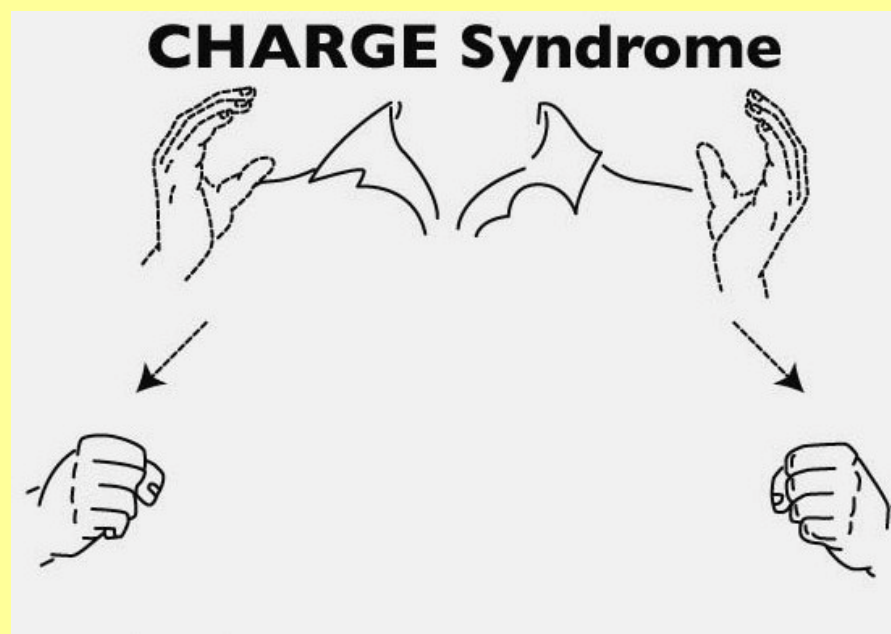


LA SINDROME CHARGE



Testo originale a cura di
dott.ssa Pamela Ryan – Perkins School for Deafblind (Watertown, Boston)
Testo adattato e tradotto a cura di
Roberta Neirotti – Istituto dei Sordi di Torino (Pianezza)



CHE COS' E' LA CHARGE?

- I caratteri della sindrome CHARGE sono stati individuati per la prima volta nel 1979 dal dott. Bryan Hill durante I suoi studi sull'atresia delle coane e anomalie correlate iniziati nel 1968. Nel 1971 vengono pubblicati per la prima volta degli articoli che trattavano di pazienti con le caratteristiche della sindrome.
- La Sindrome CHARGE è causata da un disordine genetico, caratterizzato da una varietà di aspetti medici, fisici, sensoriali e legati allo sviluppo.
- **C-H-A-R-G-E** è un acronimo che in lingua inglese significa:
 - C** = Coloboma degli occhi
 - H** = difetti nel cuore (**H**eart)
 - A** = Atresia delle coane
 - R** = Ritardo dello sviluppo e della crescita
 - G** = anomalie **G**enitali e urinarie
 - E** = anomalie dell'orecchio (**E**ar) e sordità

(Caratteri originari stabiliti nel 1981)

- **Le persone affette da CHARGE non necessariamente presentano tutte le caratteristiche appena descritte. Per una diagnosi positiva della sindrome è necessario individuare 4 caratteristiche **maggiori** o 3 **maggiori** e 3 **minori**.**
- **Il test genetico al momento disponibile può essere di particolare aiuto per quelle persone che hanno membri della propria famiglia affetti dalla CHARGE.**

