

# Maladie de **CHARCOT- MARIE-TOOTH**

La maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) est une neuropathie périphérique motrice et la plupart du temps sensitive. On distingue différentes formes de CMT, selon la nature de l'atteinte nerveuse (axonale, démyélinisante, intermédiaire), le mode de transmission (autosomique dominant, autosomique récessif, dominant lié à l'X), le gène muté et la protéine déficiente. Malgré la grande hétérogénéité génétique des différentes formes de CMT, leur tableau clinique présente des similarités. L'évolution est le plus souvent chronique, lentement progressive. L'histoire de la maladie et l'examen clinique font évoquer le diagnostic. Il est confirmé par l'électroneuromyogramme, qui guide les tests de génétique moléculaire.



## La maladie de **CHARCOT-MARIE-TOOTH**, en bref

La CMT est une neuropathie périphérique, caractérisée par une atrophie musculaire et une neuropathie sensitive progressive touchant les extrémités des membres, souvent associées à des pieds creux. Tous les modes de transmission peuvent être rencontrés. L'évolution est chronique et lentement progressive. En l'absence de traitement curatif, la prise en charge est symptomatique. Des mesures préventives surtout orthopédiques doivent être prises.

La maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) toucherait 30 000 personnes en France. Sa **prévalence** est estimée à **1/2 500**. Il s'agit de l'affection neurologique héréditaire la plus fréquente. C'est une **neuropathie chronique et progressive**, bilatérale, affectant les nerfs moteurs et le plus souvent les nerfs sensitifs. Néanmoins, des formes purement motrices sont possibles. Il existe également des formes asymptomatiques, ainsi que des formes peu déficitaires essentiellement algiques.

Dans la plupart des cas, la CMT débute dans **l'enfance** ou chez **l'adulte jeune**. L'extension et la sévérité du handicap sont très variables d'une forme de CMT à l'autre et, pour une même forme de CMT, d'un sujet à l'autre, y compris au sein d'une même famille. Ses premiers signes sont le plus souvent des déformations orthopédiques (pieds creux) et des troubles de la marche.

Il peut exister un **retard diagnostique**, qui atteint parfois 10 ans, voire 20 ans. Le plus souvent, la maladie est de gravité faible ou moyenne, avec une limitation du périmètre de marche sans besoin de recourir à des aides techniques (cane, fauteuil roulant).

### Une classification complexe

La classification de la CMT repose sur trois critères.

**1. la vitesse de conduction nerveuse** : l'électroneuromyogramme permet de différencier les formes démyélinisantes (VCN < 35 m/s), axonales (VCN > 40 m/s) et intermédiaires (dysfonction de la gaine de myéline et de l'axone, 25m/s < VCN < 45m/s)

**2. le mode de transmission** : la CMT peut se transmettre sur un mode autosomique dominant ou récessif, ou dominant lié à l'X. A noter que la survenue de mutations *de novo* peut être responsable de formes sporadiques.

**3. l'anomalie génétique en cause** : les types CMT1, CMT2, CMT4, CMTX et DI-CMT sont divisés en sous-types (1A, 1B, 1C, etc., 2A, 2B, etc.). Chacun de ces sous-types correspond à une mutation génique et à une protéine déficiente données.

Atteinte nerveuse	Mode de transmission	Dénomination
Démyélinisante	Autosomique dominante	CMT de type 1 (CMT1)
	Autosomique récessive	CMT de type 4 (CMT4)
Axonale	Autosomique dominante	CMT de type 2 (CMT2)
	Autosomique récessive	AR-CMT2
Intermédiaire	Dominante liée à l'X	CMTX
	Autosomique dominante	DI-CMT

Une classification complexe.....	2
La CMT1A, la forme la plus fréquente....	3
La neuropathie tomaculaire, une pathologie apparentée à la CMT1A.....	3
Signes ou symptômes.....	4
Examens complémentaires.....	4
Une exploration génétique rationnelle.....	5
L'évolution et le suivi.....	5
Orientations thérapeutiques.....	6
Agir vite et longtemps chez l'enfant.....	7
Activités physiques et sportives.....	8
Un retentissement psychologique à ne pas négliger.....	8

