

# L'ENFANT SOLEIL

LE JOURNAL SEMESTRIEL DES PARENTS ET AMIS D'ENFANTS  
ATTEINTS DU SYNDROME DE C.H.A.R.G.E.

## L'ENFANT SOLEIL

C'est un enfant qui ne sera jamais  
Comme les autres.  
C'est un enfant pas tout-à-fait pareil  
C'est un Enfant Soleil.  
Depuis longtemps nous l'avons désiré,  
Depuis longtemps nous l'avons dessiné,  
A l'intérieur de tous nos paysages  
Et puis un jour,  
Un jour il est venu,  
Presque étranger tout-à-fait inconnu,  
Avec en plus un drôle de visage.  
Nous avons détourné le cœur un instant,  
Pour accueillir avec des pleurs  
Notre enfant.  
C'est un enfant qui ne sera jamais  
Comme les autres  
C'est un enfant pas tout-à-fait pareil,  
C'est un Enfant Soleil.  
Il a grandi un peu plus lentement,  
Mais aujourd'hui, c'est lui qui nous apprend  
Tous les secrets d'un bel éclat de rire.  
Si la tendresse habite quelque part,  
C'est à coup sûr, au bout de son regard  
Si vous saviez tout ce qu'il peut nous dire,  
Au fil des heures, au fil des jours maintenant  
Nous apprenons les mots d'amour d'un enfant.  
C'est un enfant qui ne sera jamais  
Comme les autres.  
C'est un enfant pas tout-à-fait pareil,  
C'est un Enfant Soleil.

Mannick

# COMPTE RENDU DE LA PREMIERE JOURNEE NATIONALE SUR LE SYNDROME DE C.H.A.R.G.E. REGROUPANT MEDECINS, PROFESSIONNELS ET PARENTS.

POITIERS  
LE 6 JUIN 1996

Il y avait 16 parents présents.

Ce compte rendu est réalisé à partir d'enregistrements et de notes prises au cours de cette journée. Les commentaires et questions posées entre les interventions sont difficiles à retranscrire dans leur totalité, du fait essentiellement d'un enregistrement de mauvaise qualité. C'est un résumé, qui nous l'espérons, sera le plus complet possible, mais qui ne pourra reproduire l'ambiance si particulière, ni toute l'émotion qui s'est dégagée au cours de cette journée.

Le syndrome de C.H.A.R.G.E. se nomme en fait Association C.H.A.R.G.E. parce qu'il regroupe plusieurs atteintes qui ne sont pas obligatoirement présentes dans la maladie. Tout au long de ce résumé nous dénommerons cette Association le syndrome de C.H.A.R.G.E. pour le distinguer de l'Association de parents que nous avons formée ... N'en déplaise au puristes.

Les premiers intervenants sont les *Docteurs LYON NET S. et TELLIER A.L. de L'HÔPITAL NECKER ENFANTS MALADES* à Paris.

Le premier exposé est un état des connaissances actuelles sur les différents symptômes regroupés dans le syndrome et sur l'histoire naturelle de la maladie. A ce jour, il y a beaucoup plus de questions que de réponses. Le syndrome de C.H.A.R.G.E. présente une **grande variabilité** dans les formes cliniques. Il s'agit là d'une description des différents symptômes retrouvés, c'est une **vision d'ensemble** qui est loin de la réalité clinique de chaque enfant pris individuellement.

Ce travail a été réalisé à partir de 47 dossiers de patients suivis en France. C'est une étude multicentrique qui a été réalisée avec beaucoup de centres de pédiatrie et de génétique en France. De ce fait, il s'agit sans doute de forme plus sévère de la maladie et il existe à priori un biais de recrutement. Nous sommes au début des connaissances sur cette maladie.

Le syndrome de C.H.A.R.G.E. a été découvert en 1979, mais dénommé la première fois par un Anglais Pagon en 1981.

## Définition

Le syndrome de C.H.A.R.G.E. correspond à l'Association de plusieurs anomalies différentes .

**COLOBOME : 79 % des cas.** Qui correspond à une malformation de la partie postérieure de l'œil qui s'appelle la rétine.

**MALFORMATIONS CARDIO-VASCULAIRES : 85 % des cas.** Qui sont très variées. Défauts septaux isolés, persistance du canal artériel, malformation conotruncale, cardiopathie de flux, anomalies des arcs aortiques.

**ATRESIE DES CHOANES : 57 % des cas.** Qui correspond à une absence de communication de la partie postérieure des narines et la bouche. C'est un symptôme très important de la maladie, car il est très évocateur du syndrome de C.H.A.R.G.E.