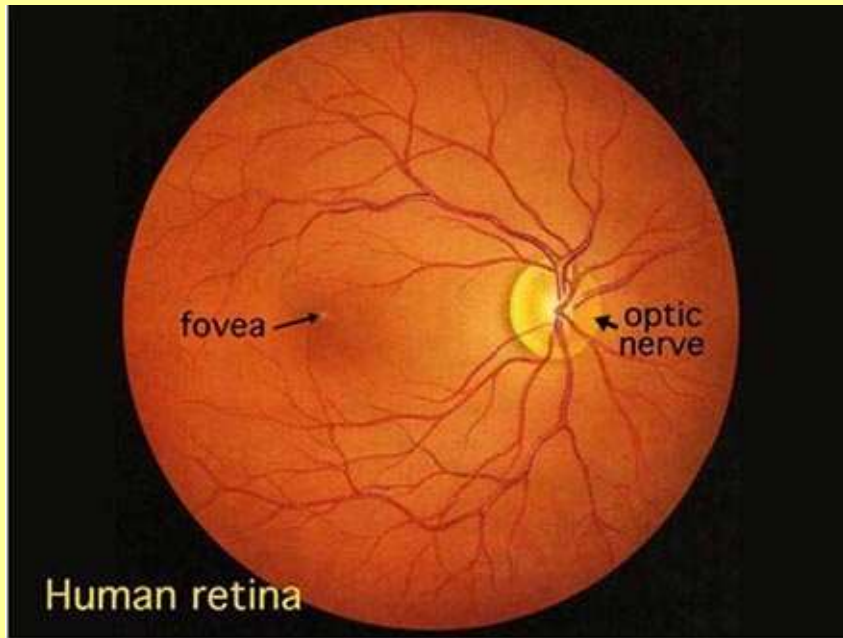
Nel 1998 il Dott.Blake modifica I caratteri generali della sindrome che diventano:

- **Coloboma degli occhi** 80-90%
- **Atresia delle Coane o stenosi** 50-60%
- **Anomarmalie del nervo Cranico** 70-90%
- **Orecchie caratteristiche Charge** 90%

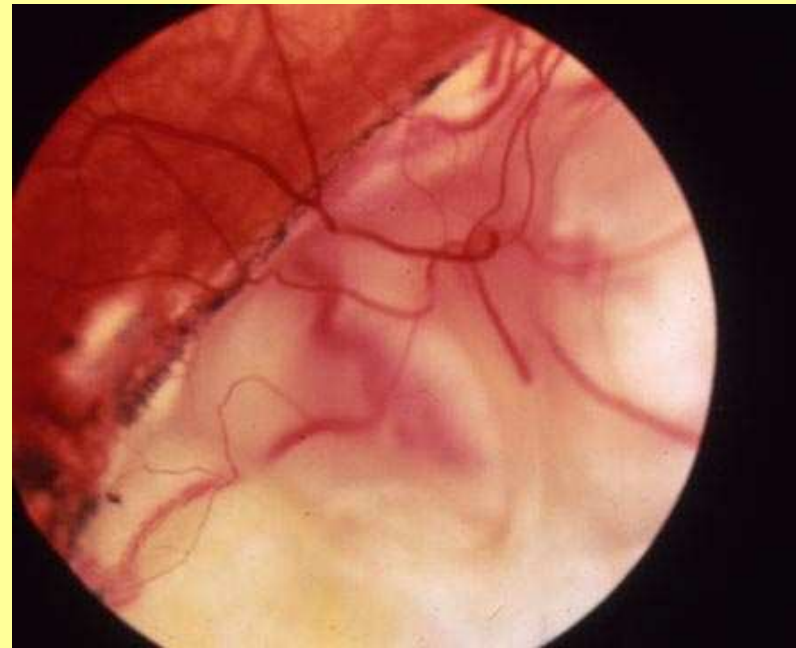
Iniziamo dal coloboma

- Il **coloboma** è una parte mancante dell'occhio – una fenditura o un foro. Questo è presente dalla nascita ed è causato quando una distanza tra due strutture nell'occhio, presente in modo precoce durante lo sviluppo fetale, non si colma prima della nascita del bambino.
- Il **coloboma** può essere presente in un'occhio oppure in entrambi. Gli effetti del coloboma sulla vista possono essere leggeri oppure gravi, questo dipende dalla posizione e dalla grandezza della fenditura. Se c'è solo una piccola parte mancante dell'iride, la vista può essere normale. Ma se una parte significativa della retina o del nervo ottico è mancante, la vista può essere deficitaria e può mancare una parte di campo visivo. Questo può causare problemi di mobilità se è mancante la parte bassa del campo visivo. Alcune persone con il coloboma sono completamente cieche.

