



CHARGE-Syndrom

> Definition und Ursache

Das CHARGE-Syndrom ist ein sehr komplexes Muster angeborener Fehlbildungen und tritt bei rund einer von 8.000 bis 10.000 Geburten auf. Das Wort CHARGE ist ein so genanntes Akronym, zusammengesetzt aus den englischen Anfangsbuchstaben der meistbetroffenen Organsysteme:

- > Colobom (Spaltbildung des Auges).
- > Heart Defects (angeborener Herzfehler)
- > Atresia or stenosis of the Choanae (Verschluss oder Verengung der Nasengänge)
- > Retardation of Growth and Development (entwicklungsneurologische Retardierung)
- > Genitale Fehlbildung
- > Ear anomalies (Anomalie des Ohres sowie Schwerhörigkeit)

Seit 2005 kann eine Mutation auf dem Chromosom 8 Gen CHD7 nachgewiesen werden.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Auf der Basis der dargestellten 6 Merkmale des Akronyms CHARGE und weiterer wissenschaftlicher Erkenntnisse zum Syndrom können die klinischen Diagnosekriterien in Haupt- und Nebenmerkmale aufgeteilt werden.

Die 4 C's als Hauptmerkmale des CHARGE-Syndroms

Colobome:

Spaltbildungen im Auge, z.B. an der Iris, Aderhaut, Netzhaut, Linse und am Sehnerv, die mit einer erheblichen Sehminderung verbunden sind und bis zur Blindheit führen.

Choanale Atresie oder Stenose:

Verschluss oder Verengung des Nasen-Rachen-Übergangs, verbunden mit Atemproblemen.

Craniale (Hirn-) Nerven:

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

Charakteristische CHARGE-Ohren:

Ungewöhnlich geformte Ohren, insgesamt kurz, weich und mit einer verminderten Furchung. Ausgeprägte Gleichgewichtsstörungen aufgrund von fehlgebildeten Bogengängen im Innenohr. Weiterhin besteht eine Hörbehinderung unterschiedlichen Ausmaßes.

Zudem können weitere Symptome auftreten, die aber als Nebenmerkmale gelten und für die Diagnose allein nicht ausreichend sind. Dazu zählen Herzfehler, Lippen-Kiefer-Gaumenspalten, Atresien/Fistelbildungen an Luft- und Speiseröhre, genitale Fehlbildungen und/oder Nierenprobleme, charakteristische Gesichtsform und eine spezifische Handfurche.

> **Wie kann man das Syndrom erkennen?**

Alle vier Hauptmerkmale oder drei Haupt- und drei Nebenmerkmale müssen vorliegen, um zur Diagnose zu gelangen. So sollte die Diagnose CHARGE bei jedem Baby in Betracht gezogen werden, das mit einem Colobom des Auges, einer Choanalatresie, einer asymmetrischen Gesichtslähmung oder einem CHARGE-Ohr mit anderen Anomalien geboren wurde.

> **Behandlung und Therapie**

Bei Kindern, die mit dem CHARGE-Syndrom geboren werden, sind häufig Notoperationen und lange Krankenhausaufenthalte, gefolgt von ständiger medizinischer Überwachung durch große Spezialistentteams erforderlich. Der Bedarf an Operationen und anderen medizinischen Eingriffen nimmt im Laufe der Jahre in der Regel ab und der Zustand mancher Kinder kann sich weit über die anfänglichen Erwartungen hinaus verbessern. Auch wenn die medizinischen Belange stets an erster Stelle stehen, ist es empfehlenswert, so früh wie möglich pädagogische Fachkräfte hinzuziehen, um Defizite zu kompensieren.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Mit ausreichender Unterstützung ist eine wachsende Zahl von Menschen mit CHARGE-Syndrom in der Lage, ihr Leben zu meistern und die aufkommenden Probleme zu bewältigen. Wie alle anderen können sie sich entsprechend ihren Fähigkeiten entwickeln, wenn ihnen die Möglichkeit dazu gegeben wird.

Hierfür leistet die Selbsthilfe einen entscheidenden Beitrag. Der Verein CHARGE Syndrom e.V. wurde 2006 gegründet und ist eine gemeinnützige Selbsthilfevereinigung betroffener Eltern, deren Kinder das CHARGE-Syndrom haben. Er widmet sich der Aufgabe, Betroffenen, Angehörigen sowie Fachpersonal mit fundierten Informationen zur Seite zu stehen.

Ziel des Vereins mit mehr als 300 Mitgliedern ist es, Eltern betroffener Kinder und Jugendlicher eine Anlaufstelle zu bieten. Neben der Beratung und dem Erfahrungsaustausch bietet er auch die Möglichkeit zur fachlichen Weiterbildung, u. a. mit einer jährlichen CHARGE-Konferenz mit nationalen und internationalen Fachreferenten, Beratertischen und Ausstellern und themenbezogenen Eltern-Kind-Wochenenden zur Krankheitsbewältigung und zur familiären Entlastung und vielen weiteren Angeboten mehr.

Darüber hinaus ist es dem Verein ein besonderes Anliegen, die Öffentlichkeit auf das CHARGE-Syndrom aufmerksam zu machen und Informationen an Interessierte bereitzustellen.

CHARGE Syndrom e. V. ist bundesweit in Deutschland, aber auch in Österreich, der Schweiz, Frankreich, Luxemburg sowie den Niederlanden und Italien aktiv.

Text gemeinsam erstellt von CHARGE Syndrom e.V. und dem knw

> [Mehr Infos zum CHARGE-Syndrom und dem CHARGE Syndrom e.V. bei:](#)

info@charge-syndrom.de

oder direkt unter folgendem Link

www.charge-syndrom.de