**RETARD STATURAL : 75 % des cas.** Qui se manifeste par une taille et un poids inférieurs à la moyenne.

**RETARD DEVELOPPEMENTAL, 100 % des cas.** Très variable d'un enfant à l'autre.

**MALFORMATIONS DU SYSTEME NERVEUX CENTRAL : 83 % des cas.** Elles sont majoritairement le résultat d'un dysfonctionnement du tronc cérébral. Elles se traduisent par une dysoralité avec des **troubles de succion** immédiats ou retardés après plusieurs mois de vie (**96 %**), une **dysmotricité pharyngo œsophagienne** avec des difficultés à avaler et notamment sa salive, ils présentent aussi des vomissements importants qui vont résister au traitement antireflux (**80 %**), **troubles ventilatoires** avec souvent un bruit respiratoire pendant le sommeil et parfois des malaises (**93 %**), **paralysie des nerfs crâniens**, la plus fréquente est la paralysie faciale, l'atteinte du nerf auditif, une paralysie de certains nerfs crâniens peut aussi expliquer des troubles de mastication, de la déglutition (**78 %**), **dysrégulation cardiaque (25 %)**.

**MALFORMATIONS GENITALES : 80 % des cas chez le garçon.** Micro Pénis +/- cryptorchidie (absence de descente des testicules). **16 % des cas chez la fille.** Se traduisant par une petite taille des grandes lèvres.

**MALFORMATIONS DES OREILLES : 100 % des cas.** Il s'agit de malformation de l'oreille externe prédominant à droite, moyenne, et interne pouvant s'accompagner de surdité. Récemment, mise en évidence de l'agénésie des canaux semi-circulaires (vestibules) qui est quasi spécifique du C.H.A.R.G.E .et qui est mise en évidence par le scanner du rocher en 3 dimensions (**8 cas sur 10**).

L'oreille externe est carrée, grossièrement ourlée, implantée basse, le lobule est hypoplasique et elle est basculée vers l'arrière.

### **Il peut y avoir plusieurs autres malformations associées :**

- **SQUELETTE : 53 %**. Vertèbres, côtes, extrémités.

- **MALFORMATIONS DIGESTIVES : 36 %**. La plus fréquente est l'Atrésie de l'œsophage, on retrouve aussi des Hernies.

- **MALFORMATION RENALE : 19 %**.

### **Fréquence :**

1/100 000 naissances (*ce qui doit faire, sur le nombre des naissances, 8 nouveaux cas par an en France*).

### **Prise en charge précoce**

Très variable d'un enfant à l'autre.

**85 %** des enfants sont nourris par nutrition entérale pendant plus de 6 mois.

**37 %** ont une gastrostomie.

**23 %** sont opérés de leur reflux sur l'estomac (intervention de NISSEN).

**38 %** des enfants ont besoin d'oxygène.

**23 %** ont une trachéotomie.

### **Les hospitalisations**

**96 %** sont des hospitalisés en néonatal.

**68 %** sont hospitalisés plus de 5,1 mois.

**90 %** ont regagné leur domicile à 14 mois.

### **Prise en charge sociale**

**90 %** ont une rééducation psychomotrice.

**5 %** sont en établissement spécialisé (*dans notre Association, quasiment tous les enfants sont en milieu spécialisé*).

### **Histoire naturelle de la maladie**

Pendant la vie embryonnaire, il y a un événement de caractère encore indéterminé qui survient entre 6 et 7 semaines de développement.

### **Recherche génétique**

Le syndrome de C.H.A.R.G.E. est de cause génétique mais pas héréditaire.

Le risque de récurrence est inférieur à 1 %. Les cas de récurrence confirment l'idée d'une cause génétique au syndrome de C.H.A.R.G.E.

Il existe un dispositif mis en place pour accueillir les parents qui souhaitent un autre enfant .

## **CONSEIL GENETIQUE**

Lorsque des parents qui ont eu un enfant atteint du syndrome de C.H.A.R.G.E. et qui désirent un autre enfant, afin de dépister le 1 % de récurrence il faut :

- Consulter un généticien.

- Faire pratiquer aux parents un examen ophtalmologique et une échographie cardiaque, à la recherche d'une anomalie minime qui serait passée inaperçue et qui serait le signe d'un "portage" de la maladie par un des parents.

- Réaliser une surveillance étroite de la grossesse par échographie, avec un ou plusieurs échographiste(s) hyper spécialisé(s), qui sait ce qu'il doit rechercher. Attention, ces échographies ne sont pas du tout les mêmes que les échographies de base d'une grossesse dite "sans risque". L'atrésie des choanes peut être recherchée par une échographie tridimensionnelle couplée au Doppler.

- L'ultime diagnostic sera lorsqu'il existera un outil génétique moléculaire ou autre, pour permettre un diagnostic simple et fiable, mais l'état actuel des recherches ne le permet pas.

