

SYNDROME DE CHARGE : *A propos d'un cas*

DJOUINI M.E⁽¹⁾, TANI⁽¹⁾, MEDDOUR⁽¹⁾, BENCHAOUI M⁽²⁾.

1) Service ORL, Hôpital Militaire Régional de Constantine.

2) Service ORL, CHU de Constantine, Faculté de Médecine Belkacem Bensmaïl, Université 3 Salah Boubnider Constantine.

RESUME:

Le syndrome de CHARGE est une maladie rare. C'est une association syndromique qui se définit par C pour «Colobome», H pour « Heart disease », A pour « Atrésie choanale», R pour « Retard de développement et/ou de croissance », G pour « Genito-urinary problems », E pour « Ear anomaly ». Ces anomalies ne sont pas toujours réunies ; il existe des associations très variables permettant d'évoquer le diagnostic. L'incidence exacte est mal connue 1 pour 10.000 naissances. Nous rapportant un cas.

Mots clés: Syndrome de charge, Atrésie choanale.

ABSTRACT: CHARGE SYNDROME: *Apropos of a case*

CHARGE syndrome is rare. The syndrome associations consist of C-coloboma of the eyes, H-heart disease, A-atresia of the choanae, R-retarded growth and development, G-genital hypoplasia/genitor-urinary anomalies and E-ear anomalies and/or hearing loss. All anomalies are not seen in every case and a varied spectrum of associations is seen in most of the cases. The exact incidence is not known. However, the reported prevalence is approximately 1:10,000 births. We report one such case.

Key words: Charge Syndrome, Choanal Atresia.

INTRODUCTION

CHARGE est un acronyme anglais, dont chaque lettre fait référence à une anomalie liée au syndrome : C pour «Colobome», H pour «Heart disease», A pour «Atrésie choanale», R pour «Retard de développement et/ou de croissance», G pour «Genitourinary problems», E pour «Ear anomaly».

Il s'agit d'une maladie rare dans la population générale. Les chiffres varient entre 1/8.000 naissances et 1/12.000 selon les documents ou les pays [1].

Ce syndrome n'est pas héréditaire, les parents ne transmettent pas le gène responsable. Le gène « normal » mute et les causes de cette mutation sont encore mal connues.

Les personnes porteuses de ce syndrome associent des malformations et des déficits sensoriels influençant le développement intellectuel. Pour cette raison, il faut veiller à un diagnostic et une prise en charge précoces afin de permettre à l'enfant de développer tout son potentiel sur les plans physique, intellectuel et social.

CAS CLINIQUE

Nous rapportant le cas d'un enfant âgé de 45 jours, de sexe féminin, admis dans notre hôpital pour prise en charge d'une atrésie choanale bilatérale. L'enfant est issue d'un mariage non consanguin, suite à une grossesse normale bien suivie, menée à terme avec un accouchement par voie basse. Le poids à la naissance était 1500 kg. Cette enfant a présenté une détresse respiratoire avec dyspnée et cyanose au 1^{er} jour de sa vie. L'épreuve de la sonde était négative concluant une atrésie choanale bilatérale, motif pour lequel elle a bénéficié en extrême urgence d'une reperméabilisation de ses choanes sans calibrage (CHU de Benbadis). L'enfant fut évacuée à notre niveau pour complément de prise en charge. L'examen à l'entrée retrouve une enfant hypotrophique, épuisée avec cyanose et dyspnée légère. L'enfant est mise en condition (oxygénothérapie, réhydratation, antibiothérapie) et un bilan clinique et paraclinique a été réalisé. L'examen ORL objective une malformation de l'oreille externe avec un aspect triangulaire de la conque droite et une hypoplasie du lobule de l'oreille droite. L'examen cardio-vasculaire retrouve un souffle cardiaque. Le reste de l'examen somatique note un retard staturopondéral avec hypoplasie des organes génitaux externes. La tomodensitométrie de la face (figures 1 et 2) révèle une malformation de l'oreille interne et une atrésie choanale osseuse bilatérale. L'échocardiographie est en faveur d'une : cardiopathie cyano-gène et le diagnostic de tétralogie de Fallope est posé. L'ensemble de ces malformations permet de poser le diagnostic de syndrome de CHARGE. L'enfant est pris en charge au bloc opératoire pour chirurgie endoscopique de son atrésie choanale avec calibrage par voie classique. Les suites opératoires immédiates étaient simples. A j5 postopératoire, l'enfant est décédée des suites d'une infection pulmonaire.

DISCUSSION

C'est en 1968 que le docteur Bryan Hall [2] remarque la fréquente association d'un syndrome polymalformatif et d'une atrésie choanale.

En 1981, Pagon, Graham, Zonana et Young sont les premiers à employer l'acronyme CHARGE et décrivent six critères diagnostiques principaux. Pour affirmer la maladie, quatre de ces six critères doivent être présents [2].

En 1998, Kim Blake révisé ces règles diagnostiques pour le

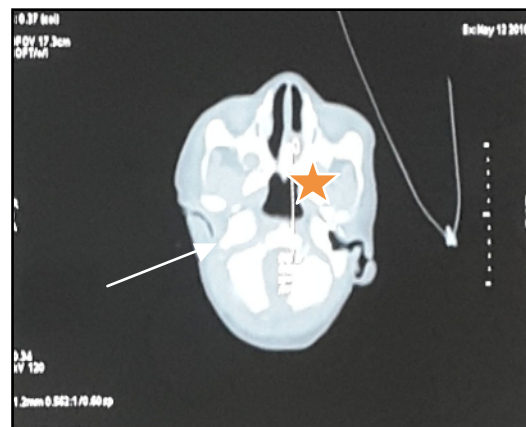


Figure 1. TDM de la face en coupe axiale passant les choanes.

