



## **À propos de la journée de sensibilisation au syndrome de CHARGE:**

La journée de sensibilisation au syndrome CHARGE aura lieu le 8 août, au niveau international. Cette date marque le jour où l'article sur la découverte du gène CHD7 a été publié en ligne par le professeur Conny van Ravenswaaij-Arts (8 août 2004). La journée de sensibilisation vise à faire connaître la variabilité du syndrome CHARGE afin d'améliorer le diagnostic et l'accès aux interventions fondées sur les meilleures pratiques.

## **À propos du syndrome CHARGE**

Le syndrome CHARGE est une maladie génétique complexe et rare (1:10 000) qui provoque de multiples malformations congénitales et des déficits sensoriels. Il se manifeste de diverses manières par un large éventail de problèmes médicaux, physiques et psychologiques. Presque tous les patients souffrent d'une double déficience sensorielle (80 à 95 % sont sourds et aveugles) et d'un dysfonctionnement vestibulaire (canaux semi-circulaires manquants) qui affecte l'équilibre et le traitement des informations visuelles et auditives, ce qui interfère considérablement avec le développement des capacités motrices, de la communication et des étapes du langage.

Le critère de diagnostic clinique C-H-A-R-G-E a été décrit pour la première fois en 1981 mais n'est plus utilisé pour le diagnostic. Les critères ont subi plusieurs modifications depuis lors (1998, 2005, 2016) afin d'inclure une liste élargie de caractéristiques majeures et mineures pour le diagnostic clinique. Bien que la variante du gène CHD7 ait été découverte en 2004, le diagnostic du syndrome CHARGE reste clinique, les tests génétiques étant utilisés dans les cas limites. Cependant, en raison de la variabilité des manifestations du syndrome CHARGE, le diagnostic et les interventions appropriées peuvent être retardés.



## Journée de sensibilisation au syndrome CHARGE

**8 août 2024**

### **CHARGE: Comment l'épeler?**

Rejoignez-nous le 8 août pour sensibiliser le monde entier au syndrome CHARGE !  
Créez le mot C-H-A-R-G-E en utilisant divers matériaux ou moyens. Vous pouvez utiliser des briques Lego ou des tuiles de Scrabble, demander à des amis de former des lettres humaines, l'écrire dans le sable ou même dans le ciel, l'épeler ou le peindre avec les doigts, le crocheter ou le tricoter, faire cuire les lettres ou l'écrire sur un gâteau, l'illuminer ou le hisser au sommet d'un mât.

Les façons d'épeler le mot C-H-A-R-G-E sont aussi variées que le syndrome CHARGE. Prenez une photo de votre création et partagez-la sur les médias sociaux pour montrer à quel point le syndrome CHARGE peut être différent dans le monde entier.

Suivez notre page Facebook: <https://www.facebook.com/people/CHARGE-Syndrome-Awareness-Day/61560415411141/>

Suivez notre groupe Facebook: <https://www.facebook.com/groups/686984370221393/>

Suivez notre page Instagram: [https://www.instagram.com/chargeawareness\\_day/](https://www.instagram.com/chargeawareness_day/)

**#hashtags** #CHARGESyndromeAwarenessDay #chargeawarenessday #chargesyndrome

Équipe CHARGE

Contact : Claudia Junghans [claudia.junghans@charge-syndrom.de](mailto:claudia.junghans@charge-syndrom.de)

Madelene Rich : [m.rich@chargesyndrome.org.au](mailto:m.rich@chargesyndrome.org.au)

**CHARGE**  
CHARGE Syndrom e.V.

