

CHARGE

CHARGE Syndrom e.V.



Menschen mit **CHARGE-Syndrom**

Eine Information des CHARGE Syndrom e.V.

Was ist das CHARGE-Syndrom?

Das CHARGE-Syndrom ist ein sehr komplexes Muster angeborener Fehlbildungen und tritt bei rund einer von 8. - 10.000 Geburten auf, d.h. in Deutschland werden im Jahr rund 70 Kinder mit CHARGE-Syndrom geboren.

Das Wort CHARGE ist ein sogenanntes Acronym und steht für die Anfangsbuchstaben der englischen Wörter: **C**olobom, angeborener **H**erzfehler, Choanal-**A**triesie, entwicklungsneurologische **R**etardierung, **G**enitale Fehlbildung, Schwerhörigkeit(**E**ar=engl. Ohr). Es handelt sich dabei um typische Erkrankungen bzw. oft betroffene Organe des CHARGE-Syndroms.

Dieses CHARGE-Acronym, definiert 1981, spiegelt die typischen Fehlbildungen des CHARGE-Syndroms wider. Später, im Jahr 1999, wurden auf Basis dieser sechs Merkmale und weiterer wissenschaftlicher Erkenntnisse die klinischen Diagnosekriterien in Haupt- und Nebenmerkmale aufgeteilt.

Wie entsteht das CHARGE-Syndrom?

Das CHARGE-Syndrom ist eine genetische Fehlentwicklung, die meistens durch eine neu aufgetretene Veränderung (Mutation) im Erbgut ausgelöst wird. Diese Genmutation findet sich meistens auf dem Gen CHD7, welches auf dem Chromosom Nr. 8 liegt. Fast immer ist die Mutation ein Einzelfall innerhalb einer Familie, nur selten sind mehrere Kinder einer Familie betroffen. Seit 2004 ist der genetische Nachweis möglich und kann die Diagnose bzw. den Verdacht auf das CHARGE-Syndrom in rund 2/3 der Fälle bestätigen.



Die 4 Cs

Hauptmerkmale des CHARGE-Syndroms

Colobome:

Spaltbildungen im Auge, z. B. an Pupille(n), Iris und/oder Netzhaut und/oder dem/r Sehnerv/en, was mit Lichtempfindlichkeit sowie einer erheblichen Sehverminderung bis hin zur Blindheit verbunden ist.

Choanale Atresie oder Stenose:

Verschluss oder Verengung des Nasen - Rachen-Übergangs, verbunden mit Atemproblemen und/oder kompletter Hinderung, durch die Nase zu atmen.

Craniale (Hirn-)Nerven:

Störungen der 12 Hirnnerven, dadurch u. a. gestörte Mimik der Gesichtsmuskeln, mangelhafter Geruchs- und Geschmackssinn und Schluckstörungen, häufig mit langjähriger Sondenernährung.

Charakteristische CHARGE-Ohren:

ungewöhnlich geformte Ohren, insgesamt kurz und weich sowie mit einer verminderten Furchung. Diagnosebestätigend ist ein CT-Nachweis der fehlgebildeten Bogengänge im Innenohr, die mit ursächlich für die ausgeprägten Gleichgewichtsstörungen sind. Weiterhin besteht eine Hörbehinderung im unterschiedlichen Ausmaß.

Nebenmerkmale, die für die Diagnose allein jedoch nicht ausreichend sind: Herzfehler, z.T. sehr komplex mit großen operativen Herausforderungen, Kiefer-Lippen-Gaumenspalten, Atresien bzw. Fistelbildungen an Luft- und Speiseröhre, genitale Fehlbildungen und/oder Nierenprobleme, charakteristisches Gesicht und eine spezifische Handfurche.

Weitere CHARGE-Besonderheiten, die für die Diagnose ohne Belang sind, jedoch starke Einschränkungen mit sich bringen können, sind u. a. vermindertes Längenwachstum, hypotoner Schultergürtel, Schlafstörungen und typische Verhaltensauffälligkeiten (autistisches und/oder zwanghaftes Verhalten). Aufgrund der komplexen Probleme gilt das CHARGE-Syndrom als eine der größten aktuellen Herausforderungen für Medizin, Pflege und Förderung.

