Le syndrome CHARGE

Le syndrome
Le diagnostic
Les aspects génétiques
Le traitement, la prise en charge, la prévention
Vivre avec
En savoir plus

Madame, Monsieur,
Cette fiche est destinée à vous informer sur le syndrome CHARGE. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines données contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : seul votre médecin peut vous donner une information individualisée et adaptée.

Le syndrome

Qu'est-ce que le syndrome CHARGE ?

Le syndrome CHARGE est une maladie génétique caractérisée par l'association de malformations d'organes et de déficits neurologiques et sensoriels (vision, audition, odorat, équilibre).

L'acronyme CHARGE correspond aux initiales de certaines manifestations du syndrome : colobome de l'œil (**C**oloboma of the eye), malformations du cœur (**H**eart defects), atrésie des choanes (**A**tresia choanae), retard de croissance et de développement psychomoteur (**R**etardation of growth and development), anomalies de l'appareil uro-génital (**G**enitourinary problems), et malformation des oreilles et/ou surdité (**E**ars anomalies and/or deafness).

Quatre manifestations plus spécifiques du syndrome ne sont pas précisées dans cet acronyme : il s'agit de l'atteinte du vestibule (canaux semi-circulaires dans l'oreille interne impliqués dans l'équilibre), l'atteinte du rhinencéphale (partie du cerveau responsable de l'olfaction), l'atteinte des nerfs crâniens et du tronc cérébral (responsable des manifestations respiratoires et oro-digestives de la petite enfance), et les particularités morphologiques faciales.

Le nombre des anomalies et leur sévérité sont très variables d'un enfant à l'autre. Elles sont souvent visibles dès la naissance, mais parfois détectées plus tardivement (formes modérées).

Combien de personnes sont atteintes du syndrome ?

La prévalence à la naissance du syndrome (nombre de cas chez les nouveau-nés dans une population donnée à un moment précis) n'est pas connue avec exactitude : elle concernerait 1 nouveau-né sur 12 000 à 15 000.

Qui peut être atteint ?

Ce syndrome touche aussi bien les femmes que les hommes, quelle que soit leur origine géographique.

À quoi est-il dû ?

Le syndrome CHARGE est dû à une anomalie du développement de l'embryon survenant au cours du deuxième mois de grossesse. Il touche plusieurs organes dont la formation dépend de l'action d'un gène commun. Une altération (mutation) du gène *CHD7* situé sur le chromosome 8 est présente chez la majorité des personnes atteintes du syndrome. Les gènes sont des morceaux d'ADN, substance constituant les chromosomes et contenant notre patrimoine génétique. Le gène *CHD7* contient l'information pour produire une protéine

nommée Chromodomain Helicase DNA binding protein 7 ayant une fonction de « guide » dans le développement de l'embryon.

Quelles sont les manifestations ?

Les manifestations du syndrome et la sévérité du handicap qui en découle sont variables. Le retard de développement des enfants atteints dépend, en grande partie, de l'importance des déficits sensoriels, surtout visuel et auditif, mais aussi de l'existence éventuelle de malformations cérébrales associées.

Malformations des yeux (colobome)

Quatre enfants sur cinq ont des malformations oculaires. La plus fréquente est le **colobome** : absence de finition d'un tissu de l'œil qui peut prendre l'aspect d'une fente, d'une lacune, le plus souvent au niveau de la rétine, ou encore de l'iris (*voir figure 1*). Elle peut concerner un œil ou les deux yeux.

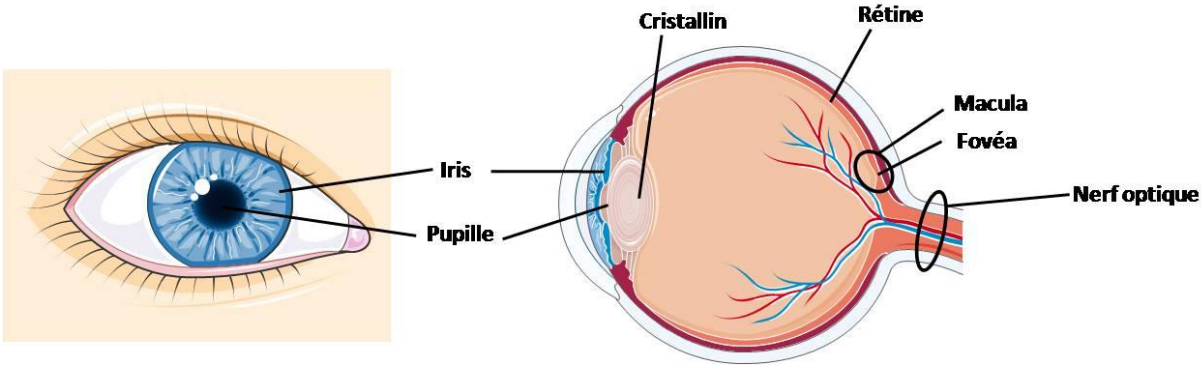


Figure 1 : Structure de l'œil
La rétine est la membrane située au fond de l'œil, permettant la formation des images. L'iris est la partie colorée de l'œil avec, en son centre, la pupille. La macula est la région centrale de la rétine permettant une vision détaillée et la perception des couleurs. La fovéa est la zone centrale de la macula. Le nerf optique transmet les informations visuelles de la rétine jusqu'au cerveau.
Illustration réalisée grâce à Servier Médical Art

Selon la sévérité de la malformation, la gêne visuelle peut être faible, modérée ou totale :

- lorsque le colobome touche l'iris (colobome irien : *voir figure 2*), il donne une forme anormale à la pupille (apparence fendue) et l'iris ne peut plus se contracter, provoquant des difficultés à supporter la lumière forte (photophobie). La vision est, par ailleurs, normale ;



Figure 2 : Colobome de l'iris (colobome irien).
Source : http://www.chargesyndrome.ca/IntroducingCHARGEbooklet.htm

- lorsque le colobome concerne la rétine, il n'est pas visible à l'œil nu mais uniquement au fond d'œil par l'ophtalmologue. En fonction de la zone de la rétine touchée, le colobome rétinien aura des conséquences plus ou moins importantes sur la vue :
    - si la rétine périphérique est touchée, le champ visuel est rétréci et l'enfant a alors tendance à incliner la tête en arrière pour pouvoir utiliser son champ visuel disponible ;
    - si la macula (région de la rétine responsable de la vision détaillée et de la perception des couleurs) est touchée, la vision centrale (acuité visuelle permettant de voir avec précision) est mauvaise, mais la vision périphérique est conservée. La vision des petits détails ou la lecture est difficile et la perception des couleurs est diminuée ;
    - si la rétine à proximité du nerf optique est touchée, la vision est floue.

Ces malformations oculaires peuvent rarement, se compliquer d'un décollement de la rétine, qui doit rapidement être pris en charge (*voir « Quelles sont les modalités de traitements des manifestations de ce syndrome ? »*).

Parfois, la malformation touche l'œil entier qui peut être anormalement petit (microphtalmie).

Des mouvements en saccades de l'œil (nystagmus) et un strabisme (les yeux ne regardent pas dans la même direction) peuvent également être présents chez certains enfants.

