par leur dysfonctionnement vestibulaire, ce qui entraîne un faible contrôle postural qui, à son tour, affecte le développement d'une coordination main/œil efficace.
- A mesure que l'enfant grandit, il peut y avoir un besoin d'assise adaptée pour donner un meilleur soutien. Un soutien lors du bain ou lors du passage aux toilettes peut aussi être nécessaire.

Ces enfants ont souvent besoin de plus de temps pour traiter l'information et établir une base solide avant de pouvoir commencer à entreprendre une tâche.

- Comme ces enfants se fatiguent facilement, ils peuvent avoir besoin de pauses soit en s'allongeant sur le sol soit en reposant leur tête sur le bureau. Ils ressentent les longues périodes de temps assis ou debout sans appui comme très fatigantes. De nombreux enfants ayant le syndrome CHARGE passeront de longs moments allongés sur le dos pour réorganiser leur système sensoriel.

Encourager l'enfant à utiliser différentes positions pour travailler peut aussi être



bénéfique, par exemple allongé sur le ventre sur un coussin, utiliser un bureau incliné, ou soutenu dans un hamac.

- Des conseils sur le développement des compétences nécessaires aux activités de la vie journalière – telles que s'habiller, se nourrir et faire sa toilette – peuvent aider les parents et les soignants à soutenir le développement d'une meilleure autonomie de ces enfants.

Des modifications d'ustensiles de la vie journalière peuvent être nécessaires, par exemple des couverts à manche plus large, des tasses adaptées.

- Des liens avec l'école maternelle et l'école sont importants pour expliquer les difficultés que les enfants ayant un syndrome CHARGE peuvent rencontrer, et comment ils peuvent s'en accommoder grâce à des aménagements éducatifs tels que des sièges spéciaux, des outils d'écriture spécifiques, l'utilisation d'une tablette sur les genoux, le besoin de pauses et de temps de repos réguliers.

Le dysfonctionnement de l'intégration sensorielle apparaît comme étant inhérent au syndrome CHARGE en raison des anomalies du système vestibulaire.

« Le système vestibulaire est le système qui unifie. Tous les autres types de sensations sont traitées en relation avec cette information vestibulaire de base. L'activité dans le système vestibulaire fournit un cadre pour les autres aspects

de nos expériences. » (Ayres (date inconnue), cité dans Brown, 2007)

L'utilisation des principes d'intégration sensorielle est d'une importance primordiale pour ces enfants et peut inclure l'utilisation de matériels pour se balancer et tourner sur eux-mêmes, des compressions articulaires, des techniques de brossage des dents spécifiques, l'utilisation de vibrations, et d'éléments lestés.

Elle peut aussi inclure un « régime sensoriel » pour s'assurer que l'enfant a bien un ensemble régulier, choisi avec soin, d'activités sensorielles destinées à promouvoir un état sensoriel « correct ».

Utiliser une approche d'intégration sensorielle peut aider les enfants ayant un syndrome CHARGE à prêter attention aux informations sensorielles dans leur environnement, à améliorer leur tonus musculaire et à diminuer la réticence tactile, à améliorer leurs capacités d'attention et de communication, et à réduire les troubles du comportement.

CONCLUSION

Etant donnée la large palette de difficultés dont souffrent les enfants ayant un syndrome CHARGE, un certain nombre de prises en charge en ergothérapie peuvent être utilisées pour les aider. Celles-ci seront adaptées aux besoins spécifiques de chaque enfant mais sont toujours censées inclure une approche d'intégration sensorielle ainsi que d'autres approches. Les ergothérapeutes sont bien placés, dans l'équipe multidisciplinaire, pour fournir un service à ces enfants.



GLOSSAIRE

Torticolis congénital : signifie littéralement un « cou tordu ». Il s'agit d'une malformation du cou présente à la naissance et qui est due à un raccourcissement des muscles du cou de sorte que l'enfant a tendance à incliner la tête du côté où les muscles du cou sont plus courts.

