

ALGEMEEN

CHARGE syndroom is een aangeboren aandoening waarbij iemand een combinatie van kenmerken heeft. De oorzaak is meestal een verandering in het erfelijk materiaal. De naam CHARGE wordt gevormd door de eerste letters van zes kenmerken die bij dit syndroom het meest voorkomen:

C = Coloboom (onvolledige sluiting van (delen van) het oog, zoals de iris en het netvlies)

H = Heart defects (hartafwijkingen)

A = Atresie van de choanen (achterkant neusholte wordt geblokkeerd/nasale obstructie)

R = Retardation of growth and/or development (achterblijvende groei en/of ontwikkeling)

G = Genital defects (genitale afwijkingen)

E = Ear anomalies and/or deafness (oorafwijkingen en /of doofheid, waarbij het evenwichtsorgaan meestal niet (goed) is aangelegd)

VOORKOMEN

De prevalentie van CHARGE syndroom is ongeveer 1:15.000-17.000 levend geboren. In Nederland worden per jaar ongeveer 8-10 kinderen geboren met CHARGE syndroom. Het vermoeden bestaat echter dat er meer, met name, oudere mensen met deze aandoening zijn, maar dat de diagnose nog niet gesteld is. Het komt evenveel voor bij meisjes als bij jongens.

1 MEDISCH

1.1 KARAKTERISTIEKEN

GENOTYPE

De diagnose CHARGE syndroom wordt gesteld met behulp van DNA-onderzoek. In 2004 werd in Nijmegen het gen voor CHARGE ontdekt: het CHD7-gen op chromosoom 8q12.1. Bij patiënten die voldoen aan de klinische criteria wordt in ongeveer 90% een mutatie gevonden. Meestal gaat het om een de novo mutatie met een laag herhalingsrisico (1-2%). De overerving is autosomaal dominant. Wanneer een van de ouders drager is van een mutatie in het CHD-7 gen dan is de herhalingskans 50%.

FENOTYPE

Uiterlijke kenmerken

- ▶ Dysmorfologie: typisch vierkant gelaat, smalle bifrontale diameter
- ▶ Coloboom in 80-90% van de gevallen
- ▶ Brede neusrug
- ▶ Smalle mond en de bovenlip lijkt op een omgekeerde V
- ▶ Bij pasgeborenen wordt beschreven: hypertelorisme (wijd uit elkaar staande ogen) en micrognathie (kleine onderkaak, niet-ontwikkelde kin)
- ▶ Asymmetrie van het gezicht ten gevolge van facialis parese (aangezichtsverlamming), 40% van de gevallen
- ▶ Lipspleet en/of gehemelttespleet (schisis) (15-20%)
- ▶ Afwijkingen aan de oorschelp (driehoekige concha en ontbrekende oorlel, of komvormig oor)
- ▶ Aan de handpalm valt op dat de dwarse handlijn doorloopt tot de ruimte tussen 2de en 3de vinger (hockeystick lijn)

Motorische kenmerken

De ontwikkeling verloopt als regel vertraagd. Het kind loopt los op gemiddeld 4-jarige leeftijd en is overdag zindelijk op 8-jarige leeftijd. De vertraagde motorische ontwikkeling (bij 30-50% van de patiënten) wordt grotendeels verklaard door de evenwichtsstoornissen (aanwezig bij bijna 100% van de patiënten) en de multipele zintuiglijke problematiek. Hypotonie, vooral van het bovenlichaam, komt vaak voor, als gevolg van neurologische problemen en scoliose (verkromming van de wervelkolom).

Zintuiglijke kenmerken

Een **coloboom** (onvolledige sluiting van (delen van) het oog, zoals de iris en het netvlies) kan een- of tweezijdig zijn en betreft meestal het netvlies (soms de iris en gezichtsenuw), waardoor een coloboom vaak alleen door de oogarts kan worden vastgesteld. Het gezichtsverlies is afhankelijk van het soort, de plaats en de grootte van het coloboom.