### La CMT1A, la forme la plus fréquente

- La CMT1A (OMIM 118220 / ORPHA 101081) touche :
  - 30% des patients atteints de CMT ;
  - 75% des patients atteints de CMT1 (formes démyélinisantes autosomiques dominantes).
- Les **signes** apparaissent :
  - avant l'âge de 10 ans dans 50% des cas ;
  - à l'adolescence dans 20% des cas.
  - Cependant, la CMT1A peut se révéler à tous les âges de la vie, y compris après 50 ans.
- Le **tableau clinique** est typique.
  - Les pieds creux sont quasi constants.
  - Il existe une atteinte motrice amyotrophisante et sensitive des extrémités.
  - L'atteinte des membres inférieurs précède le plus souvent celle des membres supérieurs de quelques années.
  - Environ 30% des patients ont une cyphoscoliose.
  - L'atteinte respiratoire est rare.
  - Une hypoacousie ou une dysurie peut apparaître mais ces symptômes ne sont pas spécifiques.
  - Il n'existe pas de marqueurs cliniques spécifiques de la CMT1A.
- La **transmission** est autosomique dominante. L'anomalie porte sur le gène *PMP22* :
  - localisé sur le chromosome 17 (17p11.2- p12)
  - codant la protéine PMP-22 de la myéline périphérique.
- L'**évolution** est chronique et lentement progressive.
  - La nécessité d'utiliser un fauteuil roulant est très rare.
  - Néanmoins, après 40 à 50 ans d'évolution de la maladie, les patients sont très gênés pour la marche, avec des troubles de l'équilibre importants, un risque de chutes et des déficits importants.
- Les différents **essais cliniques** de supplémentation en vitamine C dans cette forme de CMT n'ont pas donné de résultats concluants. La vitamine C n'est donc pas indiquée.

### La neuropathie tomaculaire, une pathologie apparentée à la CMT1A

- La neuropathie tomaculaire (OMIM 162500 / ORPHA 640) est encore appelée **neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression**. Son nom vient des renflements localisés de la gaine de myéline en forme de saucisse, les tomaculas, observés sur la biopsie nerveuse.
- Elle est liée dans 80% des cas à une délétion dans la région 17p11.2 incluant le gène *PMP22*. La région délétée est identique à celle qui est dupliquée dans la CMT1A (anomalie en miroir).
- Il s'agit d'une neuropathie sensitivomotrice, focale et récurrente, à transmission autosomique dominante.
- Les premiers **symptômes** apparaissent en général après l'âge de 20 ans.
  - La neuropathie tomaculaire se caractérise par des accès de paralysie et de paresthésies dans le territoire d'un nerf (cubital, sciatique poplitée externe, médian...), souvent secondaires à un traumatisme mineur ou à la compression prolongée de ce nerf.
  - Ces accès régressent de façon complète dans la plupart des cas, mais des séquelles peuvent s'installer.
  - La fréquence des accès est très variable d'un patient à l'autre.
  - La neuropathie tomaculaire peut entraîner une gêne dans la vie quotidienne du fait de l'intolérance au maintien de positions sources de compression nerveuse (appui sur le coude, jambes croisées, à genoux...).
  - L'électroneuromyogramme montre un ralentissement de la conduction nerveuse au niveau des zones de compression.
- Le **traitement** est préventif. Il consiste à éviter les situations à risque de compressions nerveuses (appuis prolongés, plâtres compressifs...).
  - Des séances de kinésithérapie sont utiles en cas de paralysie durable afin d'éviter les rétractions musculaires.
  - La chirurgie peut être nécessaire, en cas de syndrome du canal carpien.
  - Un reclassement professionnel peut s'avérer nécessaire.

