

Informatie over CHARGE syndroom

Wat is CHARGE syndroom?

CHARGE syndroom is een combinatie van verschillende aangeboren afwijkingen. Het is een zeldzame aandoening die voorkomt bij ongeveer 5 à 6 op de 100.000 pasgeborenen.

CHARGE is een acroniem, elke letter staat voor een ander kenmerk dat kan voorkomen bij mensen met CHARGE syndroom:

- Colobomen (een aanlegdefect van het oog)
- Hartafwijking
- Atresie van de choanen (een afsluiting van de doorgang van neus naar mond)
- Retardatie (achterstand) van groei en/of ontwikkeling
- Genitale afwijkingen (afwijkingen van de uitwendige geslachtsorganen en nieren)
- Ear = oorafwijkingen (bijzondere oorschelpen) en slechthorendheid

Daarnaast is er vaak een aanlegstoornis van het binnenoor en de evenwichtsorganen.

Bij CHARGE syndroom worden vaak ook andere verschijnselen gezien, zoals voedings- en slikproblemen, een lip- of gehemeltepleet, verlamming van de aangezichtsenuw en afwijkingen van andere hersenzenuwen, scoliose, verminderde reuk en een uitblijvende puberteit ten gevolge van een tekort aan hormonen. Opvallend is dat de verschijnselen van CHARGE syndroom erg kunnen wisselen van persoon tot persoon. Sommige mensen hebben slechts milde verschijnselen terwijl anderen meer en ernstigere verschijnselen hebben.

Welke medische adviezen zijn er?

Er zijn meerdere medische adviezen voor mensen met CHARGE syndroom. De adviezen zijn afhankelijk van de leeftijd en de verschijnselen die iemand heeft. Na het stellen van de diagnose is het belangrijk om verschillende organen in ieder geval eenmalig te onderzoeken, namelijk onderzoek door de oogarts, nierecho, hartecho, gehooronderzoek, onderzoek van de hersenzenuwen, choanen en het evenwichtsorgaan.

Voor andere verschijnselen, zoals scoliose, problemen met de ontwikkeling, communicatie, groei en gedrag is het belangrijk om deze tijdig te herkennen en zo nodig ondersteuning te bieden en/of te behandelen.

Het advies is om vanaf 12 jaar de puberteitsontwikkeling te monitoren. Indien deze niet spontaan op gang komt, zal in overleg met de kinderendocrinoloog hormoonbehandeling gestart worden. Omdat mensen met CHARGE syndroom vaker problemen hebben bij narcose, is het advies eventuele ingrepen en onderzoeken zoveel mogelijk te combineren. Na een narcose moeten mensen met CHARGE syndroom langer bewaakt worden.

Wat is de oorzaak?

CHARGE syndroom wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het *CHD7* gen. Het *CHD7* gen is belangrijk voor de aansturing van verschillende genen tijdens de vroege

ontwikkeling van verschillende organen. Zo kan een mutatie in één gen verschijnselen in verschillende organen veroorzaken.

Bij ongeveer 90% van de mensen met CHARGE syndroom kan met DNA-onderzoek (bloedonderzoek) een mutatie in het *CHD7*-gen worden gevonden. Als er geen mutatie in het *CHD7*-gen wordt gevonden kan aan de hand van de verschijnselen bij iemand alsnog de diagnose worden gesteld.

Hoe erft het CHARGE syndroom over?

CHARGE syndroom erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat zowel mannen als vrouwen de aanleg kunnen hebben en kunnen doorgeven aan hun kinderen. Kinderen van een ouder met CHARGE syndroom hebben elk een kans van 50% (1 op 2) op deze aanleg. Zowel zonen als dochters kunnen CHARGE syndroom krijgen. We kunnen niet voorspellen welke verschijnselen een kind zal hebben. Dit kan erg wisselen in een familie.

Meestal is een kind met CHARGE syndroom de enige in het gezin. De mutatie in het *CHD7* gen is in dat geval nieuw ontstaan in de eicel of zaadcel waaruit dit kind is ontstaan. Heel soms zie je een herhaling binnen het gezin. De oorzaak hiervan is dan dat één van de ouders in meerdere ei- of zaadcellen een *CHD7* mutatie heeft. Daarom is de herhalingskans 1-2%. Omgekeerd is de kans 98-99% dat een volgend kind geen CHARGE syndroom heeft.

Wat betekent dit voor familieleden?

De klinisch geneticus kan aan de hand van het erfelijkheidsonderzoek informatie geven over de kans op herhaling en de betekenis voor familieleden. Omdat een mutatie in het *CHD7* gen meestal nieuw ontstaat, is er meestal geen verhoogde kans op het CHARGE syndroom bij familieleden.

Wat zijn de mogelijkheden bij kinderwens?

Ouders van een kind met CHARGE syndroom kunnen in een volgende zwangerschap kiezen voor uitgebreid echoscopisch onderzoek in een gespecialiseerd centrum (geavanceerd geluidsonderzoek, GUO). Hierbij wordt gezocht naar kenmerken die bij CHARGE syndroom kunnen voorkomen. Als bij het echo-onderzoek geen afwijkingen worden vastgesteld, dan is de kans dat het kind alsnog CHARGE syndroom heeft erg klein. Met echo-onderzoek kun je het echter nooit volledig uitsluiten.

Als de *CHD7* mutatie bekend is, is ook een vlokcentest (rond de 11e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16e week van de zwangerschap) mogelijk. Hierbij wordt gekeken of een ongeboren kind de *CHD7* mutatie wel of niet heeft. De verschijnselen van CHARGE syndroom kun je hiermee niet te voorspellen. Beide ingrepen hebben een miskraamrisico.

Mensen met CHARGE syndroom kunnen naast bovengenoemde opties kiezen voor onderzoek voorafgaand aan een zwangerschap via PGT (pre-implantatie genetische test of embryoselectie). Hiervoor is een IVF-behandeling (reageerbuisbevruchting) nodig. Voordat embryo's worden teruggeplaatst in de baarmoeder, worden deze getest op de aanleg. Alleen embryo's zonder de aanleg voor CHARGE syndroom worden teruggeplaatst. Meer informatie hierover is te vinden via www.pgtnederland.nl.

Uiteraard kunnen mensen ook afzien van onderzoek.

Waar vind ik meer informatie?

- Algemene informatie over CHARGE syndroom:
<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/charge-syndroom>
- Expertisecentrum CHARGE syndroom in het UMCG Groningen ondersteunt eigen behandelaars bij begeleiding van mensen met CHARGE syndroom.
<https://www.umcg.nl/-/charge-syndroom-over-de-ziekte>
- Kentalis, organisatie met expertise in communicatie en slechthorendheid, heeft een speciaal CHARGE team dat kan helpen bij vragen over gedrag, communicatie, onderwijs en wonen.
https://simea.nl/media/doofblind/folder_charge_team.pdf
- Nederlandse netwerk voor zeldzame genetische syndromen. Voor informatie over CHARGE syndroom en lotgenotencontact:
 - <https://zeldsamen.nl/netwerken-zeldzame-genetische-syndromen/charge/>
- Engelse en Amerikaanse patiëntvereniging:
<https://www.sense.org.uk/information-and-advice/conditions/charge-syndrome/>
www.chargesyndrome.org
- Adviezen over begeleiding van CHARGE syndroom.
<https://syndromen.net/syndromen/charge-syndroom/>

31 januari 2023.