Proprioception : fait référence aux informations sensorielles que nous recevons en provenance de nos articulations et de nos muscles. Ces informations nous renseignent sur la position, le mouvement, la force et la direction nécessaires à nos activités.

Dysfonctionnement vestibulaire : un handicap dans le fonctionnement du système vestibulaire qui est situé dans notre oreille interne et est activé par le mouvement de la tête. Il nous indique quand nous sommes en relation avec la gravité ; si nous sommes en mouvement ou immobiles, et la vitesse à laquelle nous nous déplaçons.

RÉFÉRENCES

Brown, D. (2005) CHARGE syndrome behaviours : Challenges or adaptations ? *American Journal of Medical Genetics Part A*. 133(3), pp. 268-272.

Brown, D. (2007) The Vestibular Sense. *DbI review*. Jan-June, pp. 17-22.

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

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens

Fiche d'informations n°25

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM

Mise en page CRESAM



Fiche 26

Le syndrome CHARGE

L'orthophoniste travaillant avec des enfants et
des adolescents porteurs du syndrome CHARGE



Factsheet 26

*Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°26*

Conseils à l'intention des professionnels de santé intervenant à domicile

STEVE ROSE, M.ED, MRCSLT, MHCP, MASLTIP,
Chef des Services Spécialisés pour Enfants, Sense.

A cause de la grande variabilité des formes sous lesquelles le syndrome CHARGE se présente, il est improbable qu'un orthophoniste ait à lui seul les compétences suffisantes pour faire face à toutes les difficultés qui se présentent. Pour réellement maximiser la valeur thérapeutique d'une prise en charge orthophonique, une approche interdisciplinaire de la thérapie sera requise, en travaillant étroitement avec les collègues appropriés tels que les ergothérapeutes, les kinésithérapeutes, les collègues du secteur médical et éducatif.

Dans la population des personnes atteintes du syndrome CHARGE, un orthophoniste peut avoir besoin de connaissances dans les domaines suivants de la pratique orthophonique :

- La déficience auditive
- La déficience visuelle
- Les anomalies cranio-faciales

- Les difficultés pour boire et manger (structurelles, physiques, et sensorielles)
- Le reflux gastro-œsophagien
- La paralysie faciale
- Les problèmes d'intégration sensorielle
- La trachéotomie
- Les difficultés d'apprentissage

Les choses auxquelles il faut penser

L'orthophoniste devra identifier les aspects de diagnostic qui méritent de l'attention dans l'approche globale de la prise en charge. Dans le contexte néonatal intense, ceci nécessitera un diagnostic initial et la planification des interventions. Il y aura besoin d'une transmission coordonnée à un orthophoniste en libéral pour un soutien et des interventions réguliers.

En raison des difficultés de la prise en charge, un orthophoniste principal devrait être identifié pour s'assurer qu'une approche coordonnée des aides et de la prise en charge est bien mise en application (qu'elle vienne de n'importe



quelle structure sociale, médicale, ou tertiaire ; selon la structure de services ou de compétences la plus appropriée). L'approche nécessitera probablement de recourir à un travail collaboratif avec d'autres orthophonistes dans des services spécialisés, tels que des spécialistes de la déficience auditive, des spécialistes de l'oralité ; ou bien de se mettre en rapport avec des services spécialisés/tertiaires tels que des spécialistes du crâne et de la face, de la trachéotomie ou de l'oralité.



Il est utile pour les thérapeutes d'être clair sur leurs zones de responsabilité clinique au cours de leur prise en charge, de manière à éviter la confusion et à réduire les délais pour proposer la thérapie. Par exemple, si un enfant est vu dans un service spécialisé pour les troubles de l'oralité ou la dysphagie, il faut préciser clairement qui a la responsabilité pour faire avancer la thérapie et pour développer le programme lorsque l'enfant est aussi vu par l'orthophoniste qui exerce en libéral. Toute thérapie et toute prise en charge doit être développée de manière collaborative et tenir compte des compétences et des priorités des collègues praticiens.