### **Discussion :**

*A la suite de l'intervention, nous avons beaucoup discuté de la récurrence, puisque Madame MOMAL était présente. Elle est mère d'une petite Marie, née le 27/12/1988, atteinte du syndrome de C.H.A.R.G.E. et d'un petit Pierre, né le 19/11/1991, et qui est décédé à 36 heures de vie, d'un syndrome de C.H.A.R.G.E.*

*Lorsque l'on a déjà mis au monde un être d'exception, tout événement rarissime devient pour nous encore trop fréquent. Les statistiques n'ont plus de sens... Désolé pour ceux qui ont tenté de nous rassurer.*

*Sur les 47 dossiers de la thèse, aucune récurrence n'a été observée.*

*L'état des connaissances au-delà de la France n'est pas meilleur et encore une fois, nous sommes à l'aube des connaissances sur le syndrome de C.H.A.R.G.E.*

*Il est capital de regrouper nos expériences afin de progresser dans la connaissance de la maladie.*

## **L'ATRESIE DES CHOANES DANS LE SYNDROME DE C.H.A.R.G.E. Docteur B. DAVAILLAUD, Poitiers**

### **Introduction**

L'obstruction de la voie aérienne supérieure chez le nouveau né aboutit à une menace vitale, si celle-ci est complète. L'atrésie des choanes par une membrane ou une obstruction osseuse, est retrouvée chez environ 50 % des enfants présentant un syndrome de C.H.A.R.G.E. Elle est unilatérale ou le plus souvent bilatérale.

### **Définition**

**Atrésie des choanes** : Occlusion complète ou incomplète congénitale de l'orifice postérieur des fosses nasales, qui communique avec le pharynx.

### **Rappel embryologique**

L'épiblaste de l'extrémité craniale de l'embryon est soulevé par des bosses mésoblastiques appelées **bourgeons faciaux**.

Il existe 5 bourgeons faciaux qui sont séparés par des sillons et qui délimitent une dépression appelée **stomodeum, ou bouche primitive**.

L'ébauche du nez est faite par le bourgeon frontal impair médian.

L'épiblaste s'épaissit en deux endroits sur le bourgeon et cet épaississement va se creuser en gouttière dans le sens ventro dorsal au toit du stomodeum. La jonction des bourgeons nasaux latéraux et maxillaires avec le bourgeon nasal va former, donc, les fosses nasales jointes.

L'atrésie des choanes est liée à un trouble du développement embryonnaire se situant entre 35 et 45 jours de la gestation.

L'embryologie expérimentale permet d'expliquer actuellement cette malformation congénitale par des anomalies dues à un arrêt de la migration ou de l'interaction des cellules de la crête neurale, de l'extrémité crâniale du fœtus.

A 10 semaines, la face du fœtus est pratiquement modelée.

### **Rappel anatomique**

Il y a 5 bourgeons faciaux, ils vont former deux gouttières qui sont délimitées par le bourgeon médian et les bourgeons latéraux. C'est ainsi que se forment les orifices narinaires droit et gauche. La partie postérieure forme les choanes.

Les choanes, c'est en fait un canal de forme ovalaire légèrement oblique en bas et avant, qui est limité :

- en dedans, par la partie postérieure du vomer,
- en bas, par le bord postérieur de la lame horizontale du palatin,
- en dehors, par l'aile interne de la ptérygoïde,
- en haut, par la face inférieure du corps du sphénoïde.

### **Méthodes d'explorations**

- **Avant la naissance** : Echographie. Parfois difficile à mettre en évidence si les conditions d'examen ne sont pas favorables.

- **A la naissance** : Vérification de l'intégrité des choanes par passage d'une sonde nasale systématique.

- **Avant 6 mois** : Endoscopie, scanner (étude en cours pour évaluer les dimensions endonasales des nouveau-nés ne présentant pas d'autre dysmorphie cranio-faciale).

### **Technique opératoire**

L'atrésie des choanes met en jeu le pronostic vital lorsqu'elle est bilatérale, le nouveau né ne pouvant respirer que par le nez. Le traitement en est chirurgical par trépanation par voie transeptale, avec élargissement de la choane atrésiée et du bord postérieur de la cloison. Le calibrage de l'orifice par des lames de silastic enroulé souple évite les récurrences, traitées ensuite par laser. Le risque de récurrence existe jusqu'à l'âge de 8 ans.

### **Oreille interne**

**Surdit ** : Il existe souvent des surdit s de type perceptif de gravit  moyenne   profonde, le plus souvent bilat rales, qui peuvent  tre diagnostiqu es t t par les auto- missions et les Potentiels Evoqu s Auditifs du tronc c r bral. Ces deux examens sont des m thodes objectives, non traumatisantes, mais qui ne refl tent qu'une partie des fr quences auditives. Ce qui implique de pratiquer des m thodes subjectives d s que possible.

**Vertiges** : Mise en  vidence r cente d'une ag n sie du canal semi circulaire (vestibules) expliquant les troubles de l' quilibre.

**Oreille externe : l'h lix**. Implantation basse des oreilles, rotation des oreilles vers l'arri re, dysplasie de l'h lix.

### **Exp rience de Poitiers**

A Poitiers nous avons deux enfants atteints du syndrome de C.H.A.R.G.E., un de 6 ans et un de 11 ans. Aucun n'a d'atr sie choanale uni ou bilat rale. Par contre, ces enfants ont des surdit s de perception par atteinte des cellules auditives, du nerf auditif, moyenne bilat rale ou s v re. Il faut faire des examens subjectifs pour  valuer les restes auditifs sur les graves (les P.E.A. se font sur les aigus).