Bij de meeste kinderen is het **gezichtsvermogen van beide ogen ongelijk**, waardoor het kind kan gaan scheelzien of een 'lui oog' krijgt. Bij ongeveer 30% van de kinderen is een van de ogen kleiner; van dat oog is het gezichtsveld meestal ook minder. Naast scheelzien komt bijziendheid veel voor. Een nauwkeurig onderzoek van de ogen en het gezichtsvermogen is erg belangrijk voor de verdere ontwikkeling van het kind.

Oorafwijkingen en gehoorproblemen komen voor bij 85 tot 100% van de kinderen. De afwijkingen aan de oren betreffen zowel het buitenoor, het middenoor als het binnenoor. Meestal zijn beide oren afwijkend en niet hetzelfde van vorm. Ze zijn vaak afstaand en lager ingeplant, de oorschelp is vrij 'simpel' en vierkant van vorm en de oorlel kan klein of afwezig zijn. Het gehoorverlies is meestal beiderzijds en gemengd, zowel geleidingsverlies als sensorisch verlies. Het geleidingsverlies hangt vaak samen met afwijkend aangelegde gehoorgangen, waardoor het kind snel last heeft van 'vocht' in het oor. De meest voorkomende afwijking aan het binnenoor bij kinderen met CHARGE is het ontbreken (of niet goed aangelegd zijn) van de halfcirkelvormige kanalen die het evenwichtsorgaan herbergen.

Bij een kind met CHARGE kan tactiele **overgevoeligheid** voorkomen; een stoornis in de sensorische integratie. Het kind kan de tastprikkel niet goed waarnemen of de verwerking in de hersenen en de integratie met andere sensorische prikkels verloopt niet zoals het hoort. In 90-100% van de gevallen is het reukvermogen verminderd.

Gastro-intestinale kenmerken

- ▶ Slikstoornissen kunnen optreden ten gevolge van disfunctie van de hersenzenuw
- ▶ Lip- of gehemeldespleten komen bij 20% van de kinderen voor
- ▶ In 15-20% is de slokdarm niet (goed) aangelegd of is er een slokdarmfistel
- ▶ Gastro oesofageale reflux komt veel voor
- ▶ Oesofagusatresie en tracheo-oesofageale fistels (tussen slokdarm en luchtpijp) komen veel voor

Kenmerkend gedrag

- ▶ Bij een deel van de kinderen met CHARGE syndroom komt probleemgedrag voor in de vorm van agressie, driftbuien, zelfverwonding en autistiform gedrag, mede op basis van de sensorische problemen
- ▶ De cognitieve ontwikkeling verloopt vaak niet parallel aan de communicatieve ontwikkeling, wat aanleiding kan geven tot specifieke gedragsproblemen. Het kind is kwetsbaar in de ontwikkeling
- ▶ Kinderen, met zowel visuele als auditieve beperkingen, kunnen 'autistisch' overkomen en stereotiep gedrag vertonen, vanwege een tekort aan zintuiglijke prikkels. Dove kinderen kunnen moeilijkheden hebben met het richten van de aandacht, omdat simultane informatieverwerking voor hen niet mogelijk is. Zij moeten hun aandacht namelijk verdelen tussen de persoon waar mee ze communiceren en de omgeving
- ▶ Daarnaast kan de tactiele overgevoeligheid op verschillende manieren worden geuit. Kinderen kunnen zich terugtrekken. Sommige kinderen vermijden het liefst alle aanrakingen, zelfs knuffelen. Andere kinderen zoeken altijd naar dezelfde, niet bedreigende, tactiele prikkels. Weer anderen hebben een hekel aan wassen, aankleden en tandenpoetsen. Of ze raken van streek van 'stukjes' in het eten
- ▶ Slaapstoornissen zijn frequent aanwezig
- ▶ De pijndrempel is vaak verhoogd. Patiënten kunnen niet altijd kenbaar maken dat ze pijn hebben ten gevolge van communicatieproblemen.
- ▶ Tandknarsen komt soms voor
- ▶ Er worden grote schommelingen in arousal (mate van alertheid) gezien
- ▶ Het is goed om zich te realiseren dat mensen met CHARGE ernstige zintuiglijke beperkingen hebben en dat dit zijn weerslag heeft op het gedrag: zowel het gehoor als de visus, het evenwicht, de reuk en de smaak kunnen zijn aangedaan. De prikkelverwerking in de hersenen van de resterende zintuiglijke informatie kan anders verlopen. Daarbij hebben veel kinderen veel en langdurige ziekenhuisopnames achter de rug, mogelijk heeft dit ook effect op de hechting en prikkelverwerking