Une classification complexe.....	2
La CMT1A, la forme la plus fréquente....	3
La neuropathie tomaculaire, une pathologie apparentée à la CMT1A.....	3
Signes ou symptômes.....	4
Examens complémentaires.....	4
Une exploration génétique rationnelle .....	5
L'évolution et le suivi.....	5
Orientations thérapeutiques.....	6
Agir vite et longtemps chez l'enfant .....	7
Activités physiques et sportives .....	8
Un retentissement psychologique à ne pas négliger .....	8



SIGNES OU SYMPTÔMES	PENSER À RECHERCHER
<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Âge de début</b> : le plus souvent dans l'enfance ou chez l'adulte jeune, début très précoce (période néonatale) ou tardif (après 60 ans) possible .</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Antécédents familiaux</b> : enquête familiale, examen clinique + interrogatoire +/- électroneuromyogramme des apparentés. L'absence d'histoire familiale n'exclut pas le diagnostic (mutation <i>de novo</i>).</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Déformations progressives des pieds</b> : pieds creux, parfois précédés dans l'enfance d'une phase de pieds plats, en général bilatéraux.</li> <li>• <b>Difficultés de chaussage</b></li> <li>• <b>Troubles de l'équilibre et de la marche</b> : sensation d'instabilité, station debout pénible, montée des escaliers difficile, rétrécissement du périmètre de marche, course rapide et saut difficiles voire impossibles, chutes fréquentes, entorses à répétition.</li> <li>• <b>Difficultés motrices au niveau des mains</b> non systématiques, souvent après plusieurs années d'évolution : manque de force, difficultés de préhension et d'exécution des mouvements fins.</li> <li>• <b>Chez l'enfant</b> : chutes fréquentes, difficultés à courir, à sauter, à marcher sur les talons, à rester debout, à tenir sur un pied, maladresse manuelle, dysgraphie.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Déformations articulaires et rétractions musculo-tendineuses</b> : <ul style="list-style-type: none"> <li>- MI : griffe des orteils, rétraction du tendon d'Achille ;</li> <li>- MS : griffe des doigts, paumes des mains plates, perte de la pince pouce-index ;</li> <li>- Rachis : cyphose, scoliose.</li> </ul> </li> <li>• <b>Usure des semelles de chaussures</b> rapide, antérieure, du bord externe ou talonnière.</li> <li>• <b>Instabilité posturale</b> en position debout, accrue par l'obscurité.</li> <li>• <b>Troubles de la marche</b> : diminution de la longueur du pas et de la cadence, steppage unilatéral puis bilatéral avec le plus souvent fauchage.</li> <li>• <b>Amyotrophie et déficit moteur distaux</b> : <ul style="list-style-type: none"> <li>- bilatéraux, symétriques ou non, lentement progressifs ;</li> <li>- débutant aux MI (extenseurs des orteils, péroniers, jambier antérieur, triceps sural avec aspect en "mollet de coq") ;</li> <li>- avec extension secondaire aux MS (intrinsèques et extrinsèques des mains, déficit de la pince pouce-index) ;</li> <li>- +/- aux muscles proximaux (genou, hanche).</li> </ul> </li> <li>• <b>Tremblements des mains</b> : au repos et lors d'exercices de dextérité, d'intensité variable d'un jour à l'autre.</li> <li>• <b>Accentuation du déficit moteur au froid</b></li> <li>• <b>Déficit sensitif</b> : modéré, bilatéral, distal et prédominant aux MI, à tous les modes mais prédominant sur la sensibilité proprioceptive chez l'enfant.</li> <li>• <b>Abolition des réflexes ostéo-tendineux</b> (précoce pour l'achilléen).</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Douleurs</b> : le plus souvent localisées aux pieds, chevilles, rachis lombaire, genoux.</li> <li>• <b>Crampes</b></li> <li>• <b>Fatigabilité motrice</b></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>L'origine des douleurs</b> : <ul style="list-style-type: none"> <li>- neuropathique (allodynie, hyperesthésie, dysesthésie), mécanique (hyper-appui, arthrose) ;</li> <li>- iatrogène (appareillage orthopédique...) ;</li> <li>- et/ou inflammatoire.</li> </ul> </li> <li>• <b>Surcharge pondérale</b></li> <li>• <b>Dépression ou troubles anxieux sous-jacents</b></li> </ul>
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Atteinte respiratoire</b> : rare, souvent peu évolutive, proportionnelle à l'atteinte motrice, notamment par atteinte diaphragmatique.</li> </ul>
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Signes associés</b> : syndrome des jambes sans repos, apnées obstructives du sommeil, surdit�, par�sie ou paralysie des cordes vocales, dysurie, anisocorie, troubles oculomoteurs et visuels (atrophie du nerf optique).</li> </ul>

