

CENTER FOR
DØVBLINDHED OG HØRETAB
Kollegievej 1
9000 Aalborg
www.cdh.rn.dk
Tlf. 97 64 72 00
cdh@rn.dk

Januar 2016

Center for Døvblindhed og Høretab er et lands- og landsdelsdækkende helhedstilbud for børn, unge og voksne med døvblindhed eller høretab. Tilbuddene under KaS, *Koordinering af Specialrådgivningen under VISO*, er landsdækkende både på høretabs- og døvblindeområdet.

CHARGE syndrom



REGION NORDJYLLAND
– i gode hænder

CHARGE syndrom

Hvad er CHARGE syndrom?

CHARGE er et syndrom, der dækker over en kombination af medfødte misdannelser. Personer med CHARGE har et meget sammensat og komplekst symptom-billede, der kan medføre en lang række sansemæssige, fysiske og adfærdsmæssige problemer.

Symptomerne varierer meget i antal og omfang fra person til person, men er ofte meget indgribende og kan særlig i de første leveår kræve intensiv medicinsk behandling på flere områder.

Mange behandlinger i de første leveår

Babyer, der er født med CHARGE syndrom, er ofte født med livstruende fødselsdefekter, som f.eks. hjertelidelser og vejrtrækningsproblemer. De tilbringer



sammenlagt mange måneder på hospitalet og gennemgår mange operationer og behandlinger. Synke- og åndedrætsproblemer forårsager fortsat mange vanskeligheder, når børnene kommer hjem fra hospitalet – ofte resten af livet.

De fleste børn har hørenedsættelse, synsnedsættelse og balanceproblemer, som forsinker deres totale udvikling og som kræver specielle tiltag for at sikre udvikling af kommunikation. Også sanseintegrationsproblemer ses ofte. Alle må påregne medicinsk behandling og specialpædagogisk bistand i en lang årrække.

Gode prognoser gennem tværfagligt samarbejde

Det er karakteristisk at personer med CHARGE ofte klarer og udvikler sig langt bedre end man kunne forvente ud fra deres meget komplekse fysiske problemer – dette skyldes deres utrolige livsvilje, vedholdenhed og stærke personlighed.

De positive resultater er dog afhængige af, at omgivelserne er i stand til at forstå de sammensatte og komplekse problemer personer med CHARGE har, så de kan støtte den enkeltes udvikling bedst muligt. **Personer med CHARGE syndrom kan intellektuelt ligge indenfor normalområdet.**

På baggrund af de komplekse forhold hos personer med CHARGE syndrom, og de skiftende behov i takt med de forskellige faser i livet, er der betydeligt behov for tværprofessionelt tæt samarbejde og livslang opfølgning af de mangeartede medicinske og pædagogiske udfordringer.

Diagnose og forekomst

Syndromet er meget sjældent og det anslås, at forekomsten er 1 tilfælde pr. 9-10.000 nyfødte børn. Syndromet blev første gang beskrevet i 1981, og i 2004 blev et sygdomsgen fundet.

Hos op imod 75 % af de personer, som har mange CHARGE karakteristika kan genetisk undersøgelse bekræfte diagnosen i form af en mutation (arveforandring) i et bestemt gen: 25 % får diagnosen CHARGE, selvom personen ikke har mutation.

Hvorfor hedder det CHARGE?

Navnet CHARGE blev dannet ud fra de engelske navne på de misdannelser, man i starten lagde særlig vægt på: **Colobom** (spalte i øjet), **Heart** (hjertefejl), **Atresi af choanal** (misdannelse/blokering i overgang mellem næse og svælg), **Retardation** (forsinket vækst), **Genital hypoplasia** (underudvikling af kønsorganer), **Ear** (misdannelser af ydre og indre øre og hørenedsættelse).



Samlet liste over fysiske symptomer ved CHARGE syndrom

I dag ved man, at syndromet kan dække over en meget lang række symptomer/misdannelser/problemstillinger, men den enkelte person er ikke ramt på alle områder og sværhedsgraden og betydningen af misdannelserne varierer meget fra person til person.