Un des enfants pr sente aussi une malformation cardiaque ou maladie d'Epstein.

Un des enfants pr sente une l vre sup rieure  vers e.

**Conclusion** : L'atrésie des choanes est le diagnostic facile à la naissance. Elle doit faire rechercher une surdité. Dans le syndrome de C.H.A.R.G.E., il existe des troubles de l'équilibre, à l'étude actuellement.

## **QUESTIONS VISUELLES** **Madame Christine AKTOUCHE**

Il faut faire le lien entre toutes les compétences sensorielles de l'enfant et l'enfant. Il faut trouver l'enfant au milieu de tout, car c'est de lui qu'il s'agit. Il va falloir, quelque soit l'importance et l'urgence, comprendre que l'enfant est un tout et qu'il faut rester les parents et les soignants de cet enfant, le remettre en milieu humain dans le milieu de ces affects et lui donner la chance, quelque soit son enveloppe génétique, de faire avec ce qu'il est, avec les outils qu'il a, qui sont les siens. Il va falloir qu'il s'approprie et nous apprenne à se les approprier, pour avoir une interaction constructive avec cet enfant là, lui apprendre à habiter son corps, apprendre à fonctionner, à ressentir son corps à lui et son mode de communication, à lui donner et à nous donner toutes les chances de construire avec lui les mêmes qualités que les autres enfants. Avec ou sans un syndrome de C.H.A.R.G.E., on vient au monde avec des outils et on bricole avec ces outils. Quelque soit la qualité des outils, il y a toujours quelque chose faire.

Lorsque nous arrivons au monde, nous sommes envahis et assaillis de flux, d'informations sensorielles diverses, tactiles, auditives, visuelles et quelque soit la qualité de ces informations, elles arrivent au cerveau. Au lieu de s'intéresser au privatif, de ce que l'enfant ne reçoit pas, il faut s'intéresser à ce qu'il reçoit. L'enfant n'est pas toujours prêt à recevoir les informations. En ce qui concerne l'audition, le tactile, le fœtus a déjà eu des expériences dans le ventre de sa mère, pour le visuel, il ne perçoit rien. A la naissance, la lumière est vécue comme très agressive par le nouveau-né et ses yeux partent dans tous les sens. Tous ces flux n'arrivent pas au hasard et pour arriver à comprendre et à construire, nous avons dû nous apercevoir qu'ils allaient tous à la même adresse. C'est-à-dire, que tous les influx d'un objet avaient bien une même adresse dans l'espace. Les expériences se répétant de façon identique, l'objet prend du sens. Or, chez un enfant avec un déficit sensoriel, il y a incohérence. Les mauvais jugements liés à la mauvaise perception sensorielle de l'enfant entraîne une incohérence et une incompréhension et l'enfant a moins envie d'aller vers les objets, a moins envie d'aller vers la découverte. La représentation du milieu est mauvaise et l'enfant n'a plus envie d'aller vers ce milieu.

Quel est le danger de ne pas donner du sens et de ne pas faire de lien entre les objets ?

### **La fonction visuelle**

A la naissance la fonction visuelle est immature alors que les autres sens sont prêts à fonctionner.

Il y a deux parties dans la rétine :

La rétine est formée **en périphérie** de **bâtonnets** qui permettent la vision nocturne, la perception du mouvement et qui définissent la situation du corps dans l'espace. Les bâtonnets sont "murs" à la naissance.

Dans le centre de la rétine, il y a les **cônes**, qui permettent l'acuité visuelle fine, la perception des couleurs et de la lumière, ils sont immatures à la naissance.

Il est fondamental de comprendre que l'enfant va développer ses compétences dans le lien le plus important, le mouvement et qu'il apprend à situer son corps dans l'espace. Il développe alors la rétine périphérique. Si l'enfant n'a pas de mouvement et ne peut pas bouger de façon satisfaisante, alors il ne va pas développer sa rétine périphérique. Le priver d'expérience entraîne un non-développement de sa fonction visuelle.

Si la rétine n'est pas stimulée, alors la rétine va s'atrophier. Une sous utilisation de la rétine entraîne sa perte.

Il faut bien comprendre que la fonction visuelle est corticale, c'est le cerveau qui nous permet de voir. Pour que le travail du cerveau se fasse bien et que cela prenne du sens pour le bébé, il va utiliser une posture de son corps, il va modifier son tonus. Par exemple, il va mettre le poids de son corps à droite s'il veut voir un mobile à gauche de son berceau. Pour suivre des yeux, il va varier la position de son corps. La perception visuelle se développe dans les liens visuels, posturaux et de la motricité globale.

Pour que les objets prennent du sens, il faut que les scènes se répètent. La reconnaissance d'un objet n'est pas innée, elle est acquise par l'expérience.

