

Charge syndrome in a Nigerian infant: a rare genetic disorder

OO Jarrett and KF Fasina

*Department of Paediatrics, College of Medicine, University of Ibadan,
University College Hospital, Ibadan, Nigeria.*

Abstract

Background: Charge syndrome is a rare genetic disorder that arises during early fetal development and affects multiple organ systems. Diagnosis is largely clinical. Mutation at the CHD7 gene located on Chromosome 8 has been identified in a great number of patients reviewed in different parts of the world. Survival depends on the intensity of the medical management as well as an early aggressive approach to the feeding adaptation in these children.

Case report: We report a case of a 42 day old baby with clinical features in keeping with Charge syndrome. He was a product of a full term uneventful pregnancy period delivered to non consanguineous apparently healthy parents. Two older siblings were normal. He developed respiratory distress shortly after birth. Multiple abnormalities were identified at birth which included genital, ear, eye and cardiovascular as well as skeletal abnormalities. Genetic testing was not carried out due to cost. Child was managed by a multidisciplinary team. Main problems were those of sepsis and feeding adaptation. He later succumbed to death after a month on admission.

Conclusion: This is the first case of Charge syndrome reported in Nigeria. It is a rare, multi-systemic condition with grave health implications and early diagnosis and appropriate management could reduce morbidity and prevent mortality. This report is to increase awareness of this rare condition and to promote better identification and intervention of similar presentation in future.

Keywords: *Chromosomes, anomalies multidisciplinary*

Résumé

Contexte: Le syndrome de Charge est une maladie génétique rare qui survient durant le développement précoce du fœtus et affecte plusieurs systèmes d'organe. Le diagnostic est en grande partie clinique. La mutation au gène CHD7 situé sur le chromosome

8 a été identifiée dans un grand nombre de patients examinés dans différentes parties du monde. La survie dépend de l'intensité de la prise en charge médicale ainsi qu'une approche agressive tôt pour l'adaptation de l'alimentation de ces enfants.

Rapport de cas: Nous rapportons le cas d'un bébé de 42 jours avec des caractéristiques cliniques en harmonie avec le syndrome de Charge. Il était un produit d'une période de grossesse à terme sans incident engendré par des parents, non consanguins, apparemment sains. Deux frères et sœurs plus âgés étaient normaux. Il a développé une détresse respiratoire peu après la naissance. Plusieurs anomalies ont été identifiées à la naissance qui comprenait l'anomalie génitale, de l'oreille, des yeux et cardiovasculaire ainsi que des anomalies du squelette. Le test génétique n'a pas été effectué en raison du coût. L'enfant a été géré par une équipe multidisciplinaire. Les problèmes principaux étaient ceux de la septicémie et l'adaptation alimentaire. Il a succombé plus tard à la mort après un mois d'admission.

Conclusion: Ceci est le premier cas de syndrome de Charge signalé au Nigeria. C'est une condition rare, multi-systémique avec des implications graves pour la santé que le diagnostic tôt et gestion appropriée pourrait réduire la morbidité et la prévention de la mortalité. Ce rapport est d'accroître la sensibilisation à cette maladie rare et de promouvoir meilleure identification et intervention de présentation similaire à l'avenir.

Mots-clés: *chromosomes, les anomalies multidisciplinaires*

Correspondence: Dr. Olumide O. Jarrett, Department of Paediatrics, College of Medicine, University of Ibadan, Nigeria.
E-mail: tokunbojarret@yahoo.com