- Altre condizioni possono essere associate al coloboma. Qualche volta l'occhio può essere ridotto nelle dimensioni (**microftalmia**) oppure ci può essere un **glaucoma**, un **nistagmo** (movimento ritmico involontario dell'occhio), **strabismo** (scarsa coordinazione tra gli occhi). Tutte queste condizioni contribuiscono a ridurre le capacità visive.



Retina normale



Retina con coloboma

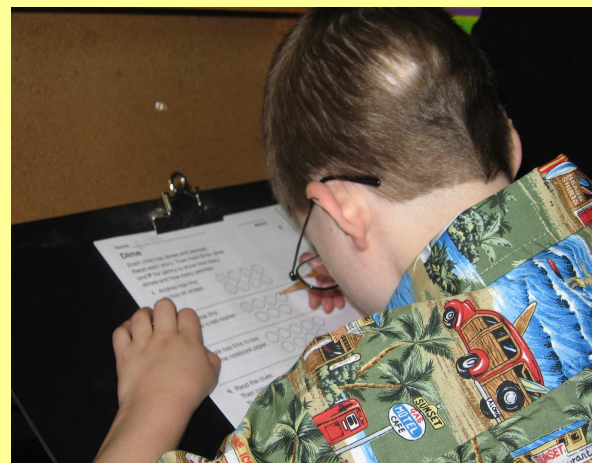
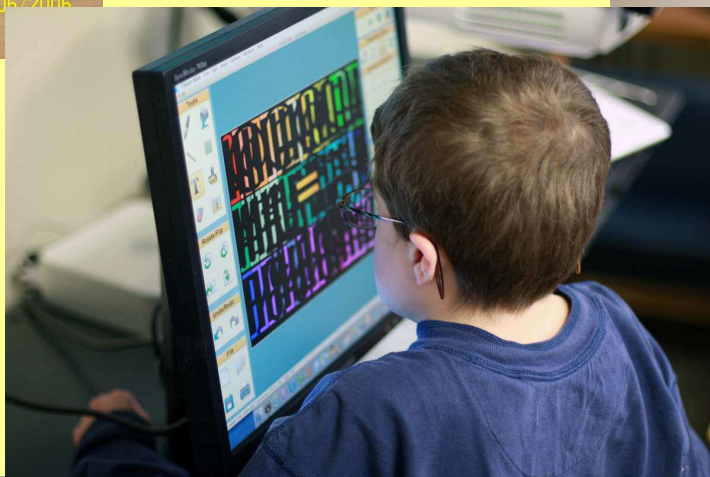
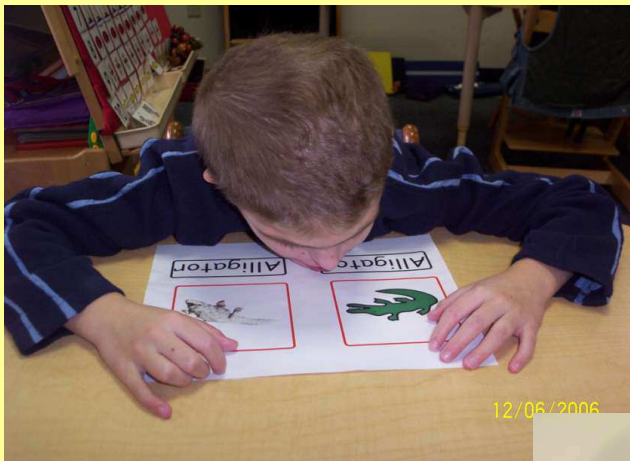
- Probabilmente il caso di coloboma più famoso oggi è quello di **Madeleine McCann**, la bambina inglese scomparsa in Portogallo.