Il n'y a pas deux enfants ou deux adolescents porteurs du syndrome CHARGE qui soient identiques ; la combinaison de caractéristiques, la sévérité des difficultés et l'approche pour aborder les défis signifient que chaque enfant et chaque adolescent est unique. Il est de la plus haute importance de s'assurer qu'un enfant/adolescent soit vu de manière holistique, et non comme une entité séparée lorsque différents problèmes de l'enfant sont gérés en même temps.

A cause de la nature de la Déficience Multi-Sensorielle associée au syndrome CHARGE, les enfants et les adolescents peuvent être aidés par un intervenant, un spécialiste du rôle d'accompagnant individuel, formé à travailler avec les personnes atteintes de déficiences sensorielles multiples. Lorsque ceci est le cas, cet intervenant est bien placé pour entreprendre des programmes d'orthophonie directs sous la supervision de l'orthophoniste et pour apporter un soutien conséquent dans de nombreuses situations. Ceci permet à l'orthophoniste de proposer un modèle de consultation basée sur la délivrance de services, bien qu'il puisse encore exister des aspects de la thérapie qui requièrent une intervention directe.

L'implication parentale

Les parents ont un rôle important pour aider leurs enfants et adolescents. Les expériences des parents au cours des premiers jours peuvent être pénibles, puisqu'ils peuvent devoir faire face à de nombreux problèmes médicaux et à des besoins d'aide complexes, et ceci dans un espace de temps réduit.



La thérapie et les interventions doivent prendre en considération le contexte de la famille toute entière tout en analysant les besoins de l'enfant ou de l'adolescent, en gardant à l'esprit qu'il y a d'autres professionnels qui peuvent aussi prioriser leurs objectifs et stratégies, parallèlement à ceux de l'orthophoniste.

Les périodes critiques de la prise en charge

Il existe des périodes critiques où les orthophonistes devront avoir un rôle actif en travaillant avec l'enfant, en aidant la famille à faire face à de nombreuses difficultés, dans ses prises de décisions et dans les étapes du développement.

Périodes critiques	
Néonatal	• Aider au diagnostic et établir les interventions pendant la « période médicale » - particulièrement en cas d'identification d'une fente, d'une fistule trachéo-œsophagienne, d'une atrésie des choanes. Une prise en charge précoce des problèmes de l'oralité sera essentielle ; souvent, une sonde nasogastrique ou une sonde de gastrostomie endoscopique percutanée sont insérées. • Période critique pour fournir de l'aide aux parents et une approche dynamique pour réduire les problèmes d'oralité potentiels d'origine sensorielle qui pourraient se développer plus tard. • La création du lien affectif peut être un problème à cause de la « période médicale ». Les idées et les approches pour soutenir et établir le lien précoce entre les parents et leur enfant peuvent être utiles.
Premières années	• Soutenir le développement de la communication – le choix du mode et la progression avec l'acquisition du langage, rôle pour aider les parents à faire des choix judicieux. • Développement des compétences alimentaires – stratégies, gestion des difficultés sensorielles. • Aider au choix d'un programme éducatif approprié.
Age scolaire	• Aide continue et stratégies pour faciliter le développement et l'acquisition de la communication et du langage. • Concentration sur le développement des relations sociales. • Identification des stratégies qui peuvent être requises pour soutenir le développement ultérieur des compétences alimentaires.
Passage vers l'âge adulte	• Aider les adolescents à avoir leur mot à dire dans le planning de transition, en assurant un soutien adéquat pour qu'ils fassent des choix éclairés (si c'est nécessaire). • Concentration sur le développement de l'indépendance et des relations sociales



Un bon travail d'équipe inclut le fait de valoriser les contributions des parents au moment d'identifier les priorités et de mettre en place ensemble des objectifs thérapeutiques appropriés.

Avec un accès à une bonne information, les parents sont capables de faire des choix éclairés. Ceci est particulièrement pertinent lorsqu'il s'agit de décisions concernant la communication, les interventions thérapeutiques, et les stratégies et approches alimentaires.