COMMUNICATIE

Slechthorendheid en slechthoortheid dragen bij aan een vertraagde spraak-/taalontwikkeling. Bij alle kinderen heeft een gespecialiseerd onderzoek van de oren en het gehoor hoge prioriteit. Dat geldt ook voor vroegtijdige aanmeting van gehoorapparaatjes, het aanleren van gebaren, aanpassingen in de omgeving en gerichte ondersteuning, want die kunnen een wereld van verschil maken voor zowel het kind als de ouders.

NIVEAU VAN FUNCTIONEREN

70–75 % van de kinderen heeft een verstandelijke beperking. In hoeverre er sprake is van een verstandelijke beperking, is niet eenvoudig vast te stellen. De frequentie hiervan wordt geschat op 75%, variërend van een lichte tot een ernstige beperking. 60–100% van de kinderen heeft leerproblemen.

CO-MORBIDITEIT

Vrijwel alle kinderen hebben te maken met frequente gezondheidsproblemen en ziekenhuisopnames.

- ▶ Voedingsproblemen en luchtweginfecties komen veel voor in de (vroeg) kindertijd. Er kunnen slikstoornissen optreden en er is een verhoogd risico op respiratoire complicaties bij operaties/narcose
- ▶ Een ernstige aangeboren hartafwijking (60-85%)
- ▶ Nierafwijkingen (kleine nieren, hoefijzernieren, reflux)

- ▶ Een dubbelzijdige choanen-atresie (dichtgegroeide opening van neus naar keelholte, 35-65%)
- ▶ Ernstige afweerproblemen bij een deel van de kinderen, met name door T-cel disfunctie
- ▶ Ook staan andere problemen op de voorgrond; met name hypogonadotroop hypogonadisme (tekort aan geslachtshormonen). Meestal is er dan tevens sprake van anosmie (gebrek aan reukzin)
- ▶ Exacte getallen zijn niet bekend, maar geschat wordt dat ongeveer een kwart van de baby's met CHARGE syndroom overlijdt in de eerste levensjaren

OVERIGE

CHARGE syndroom is niet te genezen. De behandeling richt zich op het verminderen van de symptomen. Bepaalde aanpassingen en/of training kunnen uitkomst bieden bij de gezichtsveldproblemen. De hartaandoeningen en choanen atresie kunnen met een operatie behandeld worden. Door hormoonbehandeling kan de groei gestimuleerd worden en kan de puberteit op gang gebracht worden. Met extra aandacht en aanpassingen is het mogelijk om onderwijs te volgen. Hooraanpassingen kunnen helpen bij slechthorendheid.

Samenwerking tussen verschillende deskundigen komt de behandeling van CHARGE syndroom ten goede.

1.2 ANTROPOMETRIE

LENGTE

Postnataal treedt een vertraagde groei op. De uiteindelijke lichaamslengte ligt veelal onder de P3. Soms is er sprake van een groeihormoondeficiëntie. Bij een groot deel van zowel meisjes als jongens vindt geen spontane puberteit plaats ten gevolge van een hypogonadotroop hypogonadisme (te lage spiegel van de geslachtshormonen).

GEWICHT

Kinderen worden geboren met een normale lengte en gewicht. Voedingsproblemen kunnen het gewicht doen dalen. Het gewichtsverloop moet blijvend gevolgd worden, zodat er zo nodig voedingsinterventie kan plaatsvinden.

GROEICURVE

Er is geen speciale groeicurve voor dit syndroom. Hieraan wordt wel gewerkt.

De meeste kinderen met CHARGE zijn bij de geboorte normaal van gewicht en lengte, maar al snel vertraagt de groei. Lengte- en gewichtsverloop moeten toch op een groeidiagram bijgehouden worden om de groei goed te monitoren.

BMI

Aangezien de groei vaak vertraagd is, en kinderen vaak achterblijven in groei, is de BMI niet altijd een betrouwbare maat. Hij kan echter wel een indicatie geven.