Nedenfor nævnes en række fysiske problemer, der ofte ses i forbindelse med CHARGE:

- **Øjne:** Særligt karakteristisk er colobomer (spalter i et eller begge øjne). Kan give forskellige synsproblemer fra små problemer til blindhed afhængigt af, hvor spalten er. Nogle har små eller manglende øjne.
- **Ører:** Særlig karakteristisk er misdannelse af buegangene (der giver balanceproblemer) – men ofte er der også misdannelser i indre øre (sneglen), hørenerven, mellemøret og /eller det ydre øre. Dette betyder problemer med hørelsen i varierende grad.
- **Næse/svælg:** Særlig karakteristisk er choanal atresi dvs. sammenvoksning af den bageste del af næsegangen enten ensidigt eller dobbeltsidigt. Andre kan have læbeganespalte. Ofte ses især i de første år massive problemer med vejrtrækning og med at spise og drikke, blandt andet på grund af lav muskelspænding og dårligt koordinerede muskelbevægelser eller misdannelser i luftrør, spiserør, bronkier eller stemmebånd.
- **Hjertefejl:** Det kan f.eks være huller i hjertet. Nogle misdannelser er alvorlige og kræver intensiv kirurgisk og medicinsk behandling andre er uden funktionel betydning.
- **Balance og motoriske problemer:** Dette skyldes misdannede eller manglende buegange i det indre øre – kombineret med nedsat syn. Misdannede buegange findes formodentligt hos næsten alle med CHARGE.
- **Lugtesans:** Mangler ofte eller er dårligt udviklet. Manglende lugtesans er ofte koblet med manglende spontan pubertet.

- **Dårlig funktion af kranienerver:** Hyppigt tilstede. Giver for eksempel ansigtslammelse og synkeproblemer.
- **Forsinket vækst og pubertetsudvikling:** Skyldes nedsat funktion af hypofysen, som normalt producerer de overordnede hormoner af betydning for styring af vækst, udvikling af normale kønsorganer fra før fødslen og pubertet.
- Andre sygdomme: CHARGE syndrom er karakteriseret ved en lang række andre mulige problemer, så som nyremisdannelser, unormal forbindelse mellem spiserør og luftrør, tilbageløb af mad fra mavesækken m.m.
- Personer med CHARGE har ofte et specielt ansigt: Et firkantet fladt ansigt, bred næse, lille mund lavtsiddende og ofte misdannede ydre ører og evt ansigtslammelse.

Adfærd hos personer med CHARGE

Personer med CHARGE syndrom udviser ofte en lidt speciel adfærd, som kan være udfordrende for omgivelserne. Det skyldes sanseproblemerne og den ofte barske start på livet med mange sygdomsperioder.





Adfærdsproblemerne skal ses på baggrund af at personer med CHARGE syndrom forsøger at skabe oversigt og tryghed i deres verden, og at dette i høj grad kompliceres af store sansetab og andre vanskeligheder.

Adfærden er ofte karakteriseret af:

- Stereotypier / ritualiseringer
- Ønske om at styre omgivelserne
- Lav impuls kontrol og selvregulering
- Problemer med at omstille sig fra en aktivitet til en anden og mellem forskellige omgivelser
- Kan spørge om det samme mange gange
- Trættes let og har behov for pauser og hvil
- Motorisk uro i form af trang til at bevæge kroppen eller dele af kroppen, eller trang til at spænde enkelte muskler op (fx trykke fingre mod hinanden, gå på tæer m.m.). Forståelse for den udfordrende adfærd hos personer med CHARGE syndrom er afgørende for at undgå fejldiagnosticering, idet mange af de samme adfærdstræk kan forekomme hos personer med autisme.



Hvor kan du få mere viden om CHARGE?

Denne folder er blot en kort introduktion. Hvis du har brug for at mere information om CHARGE kan du f.eks. gå ind på en af følgende hjemmesider:

Servicestyrelsen: Beskrivelse af CHARGE syndrom generelt, information om netværk, litteratur, nyhedsbrev om CHARGE mv.
<http://socialstyrelsen.dk/handicap/dovblindhed>

Center for sjældne handicap: www.csh.dk

CHARGE Syndrome Foundation: www.chargesyndrome.org

Facebookgruppen: CHARGE syndrome

SENSE for Deafblind People: www.sense.org.uk

Hvis du har brug for rådgivning eller vejledning af eksperter med særlig viden om CHARGE, kan du, din læge, sagsbehandler eller andre kontakte:

Center for Døvblindhed og Høretab, konsulentfunktionen.
Afdelingsleder Bodil Thomsen, tlf. 29 35 70 45

Audiologisk afdeling Bispebjerg/audiogenetisk afsnit,
professor Lisbeth Tranebjærg, tranebjærg@sund.ku.dk

Klinik for sjældne handicap på Rigshospitalet:
Udredning og lægelig koordination

Center for sjældne sygdomme på Skejby Sygehus:
Udredning og lægelig koordination