MI : membres inférieurs MS : membres supérieurs VCN : vitesse de conduction nerveuse

### EXAMENS COMPLÉMENTAIRES

Électroneuromyogramme (ENMG)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Confirme l'atteinte sensitive et motrice.</li> <li>- Distingue les formes : axonales (VCN &gt; 40 m/s), démyélinisantes (VCN &lt; 35 m/s) et intermédiaires (25m/s &lt; VCN &lt;45m/s).</li> </ul>
Biopsie musculaire +/- imagerie musculaire	L'ENMG ne permet pas de classer la maladie et/ou en cas de doute diagnostique. À noter que la biopsie nerveuse n'est plus pratiquée que dans ces cas très atypiques.
Tests génétiques	Guidés par l'enquête familiale, l'examen clinique et les résultats de l'ENMG.
Bilan radiologique	Bilan des déformations, recherche d'une arthrose secondaire (pieds, rachis, hanches, genoux) après l'âge de 20 ans, d'une ostéoporose.
Analyse des troubles de l'équilibre statique	Sur plateforme de stato-kinésimétrie, analyse quantifiée de la marche.
Exploration fonctionnelle respiratoire (EFR)	Au cours du bilan initial.
Enregistrement du sommeil	En cas de signes évocateurs d'un syndrome d'apnées obstructives du sommeil.
Avis spécialisés si nécessaire	Chirurgie orthopédique (déformations importantes), ORL (surdité, atteinte des cordes vocales), ophtalmologie (systématique en cas de baisse de l'acuité visuelle et chez l'enfant), consultation antidouleur, urologie, pneumologie.

## Une **EXPLORATION GÉNÉTIQUE** rationnelle

**Plus de 30 gènes** ont déjà été identifiés et certains sont impliqués dans plusieurs types de CMT. Cette très grande hétérogénéité impose une approche génétique méthodique, guidée par :

- **l'enquête familiale** : elle aide à déterminer le mode de transmission ou fait évoquer une forme sporadique. Il peut être nécessaire d'examiner au plan clinique et électroneuromyographique des apparentés asymptomatiques afin d'obtenir des informations supplémentaires sur le mode de transmission.
- **l'origine géographique** : en Europe, et notamment en France, la transmission autosomique dominante est la plus fréquente, mais des formes de CMT à transmission autosomique récessive peuvent se rencontrer notamment chez les tziganes et dans les familles originaires du Maghreb avec consanguinité.
- **les résultats de l'ENMG** : cet examen-clé permet de différencier les formes axonales, démyélinisantes et intermédiaires, ce qui réduit le nombre de formes de CMT possibles.
- **l'examen clinique** : l'âge de début (très précoce ou tardif après l'adolescence), le tableau clinique (forme motrice pure électrique, atteinte prédominante des membres supérieurs...) et les signes associés (troubles de l'audition, atteinte des cordes vocales, atrophie optique, atteinte du diaphragme, scoliose, anomalie du diamètre pupillaire) orientent vers une forme de CMT, mais ne sont pas tous spécifiques.

L'ensemble de ces données fait rechercher, en priorité, les **mutations** correspondantes. Cette recherche s'effectue de **la plus probable à la plus rare**. Dans près de 50% des cas, le diagnostic moléculaire ne permet pas aujourd'hui de déterminer le gène en cause. Les progrès des connaissances en ce domaine doit faire proposer une nouvelle exploration génétique aux patients dont le diagnostic de CMT a été posé il y a plus de 10 ans sans qu'il ait alors été possible de déterminer le gène muté.

