

# Sindrome di Charge: un quadro particolarmente insidioso

***P Corsin, M Bagnato, E Grechi, S Rabbiosi, G Tronconi, S Bettini,  
C Giovanettoni, C Lui, F Meroni, B Parma, MA Piscopo, E Sabbioni, G Barera,  
MP Guarneri, M Franco, A Poloniato, R Rovelli***

Unità Operativa di Neonatologia e Pediatria  
Centro di Endocrinologia dell'Infanzia e dell'Adolescenza  
Università Vita Salute San Raffaele Milano



# Sindrome di Charge (1)



- Incidenza: 0,1-1,2/10.000 nati vivi, M=F
- Trasmissione AD con ampia eterogeneità genotipica
- 2/3 dei pazienti presentano mutazioni di CHD7 (cr 8q12.1)
- Cariotipo normale nella maggior parte dei casi
- Mortalità elevata nel periodo neonatale e durante la 1<sup>a</sup> infanzia

# Sindrome di Charge (2)



La diagnosi è clinica e richiede la presenza di almeno **3 criteri maggiori o 2 criteri maggiori + 3 criteri minori**

## Criteri maggiori:

- C** Coloboma oculare (79%)
- H** Malformazioni cardiache (80%)
- A** Atresia delle coane (57%)
- R** Ritardo di crescita (80%) e di sviluppo mentale (70%)
- G** Ipoplasia dei genitali (M=70%, F=30%), anomalie del tratto urinario
- E** Anomalie esterne delle orecchie (90-100%), disturbi uditivi e vestibolari (62%)

## Criteri minori:

- Dismorfismi facciali
- Schisi del palato/labbro
- Brachidattilia, clinodattilia, sindattilia
- Paralisi dei nervi cranici, malformazioni SNC
- Atresia esofagea, fistola tracheo-esofagea
- Discinesia faringo-esofagea/laringomalacia
- Deficit immunologici
- Problemi ortopedici

**Non descritta in letteratura diagnosi prenatale dell'associazione Charge**

# Sindrome di Charge (3)

M.V. ♀

- Taglio cesareo elettivo alla 37<sup>+1</sup> sg
- Gravidanza normodecorsa
- Peso 2.585 gr, lunghezza 47 cm, CC 34 cm (**AGA**)
- Ecografie fetali: nella norma
- Apgar 5 al 1'/intubata al 3' per via orotracheale

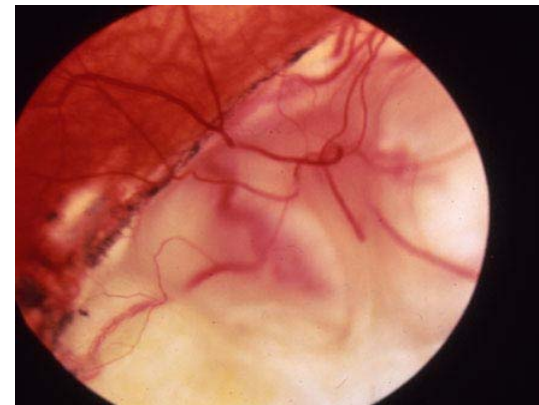




# Sindrome di Charge (4)

## All'esame obiettivo:

- Dismorfismi facciali
- Deficit del VII n.c. sinistro
- Atresia coanale bilaterale
- Soffio cardiaco (PFO, PDA)
- Coloboma della retina e del nervo ottico
- Presenza di 11 paia di coste
- Difetto di suzione ed incoordinazione dei processi di deglutizione/respirazione



**CARIOTIPO: 46 XX;**

**FISH per delezione del cromosoma 22q11.2: negativa;**

**Ricerca mutazione CHD7: negativo**

# Sindrome di Charge (5)

## Principali emergenze neonatali:

- atresia bilaterale delle coane
- difetti cardiaci congeniti
- fistola tracheo-esofagea

## Follow-up:

Richiede un'assistenza medica intensa con necessità di numerosi interventi chirurgici

Sorveglianza per rischio di inadeguato incremento staturico-ponderale

Sistema sensoriale complesso che ostacola lo sviluppo neurocomportamentale



**La famiglia è l'elemento fondamentale;**

**con un'assistenza multidisciplinare adeguata i bambini affetti da sindrome di Charge possono ottenere buoni risultati in tutte le tappe evolutive**