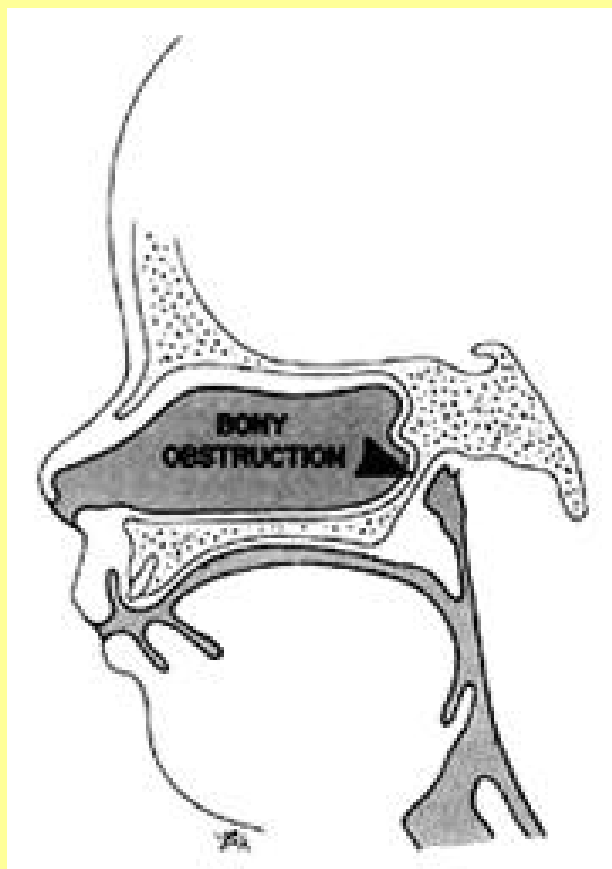
- **Questa è una foto di coloboma bilaterale:**



- **Le persone con il coloboma possono presentare problemi di sensibilità alla luce del Sole e alla luce in generale, così come all'oscurità. Ci sono anche rischi di distacco della retina in alcuni casi.**
- **Il coloboma non può guarire. Se i soggetti utilizzano gli occhiali da vista è per correggere altre disfunzioni come la miopia e la ipermetropia.**
- **Il coloboma può interferire con la visione periferica che comporta la possibilità di avere problemi con la visione laterale e/o la visione bassa e alta.**
- **Avere a che fare con tutte queste condizioni può causare affaticamenti della vista che richiedono delle interruzioni. L'uso di caratteri grandi e di leggii (supporti adattati) possono aiutare ad alleviare la tensione oculare.**



Atresia delle coane o stenosi



- L'atresia delle coane o stenosi è un problema che si presenta nelle aperture che vanno dalla parte posteriore del naso alla gola. Se sono bloccate (atresia) o sono molto strette (stenosi), respirare può essere molto difficoltoso, specialmente per i bambini piccoli.
- Quando i bambini presentano l'atresia o la stenosi, hanno problemi nel mangiare e respirare allo stesso tempo.
- L'intervento chirurgico è spesso necessario per correggere questa condizione e di frequente più di un intervento è richiesto.