Les parents nous disent qu'ils ne veulent pas répéter sans cesse leur histoire, et des systèmes de partage d'informations ont un rôle pour minimiser cela.

A faire

- Impliquer les familles – fournir aux familles les moyens d'accéder à l'information et aider les parents à faire des choix éclairés.
- Prendre en considération les priorités de toute l'équipe et arriver à un accord qui convienne à tous.
- Être clair sur les zones de responsabilité.
- Travailler ensemble, ce qui inclut de faire appel à des intervenants pour délivrer une aide thérapeutique dans le but d'assurer une cohérence de l'approche tout au long de la journée, et non juste pendant les séances thérapeutiques. Travailler avec les parents pour mettre en place un plan pour faciliter la

poursuite des approches à la maison autant que dans d'autres lieux.

- Voir l'enfant ou l'adolescent de manière holistique.
- Prendre des notes tout au long du développement de l'enfant – être clair sur la manière d'accéder aux services d'orthophonie et sur ce qu'il faut faire s'il y a des questions une fois que l'enfant n'est plus suivi.
- Fournir des informations sur les réseaux de soutien destinés aux parents, aux adolescents et aux professionnels travaillant auprès des personnes porteuses du syndrome CHARGE.

A ne pas faire

- Arrêter la prise en charge sans identifier les facteurs de risque potentiels et l'action à mener s'il y avait des problèmes ou des changements.
- Paniquer si les compétences de l'enfant « stagnent » ; parfois les enfants ont besoin de mettre en veille leur développement dans un domaine afin de pouvoir se concentrer sur le développement d'un autre domaine. Par exemple, un enfant peut sembler arrêter d'utiliser sa vision, ou arrêter de progresser dans ses compétences en communication, tout en développant les compétences motrices pour apprendre à marcher, et une fois que cela est atteint, revenir à l'utilisation de la vision / ou de la communication.



Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens

Fiche d'informations n°26

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM

Mise en page CRESAM



Fiche 27

Le syndrome CHARGE

Guidance pour les travailleurs sociaux



Factsheet 27

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°27

Guidance pour les travailleurs sociaux

RACHEL BALEN, MA, CQSW, Assistante en Travail Social, Centre for Applied Childhood Studies, University of Huddersfield

CAROL THOMAS, parent d'un enfant porteur du syndrome CHARGE

VICTORIA POWELL, BA, MA, Travailleur Social, Service pour Enfants Handicapés, Kirklees Council

Travailler avec les parents/aidants

Les parents/aidants d'enfants handicapés n'ont peut-être jamais rencontré un travailleur social ou des services sociaux avant d'avoir un enfant aux besoins particuliers. En plus d'essayer de faire face émotionnellement et en pratique aux besoins particuliers de leur enfant, ils sont susceptibles d'avoir des appréhensions supplémentaires à la pensée de rencontrer des travailleurs sociaux. Ils peuvent se sentir dépassés et frustrés. Ils peuvent s'inquiéter d'être mal compris ou bien d'être jugés incompetents, et exaspérés de devoir expliquer toute chose de façon répétée.

Pour un parent/aidant d'un enfant porteur du syndrome CHARGE, ceci peut être amplifié par le fait qu'il doit souvent faire face à la complexité

des problèmes de santé, des procédures médicales, des difficultés d'alimentation, d'une déficience multi-sensorielle, ainsi qu'aux difficultés de communication qui y sont associées, et au retard de développement possible.

Souvent, par nécessité, les parents/aidants deviennent des experts concernant les besoins de leur enfant et peuvent être des sources d'information importantes pour les travailleurs sociaux. Les évaluations et les contacts avec le travail social devraient donc être proposés avec sensibilité et flexibilité pour s'adapter aux emplois du temps et aux besoins des parents/aidants.