Malformations des oreilles, troubles de l'audition et de l'équilibre

- Les malformations des oreilles concernent plus de 90 % des enfants. Il peut s'agir d'anomalies du pavillon de l'oreille (oreille externe) (*voir figure 3*), qui est souvent mal dessiné, carré, anormalement ourlé, bas et tourné vers l'arrière, avec peu ou pas de lobe. Les oreilles peuvent paraître molles, car leur cartilage est anormalement souple, et asymétriques l'une par rapport à l'autre.

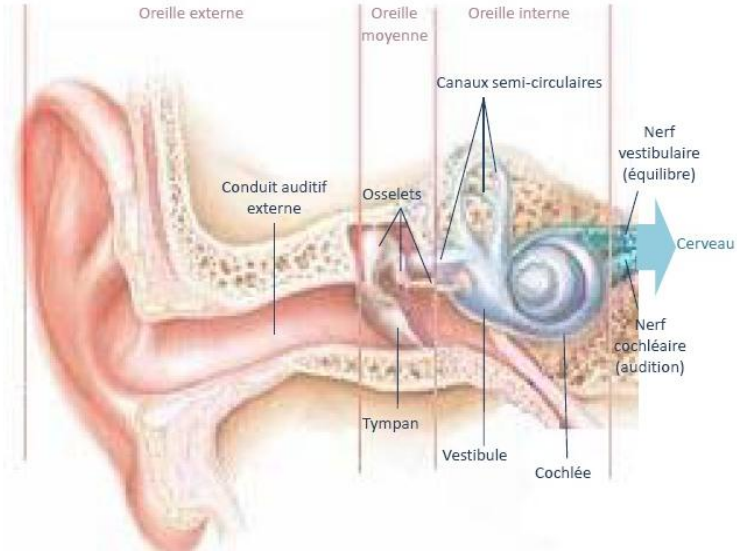


Figure 3 : Schéma de l'oreille avec l'oreille moyenne et l'oreille interne (siège de l'audition et de l'équilibre)
(http://www.passeportsante.net/fr/Maux/Problemes/Fiche.aspx?doc=maladie_meniere_pm)

- La majorité des enfants (neuf sur dix) a des troubles de l'audition pouvant aller d'une surdité légère à une surdité totale en raison d'un développement insuffisant des parties profondes de l'oreille (oreille moyenne, oreille interne et la cochlée) ou du nerf qui transmet les sons au cerveau (nerf auditif). Une ou les deux oreilles peuvent être

touchées. Les signes de surdité chez l'enfant sont, par exemple, l'absence de réaction aux bruits, une fatigabilité, de l'inattention, ou des difficultés de compréhension de la parole.
Les infections de l'oreille (otites) sont fréquentes, surtout chez l'enfant de moins de 3 ans et peuvent également entraîner des problèmes d'audition (surdité de transmission acquise) si elles se répètent d'où l'importance de les traiter et d'un suivi régulier (*voir « Le traitement, la prise en charge, la prévention »*).

- L'oreille interne (avec le vestibule et ses canaux semi-circulaires) a également un rôle très important dans le maintien de l'équilibre. Son atteinte (déficit vestibulaire) est responsable d'un déficit de tonus musculaire (hypotonie) avec, par conséquent, des difficultés motrices : les bébés ont du mal à s'asseoir, puis à acquérir la station debout et la marche. Plus grands, les enfants ont du mal à marcher sur un sol irrégulier (sable, cailloux, pente,...) et à effectuer des activités exigeant de l'équilibre, telles que la pratique du vélo. L'atteinte du vestibule est un signe majeur du syndrome CHARGE.

  Les troubles de l'équilibre sont d'autant plus gênants que certains enfants ont une atteinte visuelle qui les empêche de compenser. Une rééducation psychomotrice est donc indispensable pour en limiter le retentissement.

Difficultés à respirer et à s'alimenter

Un nourrisson sur deux a des difficultés respiratoires à la suite d'une **atrésie des choanes** (rétrécissement voire fermeture de la partie arrière des fosses nasales ou trous qui permettent à l'air de passer du nez vers la gorge). Une prise en charge en urgence par ventilation assistée est nécessaire chez le nouveau-né, en attendant une chirurgie.

Une malformation de la lèvre et/ou du palais (fente labiale, fente palatine ou fente labio-palatine communément appelée « bec de lièvre ») est présente chez 20 % des enfants et peut être une gêne pour se nourrir.

Les enfants qui ont des difficultés respiratoires ont également des difficultés pour s'alimenter. Celles-ci sont souvent accentuées par des troubles neurologiques (dysfonction du tronc cérébral et de certains nerfs crâniens permettant la coordination pour la succion et la déglutition) et environ un tiers des enfants est incapable de prendre correctement le sein ou le biberon, ou fait des fausses routes (passage de salive ou d'aliments dans les voies respiratoires avec le risque d'un encombrement respiratoire). Le reflux gastro-oesophagien est fréquent et souvent plus sévère que chez un nourrisson non atteint.

Les problèmes de déglutition disparaissent en général au bout de quelques années mais l'intérêt de ces enfants pour la nourriture peut être difficile, notamment à cause de leur déficit olfactif (*voir plus bas « Autres manifestations »*).

D'autres malformations digestives, notamment au niveau de l'œsophage, peuvent survenir (œsophage non relié à l'estomac ou à la trachée (fistule trachéo-œsophagienne, atrésie de l'œsophage)).

Malformations cardiaques

Près de 80 % des enfants ont des anomalies cardiaques d'origines diverses. Elles sont souvent diagnostiquées avant la naissance, à l'occasion d'une des échographies faites pendant la grossesse. La plupart peuvent être corrigées chirurgicalement et ne font plus parler d'elles ultérieurement.

Les plus fréquentes sont des communications entre les cavités du cœur, qui normalement sont séparées par une cloison (septum). Selon leur sévérité, elles peuvent soit n'entraîner aucune manifestation autre qu'un souffle décelable à l'auscultation soit être responsable

d'un ralentissement de la croissance et du poids, d'une respiration rapide, d'un essoufflement et dans certains cas d'une coloration bleutée de la peau (cyanose).

L'une de ces anomalies, appelée Tétralogie de Fallot (ou « maladie bleue ») et qui ne devient vraiment évidente qu'à l'âge de 2 mois, donne une coloration bleue-violacée au visage, aux lèvres et aux ongles (cyanose) : elle nécessite une intervention chirurgicale.

Retard de croissance et retard de développement psychomoteur

La taille et le poids des enfants sont normaux à la naissance. Ensuite des difficultés de croissance apparaissent chez trois quart des enfants qui sont maigres et de taille inférieure à la moyenne.

Le retard de croissance et le poids insuffisant de ces enfants s'expliquent en partie par leurs difficultés à s'alimenter : un soutien nutritionnel est souvent nécessaire.

Les vrais déficits en hormone de croissance sont rares mais possibles. En revanche, il y a fréquemment un déficit en hormones sexuelles impliquées dans le développement des organes génitaux et le déclenchement de la puberté.

Le retard de développement intellectuel est très variable d'un enfant à l'autre (difficultés d'apprentissage et d'adaptation). Ses causes sont multiples. Il dépend notamment des troubles sensoriels (vision, audition, équilibre,...) mais aussi d'un défaut de maturation du cerveau ou de lésions de certaines zones du cerveau impliquées dans la coordination du mouvement, dans le traitement des informations provenant des organes des sens (intégration multisensorielle), dans le langage ...