Les patients qui souhaitent bénéficier d'un **conseil génétique** sont adressés en consultation spécialisée. Un diagnostic prénatal (DPN) est possible lorsque la mutation est connue. Néanmoins, compte tenu de la grande variabilité d'expression de la maladie, sa justification pose des problèmes éthiques. Il est discuté au cas par cas par les équipes spécialisées. Un diagnostic présymptomatique peut être réalisé chez un apparenté majeur asymptomatique qui souhaite connaître son statut.

## **L'ÉVOLUTION** et le **SUIVI**

- L'expression de la maladie et son âge de début sont variables d'un patient à l'autre, y compris entre deux apparentés.
- **L'évolution** est chronique, progressive mais lente. Elle se fait vers l'aggravation des déficits (moteur, sensitif) et vers une extension topographique (atteinte des pieds puis des mains, atteinte distale puis proximale). Néanmoins, rien ne permet de prédire le rythme évolutif ni la gravité de la maladie *in fine*. Le degré de handicap peut aller d'une simple gêne à la marche jusqu'à l'usage du fauteuil roulant (5 à 10% des cas).
- Le contenu et le rythme du **suivi chez l'adulte** sont adaptés au tableau clinique. Le plus souvent, il comporte un interrogatoire, un examen clinique complet et une remise à jour de l'enquête génétique si nécessaire, au rythme d'une consultation tous les uns à trois ans, dans un Centre de référence hospitalier ou chez un neurologue libéral.
- **Le suivi chez l'enfant** est multidisciplinaire, adapté au rythme de la croissance et à la sévérité de l'atteinte (une consultation tous les 6 à 24 mois).

Une classification complexe.....	2
La CMT1A, la forme la plus fréquente....	3
La neuropathie tomaculaire, une pathologie apparentée à la CMT1A.....	3
Signes ou symptômes.....	4
Examens complémentaires.....	4
Une exploration génétique rationnelle .....	5
L'évolution et le suivi.....	5
Orientations thérapeutiques.....	6
Agir vite et longtemps chez l'enfant .....	7
Activités physiques et sportives .....	8
Un retentissement psychologique à ne pas négliger .....	8



