

Le syndrome CHARGE

Un cas de surdité congénitale

Introduction

Dans le secteur du handicap, on entend de plus en plus parler de surdité et des différents syndromes qui y mènent. Attardons-nous sur le syndrome CHARGE qui touche 1 sur 8.000 naissances et qui est très peu connu.

Les personnes atteintes du syndrome CHARGE, sont atteintes d'une association de malformations et de déficits sensoriels.¹ Il s'agit d'une maladie rare dans la population générale.² Comme nous le disions plus haut, les chiffres varient entre 1/8.000 naissances et 1/12.000 selon les documents ou le pays.

Ce syndrome touche aussi bien les filles que les garçons. Ce n'est pas une maladie héréditaire, les parents ne transmettent pas le gène responsable. Le gène « normal » est muté, c'est-à-dire qu'il se transforme, pendant le premier trimestre de grossesse. Si les parents désirent avoir un autre enfant, il n'y a pas de risques qu'il soit atteint d'un syndrome CHARGE étant donné qu'ils ne sont pas porteurs du gène défectueux. Ainsi la probabilité que la mutation du gène « normal » est extrêmement faible. Pour ce qui est des causes de cette mutation, elle est encore peu ou mal connue.

Pourquoi parle-t-on du syndrome « CHARGE » ?

Commençons par analyser ce que chaque lettre du mot « CHARGE » signifie. Il s'agit d'un acronyme anglais dont chaque lettre fait référence à une anomalie liée au syndrome.

- **C** pour « **Colobome** »
 - L'**anomalie de l'œil** qui, suivant le niveau d'atteinte (l'iris, la rétine ou la macula), rendra la vision très faible ou plus ou moins normale.³ L'atteinte peut aussi concerner l'œil entier, celui-ci

1 www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/CHARGE-FRfrPub110v01.pdf

2 Lien CRESAM http://www2.cresam.org/syndrome_charge

3 www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/CHARGE-FRfrPub110v01.pdf

sera particulièrement petit ou carrément absent.⁴ Ces malformations oculaires touchent 80% des enfants atteints.⁵

- **H** pour « **Heart disease** »
 - Les **malformations cardiaques** sont fréquentes mais une intervention chirurgicale peut corriger ces malformations. Ces malformations cardiaques concernent entre 75 et 80% des enfants atteints.⁶

- **A** pour « **Atrésie choanale** »
 - **Rétrécissement ou fermeture** (atrésie) **des** canaux (qu'on appelle les choanes) qui permettent le passage de l'air entre les **fosses nasales** et la gorge. Dès la naissance, l'enfant peut avoir des difficultés à respirer correctement.⁷ L'arthésie des choanales touche 35 à 65% des nouveaux-nés.⁸

- **R** pour « **Retard de développement et/ou de croissance** »
 - Le retard apparaît les premières années et s'accroît à la puberté. Ces enfants sont donc souvent chétifs, avec une taille inférieure à la moyenne.⁹

- **G** pour « **Genitourinary problems** »
 - Les **problèmes génito-urinaires** concernent la taille de l'appareil génital (80% des garçons et 15% des filles) ainsi que la malformation voire l'absence d'un des deux reins.¹⁰

- **E** pour « **Ear anomaly** »
 - L'**anomalie au niveau de l'oreille** se situe à la fois au niveau externe (oreilles carrées, tournées vers l'arrière, manque de cartilage, absence de lobe, ...) ou interne (nerfs auditifs défectueux, canaux auditifs non développés).¹¹ Ce qui entraîne

4 www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/CHARGE-FRfrPub110v01.pdf

5 www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/CHARGE-FRfrPub110v01.pdf

6 www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/CHARGE-FRfrPub110v01.pdf

7 www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/CHARGE-FRfrPub110v01.pdf

8 <http://www.integrascal.fr/fichemaladie.php?id=106>

9 www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/CHARGE-FRfrPub110v01.pdf

10 www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/CHARGE-FRfrPub110v01.pdf

11 www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/CHARGE-FRfrPub110v01.pdf

une surdité totale ou partielle¹² ainsi qu'un trouble de l'équilibre. Ces malformations auditives concernent 90% des enfants atteints.¹³

Poser le diagnostic

Mais toutes les personnes atteintes du syndrome CHARGE, ne présentent pas toutes ces anomalies. En effet, pour poser un diagnostic, les médecins ont mis en évidence six critères principaux et neuf critères secondaires. Les critères principaux sont le colobome (anomalie de l'œil), l'atrésie des choanes (rétrécissement des voies respiratoires) ainsi que des anomalies au niveau de 4 nerfs crâniens. Chaque anomalie au niveau d'un des nerfs, constitue un critère. Ce qui nous fait donc bien six critères principaux. Quant aux critères secondaires, on note notamment l'aspect caractéristique du visage et des oreilles, la malformation cardiaque, la présence d'une fente palatine, une malformation rénale, etc.¹⁴

Ainsi, pour poser le diagnostic, le médecin se base sur l'observation de ces critères principaux et secondaires. La présence de 4 critères principaux permet de dire que le nouveau-né est atteint du syndrome CHARGE. Mais le diagnostic peut également être posé si 3 critères principaux sont présents combinés à 3 critères secondaires.

Comme nous l'avons vu, les enfants et adultes atteints du syndrome CHARGE, souffrent de troubles de la vision, de l'audition, de malformations cardiaques, de difficultés respiratoires, d'un retard de croissance et d'anomalies génitales. Mais aussi l'épilepsie, anomalies dentaires, problèmes osseux, reflux gastro-œsophagien, hypotonie, hypoglycémie, anosmie, etc.¹⁵ Ces troubles s'accompagnent également de paralysie faciale, de malformations du squelette, de difficultés à s'alimenter, de troubles du comportement ou neurologiques.