Un véritable déficit intellectuel est présent chez près de 25 % des enfants.

L'intelligence et le développement des enfants peuvent être satisfaisants lorsque les troubles sensoriels sont limités, qu'il n'y a pas de malformation cérébrale et qu'une stimulation adaptée compense les déficits.

Les difficultés de développement et de communication avec l'extérieur, notamment chez les enfants malvoyants et malentendants, peuvent être responsables de divers troubles du comportement, comme un trouble du déficit de l'attention avec hyperactivité (TDAH), un trouble obsessionnel compulsif (TOC), un détachement social, un comportement anxieux et agressif, une automutilation (l'enfant se tape la tête, s'arrache les cheveux...), des troubles du sommeil. Certains de ces troubles sont liés au déficit sensitif comme l'attrait pour les lumières ou ce qui tourne, le besoin de bouger, de se secouer les mains, de taper des pieds.

Ces troubles du comportement peuvent ressembler à ceux des enfants autistes mais leur mécanisme est différent. Ces comportements particuliers sont pour beaucoup un mode de compensation ou d'adaptation aux déficits sensoriels multiples. Ils doivent être connus et bien interprétés pour éviter les explications psychologiques « raccourcies ». Certains enfants ont des troubles de l'humeur sans qu'il soit facile de dire si ces « coups de déprime » sont secondaires à leurs difficultés ou primitives. D'autres au contraire ont une humeur joyeuse et une grande volonté.

Malformations des organes génitaux et des voies urinaires

Ces malformations sont liées au déficit de production des hormones sexuelles et concernent surtout les garçons, dont 80 % ont un petit pénis (micropénis) associé ou non à l'absence de descente des testicules dans les bourses (cryptorchidie). Certaines fillettes ont une vulve (grandes lèvres) de petite taille.

Plus de la moitié des enfants a un retard voire une absence de puberté.

Un enfant sur cinq a des anomalies des reins et de l'appareil urinaire. Le plus souvent un des deux reins est malformé ou absent, ou alors il se produit un retour anormal de l'urine de la vessie vers les reins (reflux vésico-urétéral) favorisant les infections urinaires. Ces anomalies retentissent rarement sur le fonctionnement des reins.

Paralysie faciale

Les enfants peuvent avoir une paralysie de certains muscles du visage (paralysie faciale) entraînant une asymétrie avec des difficultés pour fermer complètement un œil, bouger la joue ou la commissure des lèvres. Cette paralysie faciale due à l'atteinte du nerf qui contrôle les muscles du visage est surtout évidente lors des mouvements du visage (pleurs, sourire). Elle provoque un risque de dessèchement de la cornée si la paupière ne cligne pas suffisamment ou si son défaut de fermeture ne permet pas le recouvrement complet de l'œil pendant le sommeil. La paralysie n'empêche pas de mastiquer.

Malformations du squelette

Les enfants peuvent avoir plusieurs types d'anomalies du squelette telles que des anomalies des vertèbres, des côtes…

Un cou bref et asymétrique est fréquent, ainsi qu'une déviation en S de la colonne vertébrale (scoliose), qui s'aggrave à l'adolescence.

Autres manifestations

Le déficit d'odorat (anosmie) est très fréquent mais passe souvent inaperçu. Il est le plus souvent dû à des anomalies de zones du cerveau qui analysent les odeurs (tractus et bulbe olfactif) ou parfois l'absence totale de cette région (arhinencéphalie). L'anosmie n'est reconnue que chez les enfants assez grands, lorsque les parents en sont avertis.

Les enfants ont parfois un seuil de la douleur plus élevé et peuvent se blesser sans s'en apercevoir.

Quelle est l'évolution du syndrome CHARGE?

La sévérité du syndrome est variable d'un enfant à l'autre.

Lorsque les malformations sont mineures, les personnes atteintes peuvent mener une vie quasiment normale, avec un léger retard dans l'acquisition de la marche et du langage ainsi qu'une lenteur dans les apprentissages et la vie professionnelle.

Lorsque les malformations sont importantes, le pronostic vital de certains nouveau-nés peut être engagé à cause de difficultés pour respirer et s'alimenter. Des problèmes cardiaques ou digestifs peuvent aussi être présents. Dans leurs premières années, les difficultés alimentaires et respiratoires restent fréquentes. Des hospitalisations et des interventions chirurgicales répétées peuvent être nécessaires et peuvent perturber le développement des enfants. L'alimentation par une sonde peut empêcher le développement normal des sens des enfants, qui se fait habituellement à travers la tétée, la découverte des goûts et des textures.

Certains enfants peuvent avoir des troubles de l'équilibre, de la vision et de l'audition qui gênent leur développement psychomoteur, ainsi que l'acquisition de la position assise, de la marche. Plus tard, ils doivent apprendre à compenser leurs déficits de la vue, de l'audition et de l'équilibre.

Des troubles du comportement, dont certains sont liés à ces déficits sensoriels, peuvent se manifester.

Un retard de croissance et de la puberté peut également les concerner. A l'âge adulte, des difficultés d'apprentissage et d'adaptation sociale sont fréquentes.

Aujourd'hui, grâce à une meilleure prise en charge et un suivi attentif, de plus en plus de personnes atteintes d'une forme sévère du syndrome, bénéficient d'une meilleure qualité de vie.

Quelles situations de handicaps découlent des manifestations du syndrome ?

La sévérité du syndrome est variable et lorsque les manifestations sont mineures, les enfants peuvent mener une vie quasi normale avec cependant une lenteur et une fatigabilité liée à la maladie.

Le syndrome CHARGE, pour les formes les plus sévères, entraîne une situation de handicap qui nécessite la mise en œuvre de protocoles de prise en charge particuliers du fait de l'association de plusieurs déficiences survenant en même temps. Cette situation est définie, en France, comme étant une situation de handicap rare.

L'une des principales caractéristiques du syndrome CHARGE est l'atteinte possible de plusieurs sens simultanément, vue, audition, équilibre, odorat, avec également des difficultés pour respirer et s'alimenter. L'apprentissage est donc décalé car les étapes de développement n'ont pas pu être réalisées au rythme habituel. La plupart des enfants ont des difficultés à s'exprimer et donc à « montrer » leurs capacités. De ce fait, l'évaluation de leur potentiel est souvent difficile. Ces enfants ont d'importantes ressources qui peuvent être mises en valeur grâce à une bonne compréhension de leur mode de fonctionnement et à un accompagnement adapté.

Pour l'enfant atteint d'une forme sévère, avec une surdité et une cécité, il est particulièrement difficile d'apprendre à se déplacer et à communiquer avec l'extérieur, à établir des liens affectifs, à se développer.

Les enfants sont soumis à des difficultés dans leurs activités au quotidien.

Chez les enfants plus grands, les troubles du comportement peuvent entraîner des difficultés supplémentaires.

La conséquence de ces déficiences est une situation de handicap qui touche la communication, l'autonomie, la locomotion… (*voir « Vivre avec »*), et qui peut être amélioré par une rééducation fonctionnelle, certains appareillages et aides techniques.

Lorsqu'ils bénéficient d'un encadrement adapté et d'aménagements spécifiques, la plupart des enfants sont capables de beaucoup de progrès, tant sur le plan physique, intellectuel que social.

Le diagnostic

Comment fait-on le diagnostic du syndrome CHARGE ?