Anormalità del nervo cranico

- I nervi cranici sono i responsabili di molti processi che avvengono nella testa e nel collo. Le anomalie dei nervi cranici sono molto frequenti nelle persone con la CHARGE, in particolare i seguenti nervi:
- **Il nervo cranico 1** è connesso al senso dell'olfatto. Questo può interferire con l'interesse per il cibo, nell'identificazione degli odori, e può avere degli effetti sociali, per esempio con l'identificazione del proprio odore.
- **Il nervo cranico 2** è collegato al coloboma.
- **Il nervo cranico 7** è connesso alla presenza di paresi facciali che può essere uni o bilaterale. La presenza di paresi può avere effetti significativi sulla vita sociale. Infatti può influenzare come una persona viene percepita dagli altri. Per esempio l'espressione di felicità o tristezza può non essere percepita da chi non è particolarmente familiare con le persone affette dalla CHARGE. Può inoltre interferire con la produzione delle parole e le capacità di masticazione.
- **Il nervo cranico 8** è collegato con il nervo acustico, pertanto l'udito può essere colpito.
- **I nervi cranici 9/10** causeranno problemi di deglutizione. Questo avrà un grande impatto sulle scelte alimentari delle persone su cosa mangiare e potranno portare all'utilizzo della PEG per l'alimentazione.

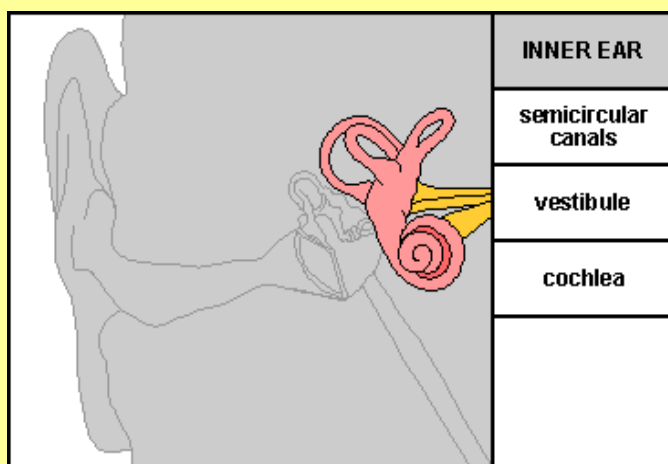
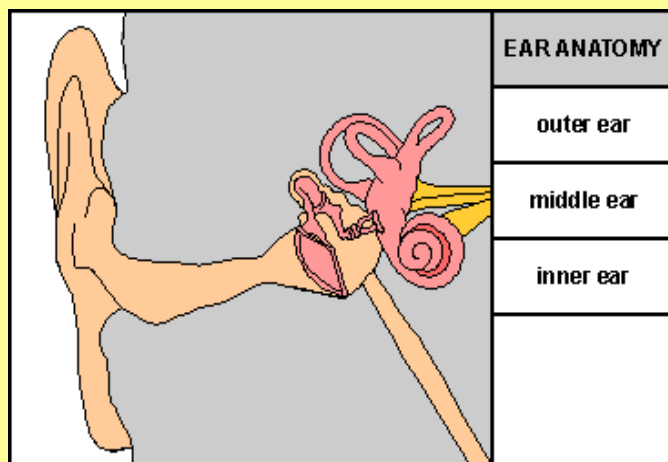
Nervi cranici...



Le orecchie

- **Le persone affette da CHARGE hanno delle orecchie particolari. Iniziamo dalla parte esterna. La parte esterna è spesso piccola e larga ed il lobo può apparire come tagliato. Può essere inoltre molle per via della poca cartilagine presente e rendere difficoltosa l'applicazione di supporti uditivi. Può anche sporgere e spesso le due orecchie sono differenti.**
- **Le pieghe interne possono poi avere una forma inusuale e meno dettagli di un tipico orecchio.**





- I problemi della parte interna e media dell'orecchio causano perdita dell'udito e di equilibrio. **Malformazioni ossee** nella parte media possono causare perdite di capacità uditiva da lievi ad acute. **Malformazioni della coclea** e la presenza di **canali semicircolari ridotti** o addirittura **assenti** nella parte interna possono anch'esse causare la sordità.