Quant au niveau intellectuel des enfants, il est souvent sous-estimé du fait des nombreuses difficultés de réception de l'information et de communication. Malheureusement, aujourd'hui, le diagnostic ne peut se faire avant la naissance c'est pour cela qu'il faut veiller à un diagnostic et une prise en

12 www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/CHARGE-FRfrPub110v01.pdf

13 www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/CHARGE-FRfrPub110v01.pdf

14 Pour le détail et la liste des critères principaux et secondaires voir http://www2.cresam.org/syndrome_charge

15 http://www2.cresam.org/syndrome_charge

charge précoce afin de permettre à l'enfant de développer son potentiel sur le plan physique, intellectuel et social.¹⁶

Au vu de ce qui est décrit, on peut facilement imaginer à quel point ce handicap bouleverse le quotidien des familles.

Quant à la prise en charge, il n'existe pas de traitement à proprement parler. On peut néanmoins penser aux aides techniques et aux adaptations possibles évoquées plus haut.

Évolution du handicap

À la naissance et dès les premiers mois de la vie, des problèmes de respiration (étant donné l'atteinte au niveau des narines) apparaissent chez le bébé qui peut aussi éprouver quelques difficultés à avaler. Les premières difficultés sont surtout alimentaires et respiratoires.¹⁷ Elles concernent 1 nouveau-né sur 3.¹⁸ Dans de nombreux cas (entre 70 et 80% des cas), les bébés présentent des malformations cardiaques. Ces problèmes cardiaques peuvent, aujourd'hui, être guéris ou nettement améliorés grâce à une intervention chirurgicale.¹⁹

Les premières années, les atteintes au niveau auditif et visuel se précisent et leurs gravités deviennent de plus en plus flagrantes pour l'entourage. Les troubles de l'équilibre apparaissent et rendent compliqué la position assise, la marche, la station debout, etc.²⁰ Les premières années de la vie sont donc marquées par les difficultés liées au mauvais développement psychomoteur.²¹

Un peu plus tard dans son parcours, l'enfant va devoir apprendre à compenser les déficits sensoriels. Il devra également faire face à des troubles d'apprentissages importants, non pas à cause d'un retard intellectuel mais parce que les difficultés sensorielles réduisent et compliquent les apprentissages.

Une fois adolescent, il va faire face à des problèmes de croissance, de puberté²² et de scoliose.²³

16 www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/CHARGE-FRfrPub110v01.pdf

17 <http://www.integrascal.fr/fichemaladie.php?id=106>

18 <http://www.integrascal.fr/fichemaladie.php?id=106>

19 www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/CHARGE-FRfrPub110v01.pdf

20 www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/CHARGE-FRfrPub110v01.pdf

21 <http://www.integrascal.fr/fichemaladie.php?id=106>

22 www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/CHARGE-FRfrPub110v01.pdf

Ceci est bien entendu une idée de l'évolution de la maladie. Le niveau d'atteinte est variable d'un individu à l'autre. Ce niveau d'atteinte permettra à la personne atteinte, de vivre une vie avec plus ou moins de difficultés. Le suivi consiste en une évaluation médicale régulière des sens, dans le but d'adapter au maximum les appareillages et aides techniques.

Conclusion

Le syndrome CHARGE, est une forme de surdicécité. Bien que la maladie soit rare, elle existe et mérite toute notre attention.

Comme nous l'avons vu, l'atteinte ne concerne pas uniquement les sens de l'ouïe et de la vue, mais implique dans beaucoup de cas, une atteinte cardiaque, un trouble de l'équilibre, des problèmes pubertaires, etc. Le spectre étant large et complexe, il est bien difficile pour les médecins et spécialistes de rapidement poser un diagnostic. Cependant, une fois que celui-ci est posé. Il est impératif d'allier appareillages auditifs, aides techniques visuelles ainsi que beaucoup, beaucoup, beaucoup de patience pour apprendre à communiquer²⁴ avec l'enfant et compenser les difficultés d'apprentissages inhérentes à ce type de handicap.

Plus un handicap est reconnu, plus il a de chances d'être mieux pris en charge. Malheureusement, la surdicécité n'est pas un handicap reconnu à part entière en Belgique.²⁵ Nous espérons vivement qu'il le sera un jour, pour garantir à ces personnes sourdaveugles un meilleur accès à l'enseignement, aux loisirs... ou tout simplement à leur environnement.

23 <http://www.integrascal.fr/fichemaladie.php?id=106>

24 <http://www.asph.be/Documents/analyses-etudes-2014/Analyse-2014-10-moyens-communication-personnes-sourdaveugles.pdf>

25 <http://www.asph.be/Documents/analyse-etudes-2013/2013-27-reconnaissance-surdicecite.pdf>

Bibliographie

Documents et sites consultés

- <http://www.asph.be/Documents/analyse-etudes-2013/2013-27-reconnaissance-surdicecite.pdf>
- <http://www.asph.be/Documents/analyses-etudes-2014/Analyse-2014-10-moyens-communication-personnes-sourdaveugles.pdf>
- <http://www.integrascal.fr/fichemaladie.php?id=106>
- http://www2.cresam.org/syndrome_charge
- www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/CHARGE-FRfrPub110v01.pdf

Chargée de l'analyse : Najoua BATIS
Chargée d'études et d'analyses

Responsable de l'ASPH : Catherine LEMIERE
Secrétaire générale ASPH

Date : 05 novembre 2014