Le diagnostic de syndrome CHARGE peut se faire avant la naissance, à la naissance ou plus tard, sur la constatation d'un ensemble de malformations et de déficits (critères diagnostiques). Le diagnostic peut parfois être confirmé par la mise en évidence d'une mutation dans le gène *CHD7* mais l'absence de mutation n'élimine pas le diagnostic. En effet, même si aucune mutation n'est retrouvée à l'analyse génétique, la présence d'un certain nombre de manifestations est suffisante pour considérer que l'enfant est bien atteint d'un syndrome CHARGE.

En quoi consistent les examens complémentaires ?

Dès que le médecin soupçonne un syndrome CHARGE chez un enfant, il demande la réalisation de plusieurs examens qui permettront, d'une part de confirmer le diagnostic et, d'autre part d'identifier les difficultés rencontrées par l'enfant.

Atrésie des choanes, malformations de l'oreille interne et du cerveau

Un bilan radiologique comportant un scanner (ou tomodensitométrie TDM) permet d'évaluer l'atrésie des choanes et/ou les malformations de l'oreille interne.

Les anomalies de l'oreille interne peuvent également être visualisée par une Imagerie par Résonance Magnétique (IRM), à condition que le radiologue soit bien orienté.

L'IRM du système nerveux permet de mettre en évidence le développement insuffisant des bulbes olfactifs, zones du cerveau impliqués dans l'odorat (arhinencéphalie), ainsi qu'une éventuelle malformation cérébrale associée, notamment au niveau du tronc cérébral et du cervelet.

Evaluation de l'audition

Le médecin spécialisé dans les troubles de l'audition (médecin ORL) dispose de nombreux tests pour mesurer l'atteinte auditive et trouver son origine. Certaines méthodes demandent une bonne participation et ne sont donc pas toujours possibles chez le très jeune enfant.

Le fonctionnement de l'oreille interne est évalué par les oto-émissions acoustiques (OEA), examen rapide, réalisable même chez le nouveau-né : cet examen de dépistage doit être complété par les potentiels évoqués auditifs (PEA), examen nécessitant que l'enfant soit calme.

D'autres examens demandent la participation active de la personne (tests subjectifs) par des techniques d'audiométrie tonale et vocale et par l'audiométrie comportementale, adaptée pour le petit enfant.

Les réponses à ces tests permettent d'établir une courbe d'audiométrie appelée audiogramme.

Evaluation de la vision

L'examen ophtalmologique est délicat lorsque l'enfant est très petit. En cas de colobome rétinien, l'examen du fond d'œil doit être effectué régulièrement : il permet de voir directement la rétine après l'ouverture de la pupille grâce à quelques gouttes de solution (collyre) déposées sur l'œil et à l'aide d'une petite lampe (ophtalmoscope).

La mesure des potentiels évoqués visuels (PEV) permet de suivre l'activité électrique du nerf optique.

La vision fonctionnelle de l'enfant (ce que voit l'enfant) doit être régulièrement évaluée par un ophtalmologue expérimenté.

Examens respiratoires

La fibroscopie ORL permet d'évaluer l'atrésie des choanes ainsi que le tonus des voies aériennes supérieures : elle est réalisée à l'aide d'un tuyau souple et fin, équipé de fibres optiques. Le scanner permet de déterminer le type d'atrésie.

Des examens évaluant la bonne oxygénation du sang sont également nécessaires.

Examen du cœur

L'échographie du cœur (échocardiographie) permet de mettre en évidence les malformations cardiaques.

Dans certains cas, un électrocardiogramme est réalisé pour détecter les altérations du rythme cardiaque.

Autres examens

Des radiographies peuvent être effectuées pour évaluer les malformations osseuses de la colonne vertébrale ou des côtes par exemple, une atteinte pulmonaire éventuelle.

Une échographie abdomino-pelvienne permet de voir les anomalies des reins, des voies urinaires, des testicules.

Les analyses de sang peuvent être nécessaires pour écarter un dysfonctionnement des reins. Elles permettent aussi de mesurer le taux d'hormones (bilan endocrinien) pour la mise en place éventuelle d'un traitement hormonal (agissant sur la croissance et la puberté).

Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ?

Pour un généticien pédiatre averti, le diagnostic du syndrome CHARGE est assez facile.

Le syndrome CHARGE associe plusieurs anomalies qui peuvent être retrouvées dans d'autres syndromes. Il ne faut pas le confondre notamment avec le syndrome de Kallmann, le syndrome de délétion 22q11.2, l'association VACTERL/VATER, le syndrome de Kabuki, le syndrome rein-colobome, le syndrome du Cat-eye, le syndrome de Joubert, le syndrome BOR, le syndrome de microdélétion 5q11.2.

Les aspects génétiques

Comment se transmet le syndrome ?

Le plus souvent, l'enfant atteint du syndrome CHARGE est le premier dans la famille. La mutation responsable du syndrome est survenue accidentellement, au hasard (néomutation ou mutation « de novo »). Pour les parents, le risque d'avoir un deuxième enfant atteint est très faible, lié au fait que parfois la mutation s'est produite dans certaines cellules reproductrices du père ou de la mère. Les gonades (testicules ou ovaires) possèdent alors une double population cellulaire, certaines cellules étant porteuses de la mutation alors que d'autres non : on parle de mosaïque ou mosaïcisme germinal. La maladie peut alors réapparaître chez un deuxième enfant de la fratrie.

L'identification de l'anomalie du gène *CHD7* chez l'enfant atteint et son absence chez ses parents est un moyen supplémentaire d'exclure un risque de récidive. Néanmoins, les grossesses ultérieures sont rigoureusement suivies et le diagnostic de syndrome CHARGE peut être fait chez le fœtus.

Pour les personnes atteintes du syndrome, donc porteuses de la mutation, la transmission du syndrome se fait selon le **mode autosomique dominant** (*voir figure 4*).
Le terme « **autosomique** » signifie que le gène en cause dans le syndrome n'est pas situé sur un des chromosomes sexuels (les chromosomes X ou Y), mais sur l'un des 22 autres chromosomes (appelés « autosomes »). La maladie peut donc apparaître aussi bien chez un garçon que chez une fille.
Chaque personne possède deux exemplaires de chaque gène : une copie héritée de sa mère et une copie héritée de son père.
Le terme « **dominant** » signifie qu'il suffit qu'un seul des deux exemplaires du gène soit muté pour que le syndrome se manifeste.
La personne atteinte a un risque sur deux de transmettre le gène muté à ses enfants.