Problemi di equilibrio

- La parte interna dell'orecchio è responsabile del senso dell'equilibrio e quando ci sono malformazioni e/o parti mancanti, l'equilibrio verrà compromesso (in aggiunta alla perdita di capacità uditiva). I problemi di equilibrio associati a queste malformazioni possono essere molto significativi. Sin dall'infanzia i bambini affetti hanno difficoltà nel muovere la testa ad imparare a camminare e fare tutte le cose che la maggior parte delle persone è in grado di fare quando sono in piedi.
- La parte interna fornisce i segnali per percepire la nostra posizione nello spazio. Quando aggiungiamo problemi visivi a problemi di equilibrio la motivazione per muoversi in modo indipendente può essere compromessa dalla instabilità, paura di cadere ed il non saper come procedere da un posto all'altro. Ritardi nello sviluppo motorio sono molto comuni. Comunque i problemi possono persistere ed è necessario pertanto agire con prudenza nel fare le scale, al parco, nel camminare in gruppo (cambiando classe), su terreni accidentati e di notte o in zone scure anche in età adulta.



... quelle minori

- **Come detto all'inizio della presentazione, una diagnosi positiva della CHARGE si basa sulle caratteristiche sin qui descritte. Ci sono anche molte caratteristiche minori, che quando sono presenti assieme a 3 caratteristiche maggiori diventano parte dei criteri diagnostici generali.**

Le caratteristiche minori...



- Una diagnosi della CHARGE può essere fatta in presenza di 3 caratteristiche maggiori e 3 minori,
- Difetti al cuore
- Labbro leporino e/o malformazioni nel palato
- Fistola tracheo-esofagea
- Anomalie del rene
- Anomalie genitali
- Sviluppo deficitario
- Faccia tipica CHARGE
- Piegatura del palmo
- Comportamento CHARGE



- Molte delle caratteristiche minori vengono sistemate precocemente durante la vita del bambino. Tipo il labbro leporino, le malformazioni del palato, il cuore, il naso, e la gola che causano i problemi di deglutizione e respirazione. Altri restano e le persone vi devono convivere e spesso richiedono un monitoraggio costante e successivi interventi chirurgici.
- **Gli aspetti comportamentali della CHARGE hanno ricevuto una grande attenzione di recente.** Mentre ad alcuni comportamenti è possibile rimediare tramite i trattamenti medici, ottime strutture di supporto e la gestione comportamentale, altri restano come parte della personalità degli individui e **richiedono una continua attenzione.**

Un pensiero (o due) sul comportamento ...



- Gli aspetti comportamentali della CHARGE possono variare da soggetto a soggetto, ma la tipologia è nella maggior parte dei casi simile. Alcuni di questi sono:

- Disordine ossessivo compulsivo
- Comportamenti ripetitivi
- L'attenzione
- Comportamenti autolesivi

Questi e molti altri aspetti comportamentali possono interferire in tutti gli aspetti della vita quotidiana. C'è la prova che molti di questi aspetti siano correlati ai bisogni sensoriali ed ai tentativi e agli sforzi compiuti nel gestire le attività nell'ambito di auspicabili routine. Molti specialisti che stanno effettuando ricerche sull'argomento, riportano questi aspetti come parte integrante dei criteri diagnostici generali.

Quale messaggio?



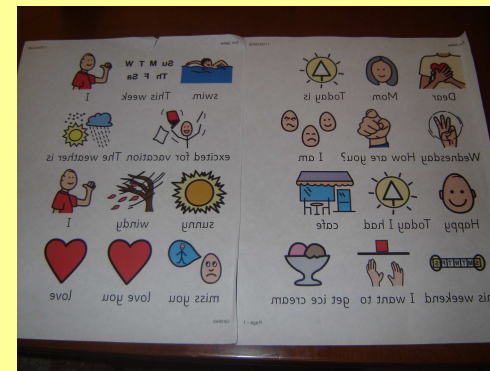
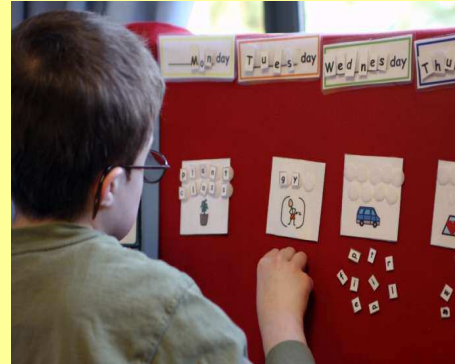
- **Questi bambini sono molto complicati e arrivano già con una lunga lista di attenzioni e necessità. La complessa combinazione di problemi visivi, uditivi, medici, cognitivi, dello sviluppo e comportamentali portano a differenti modalità di apprendimento che possono scoraggiare. Comunque dando il giusto tempo e ponendo attenzione ai dettagli, potreste essere sorprese di come un vostro studente possa fare le cose e come questo potrà guidarvi nell'insegnamento con successo.**