Points de pratique du travail social

Voici certaines choses à prendre en considération quand on travaille avec des enfants atteints du syndrome CHARGE et leur famille :



- **Se documenter sur le syndrome CHARGE :** contrairement à certains handicaps, le syndrome CHARGE n'est pas bien connu ou compris, et ce peut être la première fois qu'un travailleur social rencontre vraiment un enfant qui a cette maladie. CHARGE est un syndrome particulièrement complexe et les professionnels doivent s'assurer de développer leur base de connaissances et leurs réseaux professionnels de façon à pouvoir aider la famille autant que possible.
- **Communication :** Développer une forme établie de communication pour les enfants ayant le syndrome CHARGE est d'une importance capitale. Les caractéristiques du syndrome CHARGE, telles que la paralysie faciale et la déficience multi-sensorielle, font de la communication un réel défi pour ces enfants. Ils peuvent être très clairs sur ce qu'ils veulent communiquer mais ne pas avoir la capacité ou les outils nécessaires pour le faire. Ceci peut amener à de la frustration et à l'émergence de

comportements qui apparaissent comme « méchants » ou nuisibles.

Une forme de communication définie d'un commun accord devrait être largement utilisée à la maison, à l'école, et dans tous les autres lieux. Ceci peut demander une importante préparation au préalable de la part du travailleur social. Par exemple, il s'agira de permettre à un enfant non verbal d'accéder à des signes, des images, ou des symboles pertinents, et de les comprendre. Il est aussi essentiel d'impliquer un partenaire de communication avec lequel l'enfant a une relation sécurisée.

- **Evaluation :** Les enfants porteurs du syndrome CHARGE devraient être évalués selon le Cadre pour l'Évaluation des Enfants en Besoin et leur Famille (DoH, 2000). Dans le Children Act 1989, ils ont droit à une évaluation en tant que « Enfant en Besoin ». Parallèlement à ceci, une évaluation par un spécialiste de la surdicécité (DoH, 2009), complétée par un travailleur social qualifié, peut aider à assurer une évaluation approfondie et des plans clairs pour des interventions et des services appropriés dans une structure d'aide sociale.
- **Une approche individuelle :** L'intelligence des enfants porteurs du syndrome CHARGE est souvent sous-estimée à cause de leurs difficultés de communication et ils surprennent souvent les gens avec leurs capacités. Une approche centrée sur la personne est donc essentielle. On devrait



reconnaître que les besoins d'un enfant peuvent ne pas correspondre aux services ordinaires ou spécialisés pour enfant handicapés, en raison des implications du handicap multi-sensoriel.

- **Choisir les bons services :** De nombreuses activités et services de répit sont très animés et bruyants, et ceci peut amener de la confusion et du stress pour un enfant qui a de la difficulté à traiter les différents stimuli sensoriels.

Mettre l'enfant et sa famille en position de contrôle en lui accordant des paiements directs et des budgets individuels peut leur permettre de choisir la manière d'offrir des lieux plus agréables et appropriés, tels que des activités individuelles avec un Assistant Personnel, ou un Intervenant qui a une connaissance et des compétences spécifiques en communication. Les heures fournies pourraient être utilisées pour essayer différentes structures sociales, pour rester flexible et s'assurer que l'enfant bénéficie d'autant de choix que possible.

- **La créativité** dans l'utilisation des ressources est nécessaire et est idéalement obtenue grâce à un travail collaboratif avec l'enfant, ses parents/aidants, et l'équipe de personnes qui gravitent autour d'eux. Par exemple, la fourniture de services de répit appropriés pour un enfant atteint du syndrome CHARGE peut s'avérer être un défi particulier. Les possibilités incluent : un répit nocturne avec l'Assistant Personnel de l'enfant ou un

Intervenant ; la flexibilité dans les activités et la routine dans une unité totalement adaptée ; ou l'option pour l'enfant de rester seul ou avec un ami.