Par exemple, dans la vie du bébé, la répétition d'une même scène comme l'arrivée de la maman qui apporte un biberon régulièrement. L'enfant va repérer la même tête qui arrive avec la même odeur, la même voix, qui va lui donner la même chose avec la même chaleur, la même odeur. Il va y avoir une expérience polysensorielle avec une expérience affective de bonne qualité donc beaucoup de plaisir. Cette répétition est spatiale, temporelle, elle a la même adresse avec le même lieu, le même moment... et à partir de ces répétitions cela va prendre du sens et l'enfant va ainsi reconnaître sa mère, le biberon... par expérience et cela toujours quelque soit la qualité des outils de l'enfant.

Si on donne à l'enfant une vision d'un objet qui n'a pas de sens, l'enfant va se retrouver face à un vide qu'il ne va pas supporter et il ne va pas pouvoir se construire avec ce vide, il va favoriser une réaction tonique et favoriser des réactions d'hypertonie, avoir des mouvements désorganisés, avoir des mouvements répétitifs, c'est-à-dire qu'il va s'auto-stimuler pour ne pas tomber dans ce vide qui l'effraie et développer des conduites pathogènes au lieu de construire.

## Education visuelle

A partir des constatations ophtalmologiques, il faut établir un programme d'éducation visuelle pour ces enfants avec parents et professionnels (éducation et pas rééducation puisque nous sommes sur un terrain vierge chez le nourrisson). Le programme d'éducation ne pourra prendre de sens que s'il est fait dans des liens vision-posture-motricité et basé fondamentalement sur des liens psychoaffectifs essentiels. Une éducation doit se faire en lien avec les parents. Il faut rester vigilant pour maintenir ce lien. Le professionnel ne doit pas se considérer comme un surcompétent capable d'obtenir des réponses à ces stimulations. Il faut redonner aux parents leur place de parent, leur donner la clef pour pouvoir utiliser leur compétence de parent, même si l'enfant n'est pas l'enfant attendu pour lequel on aurait cru savoir faire. Le professionnel doit être un point de repère du protocole d'éducation qui va se faire à la maison, dans le lieu de vie de l'enfant.

Il faut donner à l'enfant plus à voir, plus à sentir, plus à toucher. Il faut éveiller l'enfant mal voyant avec des objets de couleurs vives, au contact rugueux lorsqu'il le touche. Il faut privilégier le jeu car c'est un enfant et qu'il doit se construire en y prenant du plaisir, installer dans sa chambre un damier noir et blanc, des rayures, et des pois de couleur vive (trop stimulant pour le bon voyant). Il faut élargir son champ de vision et placer des objets en dehors de celui-ci. Il faut favoriser le port de lentilles dès que possible et laisser les lunettes.

Tout cela permet de développer la rétine périphérique et la motricité et d'éviter la formation de strabisme.

Attention au "syndrome" qui coupe l'enfant en petit morceaux. Il ne faut jamais oublier d'en refaire un tout et de le confier aux parents qui, avec l'aide des professionnels, vont éduquer l'enfant dans sa globalité. Il ne faut pas enfermer l'enfant dans le privatif du diagnostic médical.

Nous avons ensuite abordé le thème des enfants qui refusent le regard des autres avec parfois un plafonnement du regard. Les parents ont alors l'impression que l'enfant n'est plus accessible à la communication et aussi l'éducation visuelle.

La réponse de Madame AKTOUCHE est alors de suggérer que l'enfant est peut-être dans le refus de communication. Par ailleurs, l'éducation visuelle n'est pas seulement l'apport à l'enfant d'objet de couleur vive, il faut donner un sens à cet objet. Si l'objet n'a pas de sens alors l'enfant n'a pas le désir de regarder cet objet.

Nous avons abordé aussi l'annonce brutale du diagnostic de cécité à des parents, alors que finalement, l'éducation visuelle a permis une bonne récupération et qu'à côté de ce diagnostic brutal et faux, a été omis la surdité qui finalement est plus sévère.

Attention aux diagnostics posés sur des examens médicaux qui affirment une carence, sans regarder ce que l'enfant possède réellement et qu'il va pouvoir cultiver.

Et enfin, théoriquement, il est possible actuellement de proposer des prises en charge très précoces des enfants, alors même qu'ils sont encore hospitalisés.

Mais concrètement c'est très difficile à mettre en place tant que l'enfant est hospitalisé, souvent dans différents hôpitaux.

## TÉMOIGNAGE DE PARENTS

Je me présente : je m'appelle Isabelle BENBRIK, j'ai 30 ans, je suis mariée et j'ai 2 enfants âgés de 3 et 5 ans.

L'aîné âgé de 5 ans est atteint du syndrome de C.H.A.R.G.E.

Je suis aussi médecin endocrinologue, ce qui me permet de porter un regard critique et juste sur mes confrères.

Enfin je suis la Présidente de l'Association de parents d'enfants atteints du syndrome de C.H.A.R.G.E., née en Mars 1996.

### 1) Témoignage personnel

Nicolas est né au terme d'une grossesse d'un peu plus de 9 mois, sans anomalie détectée à l'échographie, ce qui est dommage, car cela m'aurait évité d'accoucher au mois d'Août, un samedi soir, sans aucun chirurgien de prévu. Ceci étant dit, cela m'a permis aussi de vivre une grossesse et un accouchement de rêve...

