

CHARGE-Syndrom

Als CHARGE-Syndrom wird das Auftreten einer Kombination von verschiedenen angeborenen Fehlentwicklungen bezeichnet, die auf einer genetischen Mutation auf Chromosom 8 beruhen. In den 1980er Jahren wurde es als Hall-Hittner-Syndrom bezeichnet.

Erscheinungsformen/Beschwerden

CHARGE ist das englische Akronym für die ehemals häufigsten Symptome:

<u>C</u> oloboma:	Spaltbildungen im Auge, die verschiedene Sehstörungen verursachen können (Kolobom des Auges)
<u>H</u> eat Defects: <u>A</u> tresia of the <u>C</u> hoanae:	Herzfehler Verengung bzw. Blockade der Nasengänge, die zu Atemproblemen führen kann (Atresie der Choanen)
<u>R</u> etarded Growth and Development:	retardiertes Längenwachstum und Entwicklungsverzögerung
<u>G</u> enital Anomalies:	Entwicklungsstörungen (Anomalien) der Geschlechtsorgane
<u>E</u> ar Anomalies:	Fehlbildungen des Ohrs

Hauptmerkmale:

- K(C)olobome des Auges
- Choanalatresie
- Charakteristisches CHARGE-Ohr
- Missbildungen der Gesichtsnerven

Nebenmerkmale:

- Entwicklungsstörungen der Geschlechtsorgane
- Entwicklungsverzögerungen
- Herzfehler
- Spaltbildung im Gesichtsbereich
- Fehlbildungen an Luft- und Speiseröhre
- charakteristisches CHARGE-Gesicht (Asymmetrien)

Bei Kindern, die mit CHARGE geboren werden, sind häufig Operationen und lange Krankenhausaufenthalte, gefolgt von ständiger medizinischer Überwachung durch große Teams von Spezialisten, erforderlich. Die Datenlage zum CHARGE-Syndrom spricht für eine erhöhte perinatale Sterblichkeit, es ist jedoch nicht lebensverkürzend.

Ursache/Diagnose/Prognose

Das CHARGE-Syndrom wird autosomal dominant vererbt, tritt allerdings in den meisten Fällen sporadisch (als Einzelereignis in einer Familie = Spontanmutation) mit einer Häufigkeit von 1:10.000 auf. In Deutschland werden jährlich etwa 60–65 erkrankte Kinder geboren. Seit 2004 ist der genetische Nachweis möglich und dieser kann die Diagnose bzw. den Verdacht auf das CHARGE-Syndrom in rund zwei Dritteln der Fälle bestätigen.

Nach der Erstbeschreibung im Jahr 1981 wurde CHARGE als Assoziation bezeichnet, obwohl damals schon alle Kriterien eines Syndroms erfüllt waren. Mit den medizinischen Fortschritten und wachsenden Erkenntnissen über dieses Syndrom wurden die Diagnosekriterien im Jahr 1998 und zuletzt im Jahr 2007 angepasst. Derzeit werden vier Hauptmerkmale (die vier „C“s) und mehrere Nebenkriterien klassifiziert.

Behandlung

In den ersten Lebensjahren werden in der Regel zahlreiche Operationen und Korrektur Eingriffe vorgenommen, um organische Probleme zu beheben und/oder Symptome zu mindern. Durch fortlaufende medizinische Überwachung, pädagogische Begleitung der Eltern sowie eine adäquate, frühzeitige und vielseitige Förderung kann der allgemeine (Gesundheits-)Zustand der Betroffenen verbessert und ihnen ihr Alltag erleichtert werden.

Schulungsprogramme/Informationsveranstaltungen:

Jedes Jahr finden unterschiedliche Schulungs- und Informationsveranstaltungen statt. Einmal jährlich findet im Juni/Juli eine deutschsprachige CHARGE-Konferenz mit CHARGE-relevanten Themen statt. Alle zwei Jahre findet eine internationale Konferenz in den USA statt.

Die Daten und Orte der Veranstaltungen finden Sie auf der Homepage www.charge-syndrom.de im Unterpunkt „Termine“.

Hinweise für Lehrkräfte

Mit dem CHARGE-Syndrom gehen sehr viele Beeinträchtigungen gesundheitlicher und sinnesspezifischer Art einher. Das birgt die Gefahr, diese in den Mittelpunkt zu stellen. Daher sollten Lehrkräfte zunächst die Persönlichkeit des betroffenen Kindes kennenlernen: Was mag es, was mag es nicht, und was hat es bisher alles erlebt? Erst dann sollte ins Blickfeld gelangen, dass dieses Kind mit dieser Persönlichkeit auch das CHARGE-Syndrom hat und welche krankheitsspezifischen Aspekte im pädagogischen Kontext relevant sind.