Repetitive behaviors in CHARGE syndrome: Differential diagnosis and treatment options.

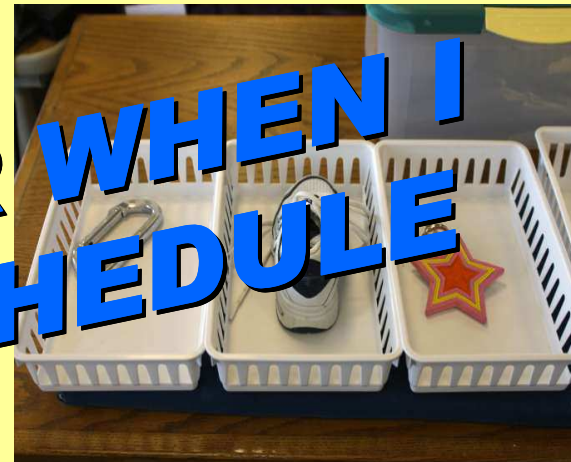
Veronika Bernstein, Laurie S. Denno

- E' stato svolto uno studio su 29 bambini con la sindrome CHARGE utilizzando il **Compulsive Behavior Checklist (CBC)**. Molti studenti hanno ottenuto un punteggio molto alto per i comportamenti ripetitivi. Si evidenzia che il comportamento ripetitivo in questi studenti crea delle interferenze con la vita quotidiana. **Il 34% risponde in modo aggressivo verso se stesso o gli altri nel caso in cui vengano interrotti durante le stereotipie.** Molti poi non rispondono alle normali tecniche comportamentali tradizionali. Attraverso l'osservazione, la definizione ed usando l'analisi funzionale del comportamento, i comportamenti ripetitivi sono stati distribuiti in 4 categorie. Ogni categoria ha differenti opzioni di trattamento. Presentiamo lo studio di un caso di una adolescente con la CHARGE, sorda profonda, con coloboma ed un ritardo cognitivo moderato. Lei mostrava comportamenti di sfida molto gravi e terapie mediche significative. Il periodo di trattamento è stato di 5 anni. Esso comprendeva la gestione del comportamento, dei aspetti clinici e psichiatrici, ed è servito a regolare il suo comportamento e gestire le sue crisi ansiose. La stretta coordinazione tra tutti i componenti delle varie equipe e l'eccellente coinvolgimento della famiglia ha portato a risultati estremamente positivi. La studentessa, che ora ha 19 anni, ha fatto enormi progressi nel suo programma educativo ed è in grado di avere esperienze di integrazione comunitaria.
- © 2005 Wiley-Liss, Inc.

METODO MAYER-JOHNSON



COMUNICAZIONE, ORGANIZZAZIONE ED ABILITA'



I FEEL BETTER WHEN I CHECK MY SCHEDULE



Riferimenti

CHARGE Syndrome Foundation, Inc.

<http://www.chargesyndrome.org>

National Consortium on Deaf-
Blindness

<http://nationaldb.org>

Texas School for Blind and Visually
Impaired

<http://www.tsbvi.edu>

Perkins School for the Blind

www.perkins.org