**10 août 1991**

Naissance de NICOLAS (42 SA)

PN = 3,650 Kg

Taille 55,5 cm

Agpar 10/10

Rapidement alors que ses parents restaient béat d'admiration devant leur premier né, Nicolas devenait gris et salivait énormément (ce qui est un des signes cliniques de l'atrésie de l'œsophage).

En salle de travail a été diagnostiqué au test à la seringue, une **atrésie de l'œsophage**.

L'atrésie est une interruption de l'œsophage dans le thorax, avec un estomac qui est "branché" sur la trachée. C'est une urgence chirurgicale.

A ce moment on nous a parlé d'une sonde qui passait mal dans la narine droite, sans affirmer l'**imperforation choanale droite**.

Nicolas a été transféré le jour même à l'Hôpital X pour y être opéré. J'attends toujours à ce jour le pédiatre qui m'a pris mon enfant et qui n'est jamais venu m'annoncer le diagnostic.

**J. 1** : Chirurgie de l'atrésie de l'œsophage, 1 mois de Réa. Suites simples.

**1 Mois** : Annonce par une charmante lettre remise en main propre par la surveillante, alors que tous les chirurgiens sont au bloc, que Nicolas est aveugle et qu'il faut faire un examen ophtalmologique. A cet instant, nous avons apprécié le tact et la beauté du geste et nous sommes allés en ophtalmologie. Le diagnostic de **colobome rétinien gauche** sans gêne visuelle est posé.

**17 à 19 Mois** : Nicolas a été opéré de son **atrésie choanale droite** en 4 fois. Une première fois par voie palatine, puis par laser.

La raison de cette chirurgie est la mauvaise tolérance de l'atrésie choanale sur le plan respiratoire. Nicolas a respiré avec une fréquence respiratoire à 60/min. jusqu'à cette chirurgie. Depuis il respire avec une fréquence respiratoire quasi normale. Il ne ronfle quasiment plus la nuit.

#### **Fin des chirurgies**

**A ce jour, tous les problèmes chirurgicaux liés à son syndrome de C.H.A.R.G.E. sont réglés.**

La suite de mon exposé sera de donner les grands thèmes annuels du développement de Nicolas et des questions que nous nous sommes posées.

Je n'aborde pas les problèmes médicaux et les hospitalisations.

#### **Développement psychomoteur**

	<b>NICOLAS</b>	<b>NORME</b>
<b>Tenue de la tête</b>	4 - 5 Mois	3 Mois
<b>Position assise</b>	9 - 10 Mois	6 Mois
<b>Debout</b>	21 Mois	9 Mois
<b>Marche</b>	25 Mois	15 Mois
<b>Propreté le jour</b>	4 Ans	2 - 3 Ans

**A 2 ans** nous avons conclu que Nicolas avait un retard des acquisitions, donc nous avons consulté un neurologue. Erreur d'orientation. Il est alors diagnostiqué un retard simple avec un enfant "opposant". Les parents sont adressés au psychiatre...

Autres réponses proposées pour expliquer le retard des acquisitions posturales : les fréquentes hospitalisations.

Entre l'âge de 2 et 3 ans nous vivons une année de doute.

**A 3 ans**, alors que nous doutions de la bonne audition de Nicolas, nous avons fait des tests simples : parler à une oreille puis à l'autre et nous avons découvert la **surdité**.

En tapant sur un ordinateur dans une bibliothèque médicale, les différentes atteintes de Nicolas, je suis tombée sur le syndrome de C.H.A.R.G.E. et sur les possibles atteintes vestibulaires.

Enfin, nous comprenions pourquoi notre fils était opposant et présentait ce retard moteur. Nous n'avions jamais entendu parler de ce syndrome au cours de nos études, mais nous sommes des médecins d'adultes... (et oui ! le papa aussi est docteur).

#### **Le diagnostic d'association (ou syndrome) de C.H.A.R.G.E. est enfin porté**

**L'intérêt de porter ce diagnostic tôt a un intérêt primordial :**

- \* **la recherche de la surdité,**
- \* **la recherche des troubles visuels,**
- \* **la recherche des malformations associées,**
- \* **la recherche des troubles vestibulaires,**

**Afin de proposer à l'enfant une prise en charge adaptée et le plus souvent en milieu spécialisé.**

#### **Pourquoi le diagnostic est arrivé si tard ?**

Par ignorance du monde médical. Aucun médecin rencontré par Nicolas, même ceux qui connaissent parfaitement le syndrome de C.H.A.R.G.E. n'y ont pensé chez lui, du fait de l'atrésie de l'œsophage. Les médecins qui s'occupent d'atrésie de l'œsophage ne connaissent pas le syndrome de C.H.A.R.G.E. et ceux qui connaissent bien le syndrome de C.H.A.R.G.E., ne connaissent pas l'association possible à l'atrésie de l'œsophage. C'est dire le nombre de syndrome de C.H.A.R.G.E. méconnus. Il faut donc :

**INFORMER LES MÉDECINS, TOUJOURS RECHERCHER UNE SURDITÉ, UN TROUBLE VISUEL DANS UN RETARD DES ACQUISITIONS**

La surdité a été diagnostiquée tardivement, car les surdités partielles ne peuvent se diagnostiquer que sur un retard de langage. Nicolas chantait, avait une voix harmonieuse et disait quelques mots.