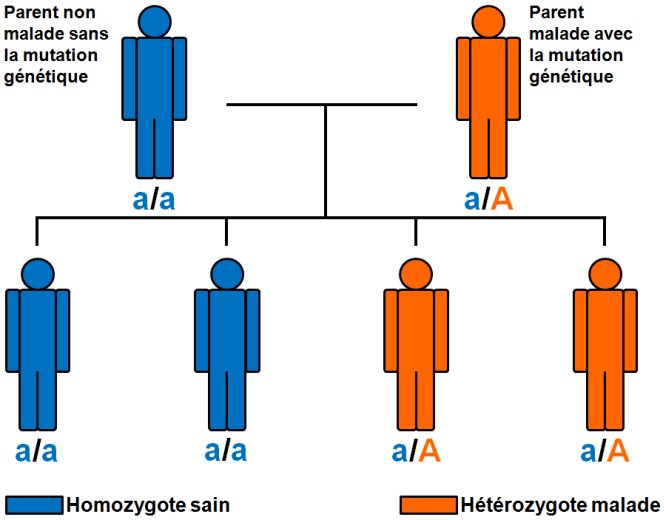


Figure 4 : Illustration de la transmission autosomique dominante.
Un des parents possède une copie mutée du gène (A) et est atteint de la maladie, tout comme son enfant A/a (hétérozygote malade). À chaque grossesse, le risque qu'un enfant d'une personne A/a soit malade est de 50 %. Les enfants a/a ne sont pas malades (homozygotes sains) et ne peuvent pas transmettre la maladie (ils portent deux copies normales du gène).
© Orphanet

Quels sont les risques de transmission du syndrome ?

S'il s'agit du premier enfant atteint dans la famille, dû à une mutation survenue accidentellement, le risque d'avoir un autre enfant atteint de la maladie est très faible mais présent (mosaïcisme germinal : voir plus haut). Pour les frères et sœurs non atteints, le risque de transmission à leurs propres enfants est quasi-nul.
La personne atteinte a un risque sur deux de transmettre la maladie à ses enfants. Ce risque demeure faible du fait de la stérilité fréquente chez les personnes atteintes du syndrome CHARGE.
Toutes ces questions méritent de consulter un médecin généticien connaissant ce syndrome qui va pouvoir expliquer aux parents le mode de transmission, les risques encourus par les membres de la famille et les options qui s'offrent à eux.

Peut-on faire un diagnostic prénatal (DPN)?

Pendant la grossesse, il arrive assez fréquemment que le liquide amniotique, dans lequel baigne le fœtus, soit présent en excès (hydramnios), ce qui est souvent révélateur d'une malformation du fœtus. Cette anomalie provoque une prise de poids trop rapide de la femme, avec parfois un essoufflement ou des œdèmes qui constituent des alertes pour que l'échographiste recherche d'éventuelles malformations.

Plusieurs anomalies caractéristiques du syndrome CHARGE (malformations du système nerveux central, du cœur, de l'appareil génito-urinaire et des anomalies de l'oreille) peuvent être détectées pendant la grossesse, grâce à l'échographie du deuxième trimestre. Les malformations des reins et du cœur et une éventuelle fente palatine peuvent parfois être mises en évidence. Les autres malformations telles que l'atrésie des choanes, les anomalies de l'œsophage et/ou de l'oreille interne sont beaucoup plus difficiles à détecter. Le colobome oculaire ou l'hypoplasie des canaux semi-circulaires dans l'oreille interne, peuvent passer inaperçues et le diagnostic ne sera fait qu'après la naissance.

En cas de très forte suspicion ou lorsque des malformations sont mises en évidence, les parents qui le souhaitent peuvent demander une interruption de grossesse (interruption médicale de grossesse ou IMG). La confirmation génétique prénatale du diagnostic de syndrome CHARGE peut parfois être faite avant la naissance. S'il y a déjà un cas dans la famille et si l'anomalie génétique à l'origine de la maladie est connue, il est en théorie, possible de faire un diagnostic génétique prénatal (DPN). Le but du DPN est de déterminer (pendant la grossesse) si l'enfant à naître est atteint ou non de la maladie. Il consiste à rechercher l'anomalie génétique, sur un prélèvement fait au niveau du placenta (choriocentèse) entre la 10e et la 12e semaine d'absence de règles (aménorrhée) ou du liquide amniotique (amniocentèse) vers la 16e semaine d'aménorrhée.

Ces examens entraînent un risque de fausse couche, différent selon le choix de la technique de prélèvement, qu'il convient de discuter, au préalable, en consultation de diagnostic prénatal. Ils sont réalisés sous échographie et aucun prélèvement n'est réalisé directement sur le fœtus. Le résultat est connu en une ou deux semaines.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

Existe-t-il un traitement pour ce syndrome ?

Il n'y a pas de traitement spécifique pour guérir du syndrome CHARGE.

Cependant, il existe des traitements et des aides qui permettent de prendre en charge précocement les manifestations de la maladie (*voir « Quelles sont les modalités de traitement des manifestations de ce syndrome ? »*) et de prévenir et limiter le handicap.

La surveillance et la prise en charge médicale et paramédicale contribuent à prévenir les complications et améliorer la qualité de vie.

Quelles sont les modalités de traitement des manifestations de ce syndrome ?

Une prise en charge multidisciplinaire avec des évaluations régulières de la vision, de l'audition, de l'équilibre,... permettent d'adapter les traitements.

Certaines malformations doivent être corrigées par une chirurgie très rapidement après la naissance : atrésie des choanes, certaines malformations cardiaques, rénales ou œsophagiennes. D'autres peuvent parfois être traitées plus tard (autres anomalies cardiaques, fente palatine)

Traitement des difficultés respiratoires

À la naissance, les bébés atteints d'une forme sévère du syndrome (atrésie des choanes), ont d'importantes difficultés à respirer qui peuvent parfois mettre leur vie en danger. En cas de détresse respiratoire immédiate, une intubation (introduction d'un tube souple dans la bouche et la trachée pour insuffler de l'air et permettre la respiration) peut être effectuée. Si les difficultés respiratoires sont liées à un défaut de commande du larynx, du pharynx, il est alors nécessaire de réaliser une trachéotomie (ouverture directe au niveau de la partie antérieure et basse du cou vers la trachée). Un tube (canule) est inséré pour assurer le passage de l'air dans les voies aériennes puis les poumons. La mise en place d'une trachéotomie fait l'objet d'une discussion entre l'équipe médicale et les parents. Lorsque les difficultés respiratoires diminuent (après plusieurs mois), la trachéotomie n'est plus nécessaire. L'orifice de trachéotomie se refermera après que la canule ait été enlevée en laissant une cicatrice.

Traitement des difficultés d'alimentation

Il est nécessaire, chez certains enfants, d'apporter une partie de l'alimentation directement dans l'estomac (nutrition entérale) : soit par sonde nasogastrique (petit tuyau souple introduit dans le nez qui descend jusqu'à l'estomac) soit par gastrostomie avec l'introduction des aliments liquides directement dans l'estomac.

Il est recommandé de maintenir en parallèle de la gastrostomie, une alimentation « normale », qui permettra de transmettre à l'enfant le plaisir de manger et de l'habituer à l'alimentation par la bouche (par exemple un peu de miel ou de sirop sur une tétine, ou en stimulant la bouche de l'enfant).

Les problèmes de reflux gastro-œsophagien peuvent être atténués par certains médicaments ou nécessiter une chirurgie anti-reflux.

Traitement des anomalies cardiaques

Certaines malformations du cœur sont bénignes et ne nécessitent pas de traitement particulier, mais d'autres doivent être opérées rapidement après la naissance. Les risques liés à l'anesthésie étant particulièrement importants chez les enfants qui souffrent de difficultés respiratoires et notamment d'atrésie des choanes, ces opérations cardiaques doivent être effectuées dans des centres spécialisés dans ce type d'intervention et discutées avec la famille.

Traitement des anomalies oculaires

Le colobome ne peut pas être traité, mais certaines mesures peuvent éviter d'accentuer les troubles de la vision (*voir « Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ? »*).