- Atrésie choanale bilatérale osseuse (étoile)
- Notez les malformations de l'oreille droite en comparaison avec l'oreille gauche (flèche).

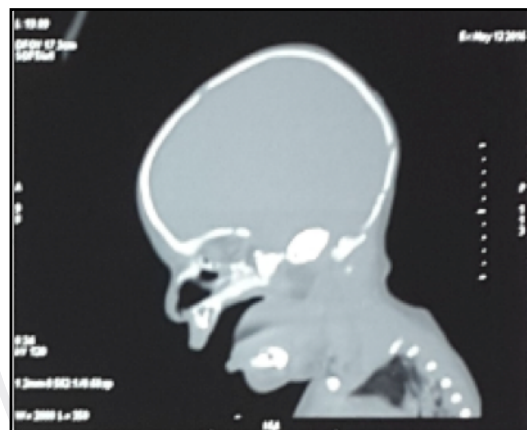


Figure 2. TDM de la face en coupe coronale passant par les choanes. Intégrité du palais osseux.

Conseil Médical Consultatif de la Fondation CHARGE et différencie des critères principaux et des critères secondaires afin d'affiner la description du syndrome [3].

Le syndrome CHARGE peut être sporadique (97% des cas) ou se transmettre selon un mode autosomique dominant. Il y a un risque de 1 à 2% de mosaïcisme germlinal [4].

Le syndrome se révèle par un tableau clinique variable. Il se manifeste au cours de la période néonatale, avec une cyanose due à l'atrésie choanale (60-70% des cas, peut être osseuse ou membranaire, unilatérale ou bilatérale) [5] et/ou une cardiopathie cyano-gène (75-80% des cas, malformations cardiaques conotruncales, arcs aortiques anormaux).

Le colobome, le plus souvent rétinien, est présent dans 75 à 90% des cas et peut être associé à une microphthalmie et conduire à une perte de la vision.

Des anomalies auditives (95-100% des cas) incluent des oreilles basses implantées ou une oreille externe en forme de tasse avec le cartilage du pavillon externe déficient et une conque triangulaire, des malformations des osselets de l'oreille moyenne, conduisant à des otites moyennes séreuses chroniques et à une surdité sensorineurale.

Des anomalies des nerfs crâniens sont fréquentes et incluent des anomalies des nerfs olfactifs, faciaux, auditifs, vestibulaires et de ceux impliqués dans la déglutition.

Des altérations du système nerveux central (SNC) impliquent une atrophie cérébrale, une agénésie du corps calleux, des anomalies de la fosse cérébrale postérieure et une hypoplasie cérébelleuse.

Une hypoplasie génitale et un retard de la puberté sont observés.

Un retard de croissance staturo-pondérale est souvent lié aux troubles sévères de la succion/déglutition. Un retard moteur (dû à des troubles de l'équilibre), un retard de langage et de la motricité fine sont aussi notés.

La dysmorphie faciale est caractérisée par un visage carré, un front et une racine nasale proéminents et une asymétrie due à la paralysie faciale.

Des malformations des voies aériennes supérieures (laryngomalacie et trachéomalacie congénitales), une fistule trachéo-oesophagienne (FTO) et un reflux gastro-œsophagien sont communs.

Des altérations endocriniennes (déficit en hormone de croissance, hypogonadisme hypogonadotrope) et des anomalies immunitaires (déficit immunitaire combiné sévère), lymphopénie à cellules T isolées) sont aussi observées. Des infections respiratoires sont fréquentes.

Les patients peuvent présenter un trouble du spectre autistique associé à un trouble du déficit de l'attention avec hyperactivité (TDAH), un trouble obsessionnel compulsif (TOC) et une anxiété [4,5].

La prise en charge nécessite une approche multidisciplinaire (impliquant des diététiciens, des gastroentérologues, des endocrinologues, des cardiologues) associant une prise en charge chirurgicale, un support pour les personnes perdant leur vue et leur audition (services pour les malentendants et les malvoyants), une kinésithérapie, de l'orthophonie, la pose d'un implant cochléaire, une thérapie comportementale et un conseil psychologique.

CONCLUSION

Vu le nombre potentiellement élevé de malformations et de déficits sensoriels rencontrés dans le syndrome de CHARGE, nous devons adopter un modèle médical de prise en charge pluridisciplinaire incluant le gynécologue qui peut évoquer l'éventualité de ce syndrome permettant de prévoir un accouchement dans des conditions adéquates ainsi que le pédiatre qui joue un rôle crucial dans le diagnostic et qui assure la coordination entre les médecins spécialistes (ORL, urologue, cardiologue, chirurgie générale....).

Une fois l'urgence jugulée en période néonatale, un grand travail doit être entamé pour assurer un bon développement socio-intellectuel faisant intervenir essentiellement la famille et son entourage ainsi que les associations CHARGE; sources importantes de soutien et d'information pour les familles.

RÉFÉRENCES

1. Yantis M, Mukerji S, Pine H, Quinn FB Jr. Choanal Atresia: Diagnosis, Management, and Association with CHARGE Syndrome; Grand Rounds Presentation, Department of Otolaryngology The University of Texas Medical Branch (UTMB Health) FACS. January 27, 2014.
2. Froechlich P, Roger G, Garabedian N, Van Den Abbeele T, Lescanne E, Nicollas R. Choanal atresia management. Annales d'Otolaryngologie et chirurgie cervico-faciale (2008).

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

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

5. Hsu P, Ma A, Wilson M, Williams G, Curotta J, Munns CF, Mehr S. CHARGE syndrome. Journal of Paediatrics and Child Health.