**Entre 3 et 4 ans** Nicolas est scolarisé en milieu "normal" : échec. Très mal vécu par Nicolas qui s'est enfermé peu à peu dans une bulle d'incommunicabilité.

Il a pris conscience de sa différence et a été mis en échec. A la fin de cette année scolaire on nous proposait un redoublement dans les mêmes conditions (30 élèves par classe).

La scolarisation en milieu spécialisé n'était pas envisagée car Nicolas présentait une surdité classée moyenne-sévère et a une bonne récupération avec son appareillage.

Malgré tout, les difficultés de communication, les difficultés motrices associées à la surdité, rendaient souhaitable une scolarisation en effectif réduit.

Nicolas n'a pas le profil standard des enfants malentendants accueillis et sa scolarisation est revue à la fin de chaque année afin d'être adaptée.

**4 ans.** Scolarisé en **MAT SPE** (Maternelle Spécialisée pour Enfants Déficieux Auditifs - Ecole J.C. Gatnot à Montgeron 91). Un programme adapté et personnalisé est mis en place. L'objectif de cette première année est de permettre à Nicolas d'entrer en communication avec les autres.

A mes yeux cet objectif est plus qu'atteint. La mise en place de la langue des signes couplée à la langue orale a permis un développement du langage chez Nicolas. Et surtout il s'épanouit dans une structure adaptée. Il est très heureux... Il aime son école et les personnes qui s'occupent de lui. Et c'est réciproque.

**Actuellement** Nicolas a bientôt 5 ans.

#### Les handicaps

- Une surdité classée moyenne-sévère bien corrigée par appareillage
- Une difficulté motrice liée à l'aréflexie vestibulaire
- Une difficulté à communiquer

Mais Nicolas est bien plus qu'une liste de handicaps. C'est un petit garçon très attachant et aussi en toute objectivité très intelligent.

### **L'ATTEINTE VESTIBULAIRE**

Sans aucune intention de faire un cours magistral sur l'atteinte vestibulaire j'aimerais faire connaître ce que j'ai compris sur celle-ci chez Nicolas et qui explique une grande partie de son tableau clinique.

Les vestibules ont pour fonction de définir le mouvement du corps dans l'espace et, une fois défini il y a une contraction des muscles squelettiques pour maintenir une posture.

L'atteinte vestibulaire a pour conséquence :

- Une hypotonie homolatérale au vestibule atteint, soit chez Nicolas une hypotonie globale (poupée de chiffon, pantin).
- L'atteinte vestibulaire explique le retard moteur présenté par Nicolas.
- Un trouble de l'équilibre constant avec une impossibilité d'orientation du corps dans l'espace. En pratique : il ne sent pas son corps tomber, ce qui a donné lieu à des chutes à plat mémorables, difficultés à monter seul les escaliers, impossibilité d'escalade, vélo sans petites roues ... Ces difficultés s'estompent avec le temps.
- Nystagmus (battement oculaire) du côté de la lésion chez certains.
- 

**ATTENTION : L'absence de vestibules peut amener à tort, à diagnostiquer une atteinte centrale, un retard intellectuel.**

L'ATTEINTE VESTIBULAIRE EST UN PROBLÈME MOTEUR PUR.

#### Les systèmes compensateurs :

\* la vue : qui renseigne directement sur la position du corps.

\* la proprioception : assurée par des récepteurs articulaires qui donnent la position des articulations dans l'espace. Il s'agit des informations données par la plante des pieds posés sur le sol. La proprioception peut être le seul système qui permet à un enfant atteint du syndrome de C.H.A.R.G.E. , de tenir debout lorsque les troubles de la vue sont importants.

Cela peut expliquer des retards de la marche très importants (4 - 5 ans).

Lorsqu'il existe des problèmes vestibulaires il est bon de choisir des chaussures très souples et légères afin que l'enfant sente bien le sol sous ses pieds.

### **Les difficultés de communication**

La facette la plus mystérieuse de Nicolas. Pourquoi ?

\* conséquence de la séparation mère-enfant à la naissance ?

\* conséquence de ses multiples hospitalisations ?

\* pathologie psychiatrique primitive entrant dans le syndrome ou comme je le pense, secondaire aux douloureuses frustrations de nos enfants souvent incompris ?

### **Témoignages collectifs**

Il s'agit du recueil des réflexions d'autres parents de l'Association.



## **La situation sociale**

D'une façon générale (au moins dans 80 % des cas), il y a rupture avec les médecins de proximité, secondaire à une ignorance sur cette maladie des médecins qui se heurtent alors à des parents "écorchés vifs" par ce qu'ils sont en train de vivre. Encore trop souvent un médecin qui ne sait pas est un médecin qui tourne le dos et ferme sa porte.

