

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

2021

Syndrome CHARGE

Synthèse à destination du médecin traitant

Septembre 2021

Centre de Référence Maladies Rares des Anomalies du développement et syndromes malformatifs (SOOR)

Filière de Santé Maladies Rares des Anomalies du développement avec ou sans déficience intellectuelle de causes rares (AnDDi-Rares)

Centre de Référence Maladies Rares des Syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux (SPRATON)

Filière de Santé Maladies Rares des Malformations de la tête, du cou et des dents (TETECOUC)



AnDDi-Rares

Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1 Caractéristiques de la maladie et diagnostic	3
2 Prise en charge et surveillance	4
3 Rôles du médecin généraliste	4
4 Contacts utiles	5

Synthèse à destination du médecin traitant

1 Caractéristiques de la maladie et diagnostic

Le syndrome CHARGE (SC) est un syndrome génétique polymalformatif rare (incidence estimée entre 1/8500 à 1/17000), tenant son nom de l'acronyme anglais qui reprend les éléments phénotypiques des descriptions princeps : Colobome, cardiopathie (*Heart*), Atrésie des choanes, Retard de croissance et/ou de développement, anomalies Génitales (hypogonadisme hypogonadotrope) et surdité et anomalie de l'oreille (*Ear*).

L'expression phénotypique est très variable d'un patient à l'autre, y compris au sein d'une même famille dans les rares formes familiales. Elle regroupe :

- Une atteinte **oculaire** très fréquente à type de colobome irien ou chorio-rétinien (associé à un risque de décollement de rétine) qui peut impacter la vision. Une microphthalmie, des troubles de la réfraction ou une exposition cornéenne peuvent également se voir.
- **Une surdité** (de perception, de transmission ou mixte) due à une atteinte possible des 3 segments de l'oreille (externe, moyenne et interne) et/ou du nerf auditif.
- **Une hypoplasie des canaux semi-circulaires** est évocatrice du SC dans un contexte polymalformatif et responsable de troubles de l'équilibre et de retard aux étapes de verticalisation (tenue assise, marche).
- Une atrésie des **choanes qui peut être à l'origine d'une détresse respiratoire néonatale en cas d'atteinte bilatérale**. A défaut, des **fentes** labiales ou labio-palatines sont décrites dans 25 à 50% des cas.
- Des malformations **cardio-vasculaires** variables pouvant impliquer le pronostic vital.
- Des malformations **œsophagiennes** et des **voies aériennes supérieures** (atrésie de l'œsophage, fistule trachéo-œsophagienne ou laryngomalacie).
- Des troubles de **l'alimentation** et de la déglutition complexes et plurifactoriels, un reflux gastro-œsophagien parfois sévère, une constipation.
- Des anomalies des **paires crâniennes** responsables d'une paralysie faciale, de troubles de la déglutition, d'une atteinte du nerf olfactif, auditif et des nerfs oculomoteurs.
- Des anomalies **cérébrales** et notamment une **arhinencéphalie** (à l'origine d'une anosmie ou hyposmie) mais également une agénésie du corps calleux ou des anomalies de la fosse postérieure.
- Des troubles endocriniens à type d'anomalies génitales chez le garçon et de retards pubertaires en rapport avec un **hypogonadisme hypogonadotrope**. Des restrictions de croissance parfois liées à un déficit en hormone de **croissance** ou une hypothyroïdie peuvent être présentes.
- Un retard global de **développement** éventuellement associé à une déficience intellectuelle.
- Des troubles **psychiatriques** : troubles du spectre autistique, anxiété, trouble du déficit de l'attention avec hyperactivité ou troubles obsessionnels compulsifs.
- Des anomalies **dentaires**.

- Des anomalies **rénales** : reflux vésico-urétéral ou malformation de l'arbre urinaire.
- Un déficit **immunitaire** généralement résolutif avec l'âge mais qui peut être à l'origine d'otites ou de pneumopathies à répétition.
- Une **dysmorphie faciale** évocatrice (un visage carré et asymétrique avec parfois une paralysie faciale, de petites oreilles, rondes ou carrées et asymétriques, avec un lobe absent, une ensellure nasale large, un petit menton, un cou court) et des anomalies mineures des extrémités.