Aus pädagogischer Sicht spielt beim CHARGE-Syndrom die mehrfache Sinnesbehinderung eine entscheidende Rolle. Von den Beeinträchtigungen der einzelnen Sinne und den damit verbundenen Auswirkungen, vor allem aber von dem funktionalen Sinnesvermögen des betroffenen Kindes und dessen Einfluss auf sein Verhalten, seine Kommunikation und seine Bildung zu wissen ist sehr bedeutsam. Eine gute Diagnostik und eine gute Kenntnis des Sinnesvermögens des Kindes sind also eine Grundvoraussetzung für eine gute pädagogische Arbeit. Neben dem Hör- und dem Sehsinn können auch die Eigenwahrnehmung, das Gleichgewicht, der Tastsinn und die Temperaturwahrnehmung beeinträchtigt sein.

Hilfen im schulischen Kontext sollten individuell am spezifischen Bedarf der Betroffenen ausgerichtet sein. Pauschal kann festgehalten werden, dass aufgrund der Sinnesbeeinträchtigungen meist ein Mehrbedarf an Zeit und Wiederholung besteht. Auch sollte den Betroffenen die Möglichkeit einer individuellen Auszeit eingeräumt werden, da die Bewältigung eines Tags den Betroffenen sehr viel Energie abverlangt. Ferner ist anzumerken, dass die kognitiven Fähigkeiten der Betroffenen aufgrund der Sinnesbeeinträchtigungen und aufgrund der häufig vorliegenden Entwicklungsverzögerungen – die zum einen medizinisch und zum anderen durch die kombinierten Sinnesbehinderungen bedingt sind – oftmals deutlich unterschätzt werden.

Viele vom CHARGE-Syndrom betroffene Menschen sind in ihren kognitiven Fähigkeiten nicht eingeschränkt. Ergänzend sei angemerkt, dass das Konzentrationsvermögen eng mit der körperlichen Positionierung, mit den Sinneseindrücken des Tags und/oder mit der Übergangsgestaltung (bspw. von der Pause in den Unterricht) zusammenhängt. Der Einsatz stabiler Systeme – Bildsymbole (sofern die Sehfähigkeit ausreicht) oder Tastsymbole – hat sich bislang als ausgesprochen erfolgreich erwiesen.

Für die Arbeit mit den Eltern betroffener Kinder kann es für Lehrkräfte zudem überaus hilfreich sein, sich über die vielfältigen Widrigkeiten zu informieren, mit denen die Familie konfrontiert ist (viele Stationen im medizinischen Versorgungssystem, Kampf um Anerkennung der Bildungsfähigkeit des Kindes, Finden eines geeigneten Lernorts etc.). Auch kennen oftmals nur die Eltern die Komplexität der Behinderung des Kindes und den damit verbundenen spezifischen Bedarf. Dies erfordert in Elterngesprächen eine besondere Sensibilität.

Da häufig zahlreiche (Fach-)Kräfte verschiedener Disziplinen mit den betroffenen Kindern arbeiten, ist eine interdisziplinäre Herangehensweise erforderlich, d. h., Eltern, Ärztinnen/Ärzte und verschiedene Therapeutinnen/Therapeuten (z. B. Heilpädagoginnen/Heilpädagogen und Ergotherapeutinnen/Ergotherapeuten) sollten eng zusammenarbeiten und sich regelmäßig austauschen. So können eine möglichst ganzheitliche Förderung und eine angemessene Versorgung garantiert sowie alle wichtigen Informationen berücksichtigt werden. Dies gilt insbesondere auch vor Ausflügen oder Klassenfahrten.

Materialien für Lehrkräfte

Hilfreiche Kontakte für Lehrkräfte

- Deutsches Taubblindenwerk Hannover
- stiftung st. franziskus heiligenbronn
- Blindeninstitutsstiftung Würzburg
- Oberlinhaus Potsdam

Literatur zum CHARGE-Syndrom

- Wanka, Andrea; Junghans, Claudia (2014): Jugendliche und Erwachsene mit CHARGE-Syndrom. Kinder werden zu Jugendlichen, Jugendliche werden zu Erwachsenen: Ein Buch rund ums Erwachsen- und Selbstständigwerden mit CHARGE, Median Verlag.
- Horsch, Ursula; Wanka, Andrea (Hrsg.) (2012): Inklusive Bildungsmomente bei Kindern mit CHARGE-Syndrom. Ein Fachbuch für Pädagogen, Therapeuten, Pädiater, Betroffene und deren Umfeld, Median Verlag.
- Horsch, Ursula; Scheele, Andrea (Hrsg.) (2009): Das CHARGE-Syndrom. Ein Handbuch für Mediziner, Pädagogen, Therapeuten und Eltern, Median Verlag.
- Ward, Carry; Patterson, Marie (2013): Why I am me/ Warum ich so bin. Alles über das CHARGE-Syndrom. Ein Bilderbuch, Median Verlag.

Weitere Internetadressen

- INTENSIVkinder zuhause e. V.
www.intensivkinder.de
- Kindernetzwerk e. V.
www.kindernetzwerk.de
- Bundeselternverband gehörloser Kinder e. V.
www.gehoerlosekinder.de

Selbsthilfe/Patientenorganisationen

CHARGE Syndrom e. V.
www.charge-syndrom.de



CHARGE Syndrom Foundation (USA)
www.chargesyndrome.org