



CHARGE-syndromet

CHARGE-syndromet tillhör gruppen dövblind-syndrom med ytterligare organ dysfunktioner. Namnet är en engelsk initialförkortning som syftar på de vanligaste symtomen. De är kolobom och synnedsättning, hjärtfel, missbildningar i svalg och luftvägar, hämmad tillväxt och utveckling, avvikelser i urinvägar och könsorgan, samt missbildningar i öronen med hörselnedsättning eller dövhet.

I Sverige föds omkring 10 barn per år med syndromet, vilket innebär cirka 10 per 100 000 nyfödda.

Symtom

De första misstankarna om CHARGE-syndromet brukar väckas om ett barn har kolobom, en svart fläck i ögats iris. Andra ögonavvikelser förekommer också. Synnedsättningen varierar från lindrig till svår.

De flesta har även någon form av missbildning i hörselorganet. Den kombinerade syn- och hörselnedsättningen innebär dövblindhet för flertalet.

Många av barnen har hjärtfel, som vanligen är lindriga. Drygt hälften av barnen har en förträngning av de bakre näsöppningarna mot svalget. Även andra avvikelser i luftstrupen och matstrupen förekommer.

Tillväxthämning brukar bli tydlig från sex månaders ålder. Många barn med syndromet har en försenad motorisk, kognitiv och/eller språklig utveckling. En del har intellektuell funktionsnedsättning.

Missbildningar av könsorgan och/eller urinvägar finns främst hos pojkar. Det är vanligt bland både flickor och pojkar med försenad eller utebliven pubertet.

Andra symtom som förekommer är immunbrist, epilepsi, skelettavvikelse, balanssvårigheter, läpp-, käk- och gomspalt, avvikelser i mag-tarmkanalen samt hormonbrist.

Orsak

Syndromet orsakas vanligen av en nyuppkommen förändring i en specifik gen som har betydelse för den tidiga fosterutvecklingen av flera viktiga organ.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar CHARGE-syndromet. Behandlingen inriktas i stället på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för funktionsnedsättningarna.

Personer med syndromet behöver kontakt med flera olika specialister för utredning, behandling och uppföljning.

Flera svåra symtom hos spädbarn behöver kirurgisk behandling under det första levnadsåret.

De flesta med CHARGE behöver barn- och ungdomshabilitering och senare i livet vuxenhabilitering.

Personer med dövhet och svår synnedsättning har behov av samordnade habiliteringsinsatser samt stöd för att utveckla alternativa vägar för kommunikation.

Resurser

Vid större sjukhus kan synnedsättningen och hörselnedsättningen diagnostiseras. Regionala dövblindteam ansvarar för habilitering och kan ge råd och stöd.

Behandling av flera av symtomen vid CHARGE är nationell högspecialiserad vård som utförs vid vissa universitetssjukhus.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- FSDB, Föreningen Sveriges Dövblinda
- HRF, Hörselskadades Riksförbund
- Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser
- SDR, Sveriges Dövas Riksförbund

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Publicerad i september 2023.