Le diagnostic du syndrome CHARGE est avant tout clinique. L'étude du gène *CHD7* permet la confirmation du diagnostic dans 60 à 90% des cas. La transmission est autosomique dominante et la survenue des mutations est le plus fréquemment *de novo*, cependant des formes paucisymptomatiques chez un des deux parents ont pu être décrites.

2 Prise en charge et surveillance

La prise en charge des patients atteints d'un SC requiert généralement des hospitalisations et des opérations chirurgicales multiples durant les premières années de vie. Le risque anesthésique étant élevé, les anesthésies générales nécessitent une vigilance particulière.

Le suivi vise à dépister et prendre en charge précocement les complications. Il exige une coopération multidisciplinaire associant praticiens médicaux (généticien(ne), pédiatre, cardiologue, ophtalmologiste, ORL, chirurgien(ne) maxillo-facial(e), pédopsychiatre, pédiatre endocrinologue, chirurgien(ne) pédiatrique, médecin généraliste) et professionnels paramédicaux (orthophoniste, psychomotricien(ne), kinésithérapeute, neuro-psychologue, psychologue clinicien(ne), ergothérapeute, assistant(e) social(e), diététicien(ne)...). La prise en charge rééducative est assurée si possible par une structure spécialisée dans l'accompagnement des personnes atteintes d'un polyhandicap avec surdi-cécité (CAMSP, SESSAD, IME, CRESAM).

La prise en charge est coordonnée par un(e) généticien(ne) ou un(e) pédiatre d'un centre de référence ou de compétence en association avec le médecin traitant.

L'information sur la pathologie, ses complications et l'éducation thérapeutique des parents et du patient sont réalisées lors de l'annonce diagnostique puis par les différents intervenants dans le suivi du patient. Elles optimisent l'adhésion à la prise en charge et au suivi.

3 Rôles du médecin généraliste

Les rôles du médecin généraliste sont de :

- Orienter le patient et sa famille vers un Centre de Référence ou de Compétence Maladies Rares (CRMR et CCMR) en cas de suspicion diagnostique.
- S'assurer que le suivi médical et paramédical est assuré par une équipe adaptée.
- S'assurer de la mise en place des aides sociales et éducatives (ALD hors liste et dossier MDPH).
- Lors des consultations : surveiller la croissance staturo-pondérale, l'IMC (obésité à l'adolescence) et l'apparition de la puberté, rechercher une scoliose, maintenir le carnet vaccinal à jour.

- Prendre en charge les évènements intercurrents : otites, constipation, modifications du comportement (rechercher une douleur), troubles du sommeil, infection urinaire, déficit en vitamine D...
- Orienter le patient en ophtalmologie en urgence en cas de baisse brutale de l'acuité visuelle.
- Coordonner le suivi multidisciplinaire, en lien avec le Centre de Référence ou de Compétence, en particulier lors du passage à l'âge adulte.

4 Contacts utiles

Centre de Référence Maladies Rares des Syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux (SPRATON) : <https://www.tete-cou.fr/spraton/accueil>

Filière de Santé Maladies Rares des Anomalies du développement avec ou sans déficience intellectuelle de causes rares (AnDDI-Rares) : <http://anddi-rares.org/>

Filière de Santé Maladies Rares des Malformations de la tête, du cou et des dents (TETECO) : <https://www.tete-cou.fr/>

- Informations supplémentaires sur la maladie :

Orphanet : <https://www.orpha.net/>

GeneReviews : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1117/>

- Associations de patients :

- Association C.H.A.R.G.E, enfant soleil
<http://www.associationcharge.fr>
Groupe Facebook : association CHARGE
- Association Nationale des Personnes SourdAveugles (ANPSA)
<https://www.anpsa.fr>
01-46-27-48-10
assoanpasa@anpsa.fr

- Centres nationaux de ressources handicaps rares :

<https://www.gnchr.fr/reseau-acteurs-nationaux-regionaux-locaux/les-centres-nationaux-de-ressources-handicaps-rares>

Equipes Relais Handicaps Rares (ERHR)
<https://www.erhr.fr>