Par ailleurs, toute baisse brusque de la vision doit faire l'objet d'une consultation d'urgence chez l'ophtalmologue car il peut s'agir d'un décollement de la rétine, une complication du colobome, pouvant entraîner la perte totale de la vision. Ce risque de décollement de rétine justifie un examen annuel du fond d'œil. En cas de décollement de rétine, un traitement au laser peut limiter les lésions.

En cas de paralysie faciale, la paupière peut ne pas se fermer totalement, entraînant une sécheresse et une irritation importante de l'œil (ulcération de la cornée) qui peuvent être soulagées par des larmes artificielles.

Traitement des troubles de la croissance et de la puberté

Le retard de croissance est en grande partie dû aux anomalies cardiaques, aux difficultés d'alimentation et aux infections récurrentes (otites, bronchites) puis surtout à l'hypogonadisme (manque d'hormones sexuelles). Sa prise en charge tient compte de tous ces facteurs et un régime adapté sera mis en place avec l'aide d'un diététicien. Un suivi par un orthophoniste peut également aider à améliorer les troubles de la déglutition.

Dans certains cas, le retard de croissance pourra être corrigé par la prescription d'hormone de croissance, puis par hormones sexuelles.

Chez les garçons, les anomalies génitales (micropénis et cryptorchidie) peuvent, en partie, être corrigées par un traitement à base d'hormones sexuelles (testostérone). De même, les adolescents (filles ou garçons) qui ont un déficit en hormones sexuelles peuvent bénéficier d'un traitement hormonal pour déclencher la puberté. Ce traitement permet aussi de prévenir une fragilité osseuse (ostéoporose) précoce et d'atténuer des troubles psychologiques liés à la carence hormonale.

Traitement des anomalies squelettiques

Une rééducation spécifique et certains appareillages peuvent permettre à l'enfant d'acquérir une meilleure posture, notamment en cas de scoliose : coques moulées en plastique permettant la station assise, ou port d'un corset, pour le maintien du tronc et kinésithérapie.

Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ?

Certains enfants atteints du syndrome CHARGE se retrouvent dans une situation de handicap rare qui nécessite une prise en charge particulière.

En France, il existe des Centres de Ressources Nationaux pour les personnes en situation de Handicap Rare (CRNHR). Ils sont constitués d'une équipe pluridisciplinaire de professionnels spécialisés qui se déplacent sur tout le territoire français afin d'aller à la rencontre de la personne, de sa famille, des écoles et des professionnels qui en font la demande. L'objectif premier est de leur apporter une aide directe en les informant, les conseillant, mais aussi de réaliser une évaluation de l'ensemble des aptitudes et des déficiences (diagnostic fonctionnel). Le centre recueille les bilans déjà réalisés et oriente vers des bilans complémentaires si nécessaire à proximité du lieu de résidence. Dans le cas d'une personne atteinte du syndrome CHARGE, des évaluations de la vision, de l'audition, du développement psychomoteur et intellectuel sont nécessaires. Les habitudes de vie, les besoins, l'environnement y compris scolaire, les priorités, les projets et le fonctionnement social sont également étudiés. Ces bilans vont permettre d'évaluer le handicap de façon spécifique et d'élaborer un projet individualisé adapté pour une meilleure prise en charge. Les protocoles techniques et les rééducations fonctionnelles (accompagnement) propres à compenser le handicap sont également déterminés. La personne peut être orientée par le centre de ressource national vers les structures à même de lui proposer des prises en charge spécifiques près de chez lui.

Aide auditive

Les difficultés auditives sont améliorées par un appareillage (audioprothèse) qui facilite le développement de l'enfant et améliore sa qualité de vie. Il doit donc être mis en place précocement. L'appareillage auditif peut être une prothèse à conduction osseuse : grâce aux vibrations émises par l'appareil au contact de l'os, le son est directement transmis à l'oreille interne. Le boîtier qui assure ces micro-vibrations doit être maintenu contre la peau du crâne ; avant l'âge de 6 ans il est tenu par un bandeau élastique ou un serre-tête, chez les enfants plus grands, le boîtier est maintenu en place grâce à une vis de titane vissée dans l'os derrière l'oreille sur laquelle il vient se clipper. L'enfant peut facilement courir et sauter mais doit retirer son boîtier quand il va à la piscine. Il existe d'autres dispositifs basés sur un système de double aimant, l'un introduit sous la peau contre l'os situé en arrière de l'oreille, l'autre permettant de maintenir l'appareil externe en place. Enfin des appareillages classiques avec contours d'oreilles peuvent aussi être utilisés.

En cas de surdité profonde, le médecin peut évaluer l'intérêt de la pose d'un implant cochléaire. C'est un appareil électronique composé de deux parties, dont une partie interne est implantée à l'intérieur de l'oreille interne au cours d'une intervention chirurgicale et une partie externe, qui est le plus souvent un appareil miniaturisé porté discrètement derrière l'oreille.

Après la pose d'un implant cochléaire, l'enfant devra suivre une rééducation orthophonique si son développement psychomoteur le permet. L'efficacité des aides à l'audition dépend de la sévérité des malformations et du degré de handicap psychomoteur de l'enfant.

Pour les enfants qui ont des otites à répétition, la pose de tubes traversant le tympan (drains ou aérateurs trans-tympaniques) peut leur être proposée.

Toutes ces aides efficaces doivent être choisies en fonction de chaque cas avec une équipe d'ORL experte.

Aide visuelle

La détection précoce des troubles de la vue par un ophtalmologue et la prise en charge par des équipes spécialisées en orthoptie pour la rééducation des troubles de la vision, sont vivement recommandées. Cela permet d'adapter les lunettes et d'accompagner l'enfant puis l'adulte. Quelques précautions peuvent limiter le handicap visuel. Il est par exemple recommandé de protéger les yeux, très sensibles à la lumière, avec une casquette ou une visière et des lunettes de soleil. La rééducation visuelle fonctionnelle permet à l'enfant d'apprendre à bien utiliser ses capacités visuelles restantes. Des aides à la locomotion sont parfois utiles (rarement car, en général, l'enfant se débrouille bien avec sa vision périphérique).

Aides au développement moteur et intellectuel

Le retard moteur, le déficit intellectuel, les troubles du comportement nécessitent l'intervention d'une équipe pluridisciplinaire constituée de **psychomotricien**, **kinésithérapeute**, **orthophoniste**, **psychiatre ou pédopsychiatre**, **éducateurs spécialisés**,...

La stimulation des sens et la gestion des troubles du comportement peuvent passer par des manipulations douces, des massages, des modes de communication spécifiques : images, symboles, langage des signes...

Les troubles de l'équilibre et de la vision gênent souvent le développement moteur. La **prise en charge psychomotrice** est donc très importante pour compenser ces déficits. Elle aide à bien se situer dans l'espace, à se maintenir debout et apprendre à compenser les troubles de l'équilibre, à se relaxer.

La **kinésithérapie**, commencée le plus tôt possible, est essentielle à l'accompagnement de l'enfant. Elle vise à l'aider à tenir sa tête, se retourner, s'asseoir, à faciliter l'acquisition de la marche puis à l'améliorer, aussi pour apprendre à lutter contre les troubles de l'équilibre. À l'âge adulte, la kinésithérapie contribue à limiter les déformations de la colonne vertébrale (scoliose) et à conserver l'amplitude des mouvements. En cas de scoliose, un suivi régulier par un **orthopédiste** est nécessaire. Des aides matérielles (repose-pied, accoudoir,...) peuvent faciliter la stabilité de la position assise.