- **La flexibilité :** Quoique les temps de répit puissent avoir pour objectif de donner aux parents/aidants une pause bien méritée, il est évident qu'ils ne peuvent en retirer tout le bénéfice que s'ils savent que leur enfant y passe du bon temps et bénéficie d'une aide appropriée. Allouer un certain nombre de nuits par semaine n'est peut-être pas toujours la meilleure façon de satisfaire les besoins de la famille. Des pauses fréquentes mais plus longues pourraient permettre à un enfant de prendre part aux événements familiaux auxquels il voudrait participer.
- **La formation du personnel :** Considérons l'expérience, les compétences, ou la formation dont tous les professionnels aidants auront besoin. Ceci pourrait inclure : connaissance des sourds-aveugles ou formation d'un intervenant spécialisé ; langue des signes ou méthodes alternatives de communication ; et formation d'un spécialiste autour de tous les besoins médicaux. Ceci devra être réétudié à mesure que le personnel change. Ceci signifiera probablement une augmentation du volume horaire normalement alloué pour les paiements directs et un budget formation sera peut-être nécessaire.
- **Inclusion :** Réfléchissons aux services et aux activités sociales qui favorisent l'inclusion et les réseaux d'amis – comme



par exemple les centres de loisirs et de vacances, les services d'éducation et de santé. Est-ce qu'un enfant peut accéder à la fois à des services ordinaires et à des services spécialisés ? Souvent les enfants avec des besoins particulièrement complexes doivent faire le trajet vers leur école qui se situe en-dehors de leur commune, et avoir la chance de fréquenter des activités locales peut promouvoir leur intégration.

- **De l'aide pour les aidants :** C'est le droit de l'aidant d'avoir une évaluation (The Carers and Disabled Children's Act, 2000). Néanmoins, il peut être très difficile pour les aidants de prendre de la distance par rapport à leur propre vie quotidienne et de réfléchir à tout ce qu'ils font. Certains peuvent vouloir qu'on les laisse y réfléchir et prendre des notes par eux-mêmes. D'autres peuvent avoir un ami qui peut passer une journée avec eux et écrire ce qu'il observe.

Un court documentaire intitulé « Partager nos Vies Quotidiennes » donne une illustration utile d'« Une Journée dans la Vie d'un Aidant et de sa Famille » (Pratique Inspirée, 2009). La portée et l'impact du rôle d'aidant pour un enfant ou un adolescent porteur du syndrome CHARGE ne devraient pas être sous-estimés – des exemples des responsabilités de l'aidant sont illustrés dans « Le Jongleur : Prendre soin de l'enfant porteur du Syndrome CHARGE ».

- **Les frères et sœurs** ont besoin de temps individuels avec leurs parents/soignants,

ce qui est beaucoup plus difficile à obtenir quand leur frère ou leur sœur a besoin d'une aide et d'une attention constantes. Cependant, ils peuvent aussi avoir envie de faire des choses avec leur frère ou sœur handicapés. Existe-t-il des activités inclusives qu'ils puissent partager et dont ils pourraient tirer parti ensemble ? Les besoins de la fratrie devraient être considérés comme faisant partie des processus d'évaluation au long cours et du protocole de soins.

RÉFÉRENCES

Carers and Disabled Children's Act 2000. London, HMSO.

Children Act 1989. London, HMSO.

Council for Disabled Children (2010) *Personalisation of social care for disabled children, young people, their families and carers: Opportunities, challenges and concerns.* http://www.councilfordisabledchildren.org.uk/media/80494/Personalisation_of_social_care_for_disabled_children.pdf (accessed 27.11.12).

Department of Health (2000) *Framework for Assessment of Children in Need and their Families.* London, HMSO.

Department of Health (2009) *Social care for deafblind children and adults.* LAC(DH) (2009) 6.

In Control (2010) *Personalisation : Children, young people and families.* <http://www.in-control.org.uk/media/15332/children%20briefing%20paper%201.pdf> (accessed 27.11.12).

Inspired Practice Ltd (2009) *Sharing Real Lives: A Day in the Life of Aidan and his Family.* [DVD]



<http://inspiredpractice.co.uk/dvd2.htm>

(accessed 28.11.2012).

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens

Fiche d'informations n°27

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM

Mise en page CRESAM



Fiche 28

Le syndrome CHARGE



Le syndrome CHARGE à l'âge adulte

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



Traduction CRESAM

Mise en page CRESAM