HOOFDOMTREK

De hoofdomtrek wordt gemeten bij jongere kinderen.

1.3 ONTWIKKELINGSFASEN

BABY

Vooral de zintuiglijke problemen – slechthorendheid, beperkingen van het gezichtsveld, niet kunnen ruiken, ontbreken van het evenwichtsorgaan – hebben invloed op de vroegkinderlijke ontwikkeling. Als een kind daarbij één of meer ernstige aangeboren afwijkingen heeft (hart, neusgangen, slokdarm), zijn al op zeer jonge leeftijd operaties noodzakelijk.

Baby's met CHARGE kunnen vaak nog niet goed zuigen en slikken. Ook reflux komt veel voor. Een eventuele schisis heeft vanzelfsprekend gevolgen voor de voeding. Als het kind een voedingssonde heeft, blijven lengte en gewicht beter op peil. Meestal nemen de voedingsproblemen in de loop van het tweede levensjaar af, maar voeding blijft lang een bron van zorg en sommige kinderen blijven lang erg kieskeurig met eten. Sommige kinderen blijven altijd aangewezen op gedeeltelijke of volledige sondevoeding.

KIND

Op alle leeftijden kan moeilijk gedrag optreden. Bij peuters gaat het vooral om slaan, bijten en bonken met het hoofd. Later kunnen problemen ontstaan als het kind zelf initiatief wil nemen en dit onvoldoende lukt. Bij sommige kinderen uit zich dit in emotionele uitbarstingen en tegendraads gedrag. De jongere kan zijn behoeften en wensen niet goed kenbaar maken en misschien speelt ook de naderende puberteit een rol.

ADOLESCENT

Als gevolg van hypogonadotroop hypogonadisme kan er sprake zijn van een verlate of uitblijvende, puberteit. Daardoor is er vaak ook sprake van achterblijvende groei (<P3).

Bij meisjes kunnen de buitenste geslachtsdelen klein zijn. Bij jongens zijn de zaadballen niet ingedaald (cryptorchisme) en is de penis klein. De puberteit kan later beginnen, maar komt meestal niet spontaan op gang.

VOLWASSENE

In verband met te weinig geslachtshormoon is er kans op ontwikkeling van osteoporose. Specifieke oogproblemen als cataract en ablatio retinae (netvliesloslating).

OUDERE

In verband met te weinig geslachtshormoon is er kans op ontwikkeling van osteoporose. De precieze levensverwachting is niet bekend, maar hangt af van bijkomende lichamelijke problematiek.

1.4 MEDICATIE (MEEST TOEGEPAST)

Hormoonbehandeling

- ▶ Geslachtshormonen
- ▶ Groeihormonen

Osteoporose of ter preventie daarvan

- ▶ Vitamine-en mineralen-suppletie, zoals vitamine D en calciumcarbonaat
- ▶ Calciumregulerende middelen, zoals alendroninezuur

Reflux

- ▶ Middelen bij peptische aandoeningen

Gedragsproblematiek

- ▶ Gedragsbeïnvloedende medicatie

Medicijnen kunnen onderling interacties vertonen. Systemisch werkende medicatie (medicatie die uiteindelijk in de bloedbaan wordt opgenomen) kan een interactie geven met voeding. Hoe meer kennis over de wisselwerking tussen voeding en medicatie, hoe beter de voedingszorg en het effect van de medicatie zal zijn.

2 VOEDING

De gezondheid, de levensverwachting en de kwaliteit van leven kunnen sterk verbeteren door tijdige (voedings-) interventie en dieetbehandeling. Een dieet (een voeding die om medische redenen aan specifieke eisen moet voldoen ten behoeve van een individu) kan veel impact hebben op het dagelijkse leef- en eetpatroon.

Een Diëtist Verstandelijk Gehandicapten (Diëtist VG) gaat uit van een individuele benadering en levert daarmee maatwerk. Vanwege complexe problematiek is multidisciplinaire behandeling essentieel: arts (arts verstandelijk gehandicapten (AVG), huisarts, specialist, tandarts), diëtist VG, ergotherapeut, logopedist, fysiotherapeut, mondhygiënist, (ortho)pedagoog en ouders/verzorgers.