Pour faciliter l'acquisition d'un langage, une prise en charge précoce par un **orthophoniste** est indispensable. Le langage verbal étant acquis tardivement, elle vise avant tout à favoriser la communication non verbale, gestuelle par exemple, et à améliorer la compréhension. Cette prise en charge, en étroite collaboration avec la famille, se met en place très tôt, vers l'âge de 1 ou 2 ans. En général, les enfants utilisent tous les modes de communication pour comprendre et pour être compris (langage oral, langue des signes, utilisation de symboles, d'images,...) et souvent ils combinent ces différents modes.

L'**ergothérapie** permet de récupérer ou d'acquérir une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle.

Les enfants ont souvent un comportement qui paraît étrange. Leur entourage doit apprendre à le décoder, le comprendre et le tolérer. Ils sont confrontés à de nombreuses difficultés en raison de leurs déficits sensoriels et moteurs, ils peuvent être anxieux. Il est donc important de diminuer l'anxiété et d'apprendre peu à peu aux enfants à ne plus réaliser de gestes

dangereux ou agressifs envers eux-mêmes et leur entourage. La prise en charge par un **pédopsychiatre et/ou un psychologue** est nécessaire.

Soutien nutritionnel

Les difficultés alimentaires sont fréquentes et d'origines variées. Une **prise en charge orthophonique** peut aider les enfants qui ont des troubles de la déglutition.

Le soutien d'une **diététicienne** est recommandé pour aidera à calculer un apport calorique suffisant et donner des conseils sur un régime alimentaire bien équilibré.

Un soutien psychologique est-il souhaitable ?

Un soutien psychologique de l'enfant et de sa famille est souvent nécessaire. Pour les parents, l'annonce du diagnostic est un moment de profond désarroi, de sentiment de culpabilité, de colère, de désespoir. Le plus souvent, l'organisation de la vie quotidienne, les repères habituels, les priorités au sein de la famille sont bouleversées. Pour les parents d'un enfant atteint d'une forme sévère du syndrome CHARGE, les projets familiaux sont souvent mis en question, le couple peut en pâtir ainsi que le temps consacré aux autres enfants. Les nombreuses opérations et les soins médicaux lourds nécessaires à l'enfant sont autant d'épreuves difficiles à affronter seuls. Par la suite, l'accompagnement de l'enfant en apprenant à le soigner sans le surprotéger, la jalousie ou la culpabilité ressentie par les frères et sœurs, peuvent nécessiter un soutien psychologique familial qui aidera à rétablir un équilibre au sein de la famille.

Pour les enfants ou les adultes malades, tout dépend de la sévérité du handicap, mais le besoin d'apprendre à se prendre en charge, les difficultés à réaliser certaines activités de façon autonome, la confrontation au regard des autres, peuvent être des étapes délicates où un accompagnement psychologique s'impose. A l'adolescence, les enfants ont souvent du mal à accepter leur handicap et à s'intégrer. Pour toutes ces raisons, une aide psychologique peut s'avérer utile pour aider l'enfant, l'adolescent ou l'adulte et ses frères et sœurs.

Que peut-on faire soi-même pour se soigner ou pour soigner son enfant ?

Au quotidien, les parents deviennent des « aidants familiaux », ils relayent la prise en charge effectuée par les professionnels de santé et prennent une part active au traitement ; ils peuvent pratiquer, à la maison, les exercices préconisés pour que l'enfant s'épanouisse et appliquer les conseils pour la gestion des appareillages (corset).

Lorsque l'enfant est alimenté par une gastrostomie, les parents, après avoir été formés par un professionnel de santé, peuvent brancher eux-mêmes la sonde pour les repas et pratiquer les soins réguliers nécessaires.

Les parents peuvent également consolider le lien avec leur bébé en privilégiant le toucher, la voix, les jeux.

Certains enfants développent des tics pour se rassurer ou pour exprimer une demande : l'entourage doit apprendre à les repérer et les comprendre pour décrypter les besoins de l'enfant et ainsi favoriser son épanouissement.

Il est aussi important de prendre du recul, d'avoir du répit, de prendre soin de soi pour mieux aider l'enfant, la famille et de garder du temps pour le couple.

Comment faire suivre son enfant ou se faire suivre?

Le suivi des personnes atteintes du syndrome de CHARGE fait appel à une équipe pluridisciplinaire (pédiatre, médecin ORL, ophtalmologue, cardiologue, endocrinologue, généticien, audioprothésiste, orthophoniste, kinésithérapeute, psychomotricien, psychologue…) dont la composition peut varier selon les besoins. Il se fera au mieux dans un centre de référence de la maladie dont la liste est disponible sur le site d'Orphanet (www.orphanet.fr). La fréquence des visites et des examens de contrôle est fixée par les médecins et dépend de l'évolution de la maladie. Des audiogrammes annuels permettent de suivre les troubles de l'audition. Les examens ophtalmologiques et endocrinologiques sont également réguliers.

Durant la petite enfance, l'enfant a souvent plusieurs prises en charge différentes et il est important qu'elles soient coordonnées : c'est le cas dans les Centres d'Action Médico-Sociale précoce (CAMSP) pour les enfants de 0 à 6 ans où les multiples professionnels travaillent souvent en réseau.

Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence?

En cas d'urgence, il est impératif de faire part du diagnostic du syndrome CHARGE à l'équipe soignante et de signaler les traitements en cours. Les anomalies des voies respiratoires peuvent en effet, faire courir un risque lors de certains actes, notamment en cas de chirurgie et d'anesthésie.

Par ailleurs, il ne faut pas hésiter à prévenir que l'enfant peut avoir des troubles du comportement, difficiles à gérer et que la présence des parents est nécessaire.

Le carnet de santé, dans lequel sont consignés les événements qui concernent la santé de l'enfant depuis sa naissance, constitue un outil de liaison privilégié entre les professionnels de santé amenés à prendre en charge l'enfant : le présenter aux services d'urgence est important.

Peut-on prévenir cette maladie?

Non.

Vivre avec : les situations de handicap au quotidien

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale et sur la vie quotidienne?

Les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne varient selon la sévérité des atteintes : tous n'ont pas besoin du même encadrement et tous ne sont pas dépendants. Lors des premières années de vie, les hospitalisations fréquentes et parfois de longue durée pour certains enfants, perturbent la vie quotidienne et familiale. Puis, vers l'âge de 3 ou 4 ans, les enfants commencent à aller mieux mais certains continuent de nécessiter une prise en charge contraignante. A ces difficultés s'ajoutent parfois des préoccupations financières, techniques et administratives, et certains parents peuvent être amenés à aménager ou quitter leur activité professionnelle pour s'occuper de leur enfant.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la communication et la scolarité?

L'évolution de la scolarité est variable d'un enfant à l'autre : elle dépend principalement de la sévérité du déficit auditif, visuel et de l'importance des troubles du comportement.

La moitié des enfants suivent une scolarité normale à l'école primaire.

De part leur retard de développement, les enfants atteints du syndrome CHARGE ont un décalage des apprentissages. Toutefois, les moins sévèrement atteints peuvent suivre des études normales par la suite grâce à un accompagnement adapté et une bonne compréhension de leur mode de fonctionnement.