CHARGE mutig meistern!



Menschen mit CHARGE-Syndrom sind meist stark seh- und/oder hörbehindert, sie haben Probleme mit dem Gleichgewicht, dem Berührungs- und Temperatursinn, dem Schmerz- und Druckempfinden sowie der Wahrnehmung im All-

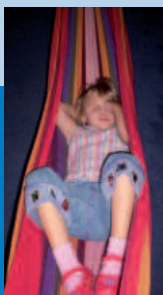
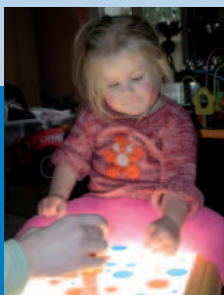
gemeinen. Gleichzeitig liegen meist schwere organische Erkrankungen vor, z. B. an Herz, Atmungs- und Verdauungsorganen. Oft dauert es viele Jahre, bis sämtliche Schwierigkeiten erkannt und behandelt sind. „Und doch gibt es keine andere Gruppe mehrfach sinnesbehinderter Menschen, die all diese Hindernisse mit solcher Bravour meistert!“

Zitat von David Brown

Der wichtigen Aufgabe, diese Herausforderung zu bewältigen, Betroffenen und Angehörigen, Ärzten, Therapeuten und Pflegern mit fundierten Informationen, Rat und Tat zur Seite zu stehen, widmet sich unser Verein.

Körperliche und geistige Entwicklung beim CHARGE-Syndrom

Kinder mit CHARGE-Syndrom entwickeln sich verzögert. Manche sind geistig behindert, viele haben jedoch eine normale Intelligenz, was in der Kombination mit den vielfältigen Behinderungen oft schwer einzuschätzen ist. Grundsätzlich besteht die Gefahr, die intellektuellen Fähigkeiten CHARGE-Betroffener zu unterschätzen.



Zu berücksichtigen ist dabei, dass CHARGE-Kinder aufgrund ihrer vielfältigen organischen Probleme lange Zeiten im Krankenhaus verbringen und in den ersten Lebensjahren zahlreiche Operationen und Eingriffe verschiedenster Fachärzte überwinden müssen.

Sinnvoll ist es, Kinder mit CHARGE-Syndrom unter Berücksichtigung ihrer individuellen Fähigkeiten so früh wie möglich vielfältig zu fördern. Dies erfordert eine koordinierte Zusammenarbeit von Ärzten und Therapeuten verschiedener Fachrichtungen aus z. B. heilpädagogischer Frühförderung, Physiotherapie, Ergotherapie, Logopädie, Blinden- und Gehörlosenförderung unter Einbeziehung der elterlichen Erfahrung.

Wichtig ist es, Kinder mit einer Hör- und gleichzeitigen Sehminderung als „taubblind“ zu betrachten und ihnen eine entsprechend spezialisierte Frühförderung zu ermöglichen. Eine frühzeitige Diagnose über den Umfang der Hör- und Sehbehinderung ist entscheidend für die weitere Entwicklung der Kommunikation.

Weitere Informationen und ein Forum für den Austausch von Eltern, Ärzten und Therapeuten gibt es im Internet unter **www.charge-syndrom.de**



Elternkreis betroffener Kinder
Borbath 29
D-91448 Emskirchen
Tel: 0049 (0)9104 – 826 345
Fax: 0049 (0)9104 – 826 345
e-mail: info@charge-syndrom.de

Spendenkonto:
Konto-Nr. 225 859 156
BLZ 762 510 20
Sparkasse Neustadt a. d. Aisch

IBAN: DE50 7625 1020 0225 8591 56
SWIFT-BIC: BYLADEM1NEA

Veröffentlichung in Anlehnung an und mit freundlicher Genehmigung der CHARGE Syndrom Foundation, Inc. Columbia, Missouri, CHARGE-Kurzinfo - Übersetzung des amerikanischen Folders.

Fotos: Privat, Gruppenbild ©Robert Bühler