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
*) EB = Evidence Based, PB = Practice Based (voor uitgebreidere uitleg zie <i>Informatorium Voeding & Diëtetiek, Evidence-Based Diëtetiek</i> , dr. N.M. de Roos (juli 2008) of <i>Former-Boon, M. ; Duinen van J.J. Evidence-Based Diëtetiek</i> , Bohn Stafleu & Van Loghum, Houten, ISBN 9789031351282.		
Slikstoornissen bij > 70%	Consistentieaanpassingen voeding in overleg met logopedist (bijv. gemalen, (dik) vloeibaar)	EB
Gastro-oesofagale reflux bij 50%	Zie <i>Dieetbehandelingsrichtlijn Gastro-oesofageale reflux bij zuigelingen, kinderen en volwassenen (28)</i>	EB
Voedingsstoma nodig bij 10%	Sondevoeding, vaak dan PEG-plaatsing. Zie <i>Dieetbehandelingsrichtlijn Enterale en parenterale voeding (43)</i>	EB
Osteoporose	Calcium: 1000-1200 mg, afhankelijk van leeftijd en geslacht. Zie <i>Richtlijnen Goede Voeding</i> , met extra aandacht voor Ca, vitamine D. Matig natrium, alcohol, cafeïne en oxaalzuur. Suppleren vit D en calcium. Voldoende beweging! Zie <i>het Informatorium voor Voeding en Diëtetiek: 'Osteoporose en voeding' en de Artsenwijzer, metabole ziekten, Osteoporose.</i>	EB
Niet kunnen ruiken , niet/minder kunnen proeven	Het kind met alle geuren en smaken kennis laten maken. Variëren met kleur en structuur van voedsel. Scherpere kruiden en specerijen gebruiken.	PB
Overgevoeligheid mondgebied	Naar aanleiding van een SI-onderzoek en/of in overleg met de logopedist, kunnen afspraken gemaakt worden over de consistentie en/of temperatuur van de aangeboden voedingsmiddelen.	PB

3 BRONNEN

GERAADPLEEGDE LITERATUUR EN WEBSITES

LITERATUUR

1. Braam, W., Duinen-Maas, M.J. van, Festen, D.A.M., Gelderen I. van, Huisman, S.A., Tonino, M.A.M. *Medische zorg voor mensen met een verstandelijke beperking*, Hfd. 29 CHARGE-syndroom, p. 433- 441.
2. Cassidy, S.B., Allanson, J.E.. *Management of Genetic Syndromes*; Wiley -Blackwell, New Jersey, Third edition, 2010, Hfd.12 CHARGE-Syndrome; p. 157-168.
3. Hartshorne, T.S., Hefner, M.A., Davenport, S.L.H., Thelin, J.W., *CHARGE Syndrome; A volume in the Genetics and Communication Disorders series*, Plural Publishing, 2011, p. 113-138.
4. *Medische begeleiding van mensen met CHARGE syndroom. Informatie en advies voor (huis)arts en tandarts*, uitgave van NVAVG & Platform VG, 2011.
5. *Informatorium voor Voeding en Diëtetiek*, Dieetleer, XIX Voeding en Osteoporose.
6. *Artsenwijzer Diëtetiek*, Nederlandse Vereniging van Diëtisten, vierde herziene druk, mei 2010, pag.92-93.

RELEVANTE WEBSITES

- ▶ www.chargesyndrome.org
- ▶ www.chargesyndroom.nl
- ▶ www.kentalis.nl (CHARGE-team)
- ▶ www.nvavg.nl
- ▶ www.umcg.nl (CHARGE-polikliniek)
- ▶ www.vgnetwerken.nl

REALISATIE

De beschrijving van de voedingsproblematiek van het CHARGE Syndroom is gerealiseerd door Janna Brakel-Verstraten en Marina van Boven, leden van de Vereniging Diëtetiek Verstandelijk Gehandicaptenzorg (DVG) met dank aan Eline Tiems, AVG Koninklijke Kentalis St. Michielsgestel.

REDACTIE

Toos van Andel, Ivanka Beerepoot, Trea Harperink en Neeltje Rooymans, Werkgroep Handboek Syndromen en Voeding DVG.