En cas de difficultés d'expression chez l'enfant, il est important de repérer chez lui, les signes de communication et de lui faire un retour sur ces comportements communicatifs afin qu'il y donne un sens et continue à les utiliser : même si l'enfant n'utilise pas un langage, un code, il communique, de ce fait le développement de la communication non verbale est important avec l'utilisation par exemple de supports graphiques (photos, dessins, pictogrammes,...).

Les parents peuvent demander au chef d'établissement de mettre en place un Projet d'Accueil Individualisé (PAI) en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant, ou, si l'enfant est reconnu « handicapé », adresser une demande de Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) à la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH, voir «Vivre avec une maladie rare en France. Aides et Prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (Aidants familiaux) »). Toutes les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation de l'enfant (rendre les locaux accessibles, demander un accompagnement par des Accompagnants d'Elèves en Situation de Handicap AESH, anciennement Auxiliaire de Vie Scolaire AVS, etc.) sont alors définis par la MDPH.

Le PAI et le PPS permettent d'organiser l'accueil de l'enfant dans de bonnes conditions et d'expliquer au mieux la maladie au personnel encadrant pour favoriser l'intégration de l'enfant. Les aménagements visent principalement à prendre en charge les déficits visuels, auditifs, les troubles du comportement, la fatigabilité avec si nécessaire l'accompagnement par des Accompagnants d'Elèves en Situation de Handicap.

Certains enfants seront plus à l'aise dans une Classe d'Inclusion Scolaire pour les élèves handicapés (CLIS) dans des écoles maternelles et primaires ou dans une Unité Localisée pour l'Inclusion Scolaire (ULIS) dans les collèges et les lycées (d'enseignement général, technologique ou professionnel), avec moins d'élèves et un enseignement aménagé, notamment pour les enfants malentendants ou malvoyants. Selon les troubles visuels et leur impact sur la vision, certains enfants peuvent bénéficier d'aides humaines ou matérielles (ordinateurs, aides optique, livre agrandis...). D'autres encore pourront intégrer une école spécialisée pour enfants malentendants et/ou malvoyants. Pour les enfants malvoyants, l'apprentissage de la lecture en braille et la compagnie d'un chien-guide seront nécessaires.

Ceux qui ont un handicap plus important pourront intégrer un Institut MédicoEducatif (IME), qui dispense des soins spécialisés, une éducation et un enseignement adapté aux enfants handicapés moteurs, sensoriels ou polyhandicapés.

Plus d'informations sur l'accueil de ces enfants en milieu scolaire sont disponibles sur le site www.integrascol.fr.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie professionnelle?

Les personnes ayant des déficits mineurs peuvent mener une vie professionnelle quasi normale avec parfois la nécessité de gérer leur fatigabilité par certains aménagements, se faisant en accord avec le médecin du travail : temps partiel, aménagement du poste de travail avec l'aide d'ergonomes.

Pour les personnes ayant des déficits plus importants, il est également possible de faire une demande de Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH) qui permet d'être orientée vers une entreprise adaptée ou un Etablissement et Service d'Aide par le Travail (ESAT), et d'être bénéficiaire de l'obligation d'emploi. La personne reçoit également le soutien de l'Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées (AGEFIPH), organisme spécialisé qui aide les personnes handicapées et les entreprises du secteur privé à réussir l'insertion dans la vie professionnelle. Le Fonds pour l'Insertion des Personnes Handicapées dans la Fonction Publique (FIPHFP) réalise les mêmes actions dans le secteur public. En fonction du pourcentage de handicap reconnu, une Allocation Adulte Handicapé (AAH), ou une Prestation de Compensation du Handicap (PCH) peuvent être attribuées aux personnes atteintes.

En savoir plus

Où en est la recherche?

La cause du syndrome CHARGE est mal connue et les recherches se poursuivent dans plusieurs directions :

- établir le lien entre les différents types d'anomalies génétiques et les manifestations de la maladie ;
- comprendre le rôle de la protéine Chromodomain Helicase DNA binding protein 7 (codée par le gène *CHD7)* au cours du développement de l'embryon ;
- identifier d'autres gènes en cause chez les personnes n'ayant aucune anomalie du gène *CHD7*.

Par ailleurs, le développement de programmes adaptés de prise en charge des enfants souffrant de multiples déficits sensoriels est à l'étude pour leur permettre de s'épanouir au mieux.

Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36** (appel non surtaxé) ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

Les prestations sociales en France?

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistantes sociales à l'hôpital et, d'autre part, par les associations de malades qui connaissent la législation et les droits.

En France, les enfants ou les adultes atteints du syndrome CHARGE peuvent bénéficier de certaines prestations sociales, sous certaines conditions.

Le financement des soins et des frais médicaux peut être pris en charge à 100% (exonération du ticket modérateur) par l'Assurance Maladie, au titre des Affections de Longue Durée (ALD).

En pratique, c'est le médecin traitant ou le médecin du centre de référence qui effectue cette demande de prise en charge (protocole de soins) auprès du médecin conseil de la caisse d'Assurance Maladie. Ce dernier peut donner son accord pour une partie ou la totalité des soins et il fixe également la durée du protocole de soins. Au terme de cette durée, c'est le médecin traitant qui demande un renouvellement.

Les personnes en situation de handicap dans leur vie quotidienne peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) de leur département. Celle-ci centralise toutes les démarches liées au handicap : demande de prestations (aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule, ...) demande relative au travail, aides financières, ...). Elle instruit les dossiers de demande d'aide, les transmet à la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH) et assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises.

Une Allocation d'Education de l'Enfant Handicapé (AEEH) peut être allouée.

Le forfait surdité peut être alloué aux personnes ayant une perte égale ou supérieure à 70 décibels.

Le forfait cécité est alloué aux personnes dont la vision centrale ne dépasse pas 1/20ème. L'un des parents peut prétendre à une Allocation Journalière de Présence Parentale (AJPP) si le médecin traitant juge que sa présence auprès de l'enfant est indispensable.

Enfin, une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures dont le taux d'incapacité est égal ou supérieur à 80% de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports.

Plusieurs demandes d'allocations peuvent être faites, mais, la plupart du temps, elles ne sont pas compatibles entre elles. Il est donc important de faire une demande adaptée à sa situation.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet «Vivre avec une maladie rare en France. Aides et Prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (Aidants familiaux) », qui compile toutes les informations disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36

(appel non surtaxé)

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Véronique Abadie
Centre de Référence des troubles de la déglutition
Service de Pédiatrie générale
Hôpital Necker- Enfants Malades
Paris

Professeur Brigitte Gilbert-Dussardier
Service Génétique
Centre de Référence des Anomalies du Développement Ouest
CHU de Poitiers
Poitiers

CENTRE DE REFERENCE
Anomalies du développement et syndromes malformatifs

Association C.H.A.R.G.E.

association C.H.A.R.G.E. Enfant Soleil

CRESAM, centre national de ressources handicaps rares-surdicécité

CRESAM

Association Nationale des Parents d'Enfants Déficients Auditifs

Association Nationale Pour les Sourds-Aveugles

Association Française des Conseillers en Génétique

AFCG

Première édition : Juin 2008
Deuxième édition : Août 2015