Il existe parfois une rupture avec la famille car lorsqu'un enfant polymalformé entre dans une famille, cela entraîne une réaction de fuite. Un enfant polymalformé, cela pose la question suivante : "A qui la faute ?", et là encore les portes se ferment.

Finalement les parents sont souvent très seuls.

Ce qui est dit par les parents d'enfants de 10 - 15 ans, afin d'éviter cette rupture avec les médecins de proximité, les médecins doivent :

\* **Communiquer** le diagnostic dès qu'ils en sont eux-mêmes informés. Souvent ils n'osent annoncer ce diagnostic car syndrome de C.H.A.R.G.E. rime avec enfant sans avenir et les médecins ne veulent pas alarmer les parents. Mais nous pouvons tout entendre... Et nous devons entendre, afin d'assumer l'éducation de nos enfants.

\* **Inform**er les parents du retard psychomoteur très probable de leur enfant pour proposer le plus tôt possible une prise en charge adaptée, le plus souvent en milieu spécialisé.

\* **Sans condamner l'avenir de l'enfant**. On ne doit plus entendre (et là je cite) que "nos enfants sont des légumes qui seront à la charge de la société.

## **Afin d'adapter au mieux l'éducation de l'enfant**

Plus la prise en charge est précoce et adaptée, meilleure sera l'avenir de l'enfant

### **Nos enfants ont un avenir**

Les questions d'avenir, de vie quotidienne, de prise en charge scolaire, de développement psychomoteur et intellectuel il y a peu de réponse. D'où le désir de certains parents de se regrouper et de former une Association.

## **L'ASSOCIATION C.H.A.R.G.E.**

Cette association est née en Mars 1996 de la volonté de parents de se regrouper pour, ensemble, trouver des solutions à l'éducation de nos enfants. A ce jour, nous sommes 17 familles.

Nos buts sont :

L'accueil des nouvelles familles.

Etablir une correspondance entre parents.

La création d'un agenda des parents qui acceptent d'être contactés par d'autres parents.

Cet agenda ne sera diffusé qu'aux seuls parents.

La création d'une documentation sur la maladie en cours de réalisation.

La réalisation d'une revue semestrielle (au départ) allant des mises au point scientifiques aux petites annonces et idées d'éveil pour nos enfants.

Etablir une correspondance avec une association anglaise qui regroupe 60 membres et avec une association américaine (le courrier est parti les 2/07/96).

La réalisation d'une étude sur le développement psychomoteur et social nos enfants, ce qui manque cruellement dans la littérature actuelle.

Le tout afin de favoriser le développement et l'épanouissement des enfants atteints du syndrome de C.H.A.R.G.E.

### **Nos coordonnées**

Le siège social se situe :

Chez Isabelle et Eric BENBRIK ( Présidente et Trésorier )

Les hameaux de Cerçay

5 rue Bernard Dimey

91330 YERRES

Tel : 01.69.49.09.54

Vous pouvez aussi contacter :

Arlette CHURAKOWSKYI ( Vice-Présidente )

LA GIBERIE

10500 PETIT MESNIL

Tel : 03.25.92.23.60

Isabelle LE SIOU ( Secrétaire )

2 cité de Kroas Saliou

29280 PLOUZANE

Tel : 02.98.05.97.28

L'adhésion à notre association n'est pas réservée aux seuls parents. Tous ceux qui veulent nous soutenir, être régulièrement informés sur ce syndrome et sur le développement de nos enfants peuvent y adhérer. Vous pouvez aussi faire des dons à notre association...

A la suite du témoignage a été abordé la difficulté par les familles de trouver un médecin qui coordonne toutes les informations de l'enfant. Il faut savoir que ces médecins existent et que souvent c'est le pédiatre de l'enfant. Encore faut-il que le médecin ne se trouve pas « débordé » par la complexité de l'enfant. Le médecin référant n'est pas obligatoirement le plus spécialisé. Il ne doit pas non plus se sentir seul mais soutenu par l'équipe hospitalière et les divers spécialistes qui prennent en charge l'enfant.

Ensuite a été abordé le thème : le syndrome de C.H.A.R.G.E. est appelé « maladie » par les différents intervenants mais pas par les parents. Nous nous trouvons de nouveau face à la réflexion suivante : le diagnostic en terme médical se pose en terme de carences, de handicap. La vision des parents et des professionnels est complémentaire et infiniment plus optimiste puisque ensemble nous cherchons à développer les potentiels de nos enfants. Nous cultivons avec nos enfants ce qu'ils ont et nous ne leur répétons pas sans cesse ce qu'ils n'ont pas. Et d'ailleurs parfois ils ont tellement plus... Tout doit être fait en harmonie avec l'enfant sans jamais oublier que c'est de lui dont il s'agit.

A notre connaissance il n'y a pas d'adulte atteint du syndrome de C.H.A.R.G.E.