ORIENTATIONS THÉRAPEUTIQUES	
<p><b>Kinésithérapie</b></p> <p><b>Limiter le risque d'entorse des pieds et de chute par un chaussage adapté</b></p> <p><b>Prévenir les déformations par des appareillages orthopédiques</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 2 séances/semaine, à sec et/ou en balnéothérapie, pour prévenir et lutter contre les rétractions, les déformations, l'atrophie musculaire et les douleurs.</li> <li>- Rééducation douce passive, et active en l'absence de déficit musculaire majeur.</li> <li>- Travail de l'équilibre postural et des troubles proprioceptifs.</li> <li>- Chaussures du commerce confortables, larges, avec un solide contrefort et une partie antérieure souple (type baskets), puis chaussures orthopédiques.</li> <li>- Semelles orthopédiques, chaussures orthopédiques, releveurs de pieds.</li> <li>- Orthèse jambière anti-équin nocturne à visée préventive chez l'enfant et l'adolescent.</li> <li>- Orthèses de mains : de fonction, de posture.</li> <li>- Corset.</li> </ul>
<p><b>Ergothérapie</b></p> <p><b>Aides techniques</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Adaptation de l'environnement, orthèses, travail des muscles des mains, apprentissage précoce des prises manuelles à éviter.</li> <li>- Marche : canne simple du côté opposé au steppage/fauchage, fauteuil roulant.</li> <li>- Compensation des difficultés manuelles (ouverture de bocal, boutonnage, tenue du stylo...).</li> <li>- Voiture à boîte de vitesse automatique.</li> <li>- Notebook pour les étudiants.</li> </ul>
<p><b>Cures thermales</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Cures spécialisées CMT à Lamalou-les-Bains.</li> </ul>
<p><b>Chirurgie orthopédique</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Pieds : allongement et transferts tendineux, ostéotomies, ténotomie, arthrodèses.</li> <li>- Mains : surtout transferts tendineux pour restaurer la fonction pince.</li> <li>- Rachis : fixation (arthrodèse).</li> </ul>
<p><b>Prise en charge médicamenteuse des douleurs et des crampes</b></p> <p><b>Hygiène de vie</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Douleurs neurologiques : antiépileptiques, antidépresseurs.</li> <li>- Douleurs rhumatologiques : antalgiques, AINS.</li> <li>- Crampes : médicaments à base de quinine (Hexaquine®).</li> <li>- Éviter la prise de poids et de neurotoxiques (alcool, tabac, cannabis, certains médicaments...).</li> <li>- Activité physique régulière.</li> </ul>
<p><b>Orientation professionnelle et maintien de l'activité</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Éviter les professions demandant de nombreux déplacements, le port de charges, une station debout prolongée, une exposition au froid ou une grande dextérité manuelle.</li> <li>- En lien avec le médecin du travail : aménagement du poste de travail, mi-temps thérapeutique, réorientation.</li> </ul>
<p><b>Prise en charge respiratoire</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Surveillance régulière.</li> <li>- Ventilation non invasive en cas d'insuffisance respiratoire, nocturne +/- diurne, kinésithérapie respiratoire.</li> </ul>
<p><b>Traitement des pathologies associées</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Équilibre d'un diabète et d'une hypertension artérielle, traitement d'un syndrome des jambes sans repos, d'un syndrome d'apnées du sommeil, perte de poids en cas de surcharge pondérale.</li> </ul>
<p><b>Grossesse</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Aggravation possible de la CMT. Choix du centre de suivi (spécialisé ou non) en fonction de la gravité de l'atteinte.</li> </ul>
<p><b>Anesthésie</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Générale : par précaution, pas de succinylcholine et éviter les curares non dépolarisants (sensibilité accrue).</li> <li>- Locorégionale : anesthésie périmédullaire possible, blocs nerveux périphériques contre-indiqués pour certains (risque d'aggravation).</li> </ul>

### La prescription du grand appareillage orthopédique : une affaire de spécialistes

Les règles de prescription du grand appareillage orthopédique (chaussures orthopédiques, orthèses) ont changé. Le Décret n° 2010-332 du 24 mars 2010 réserve désormais leur première prescription aux médecins spécialistes en médecine physique et réadaptation (MPR), rhumatologues et chirurgiens orthopédistes.

En revanche, le renouvellement des dispositifs concernés peut être prescrit par n'importe quel médecin (généraliste, neurologue, pédiatre...).



### Les médicaments déconseillés

Les médicaments susceptibles d'entraîner des neuropathies ne devraient être utilisés qu'en l'absence d'alternative thérapeutique chez les patients atteints de CMT :

- Anticancéreux : Vincristine, Vinblastine, Cisplatine, Carboplatine, Taxol
- Anti-Infectieux : Métronidazole, Nitrofurantoïne, Chloramphénicol
- Anti-lépreux : Dapsone
- Antituberculeux: Isoniazide
- Antirétroviraux : Didanosine (DDI), Zalcitabine (DDC)
- Anti-arythmique : Amiodarone
- Traitement de fond des rhumatismes inflammatoires : Sels d'or
- Désintoxication alcoolique : Disulfiram
- Antiépileptique : Phénytoïne
- Pyridoxine (Vitamine B6) : à noter que les doses toxiques sont très supérieures aux doses thérapeutiques habituelles

### Agir vite et longtemps chez l'enfant

- Hors formes graves, la prise en charge d'un enfant atteint de CMT vise à corriger ou mieux à prévenir les conséquences orthopédiques de la maladie (déformation progressive des pieds, scoliose...). Elle est efficace à condition d'être mise en œuvre de façon précoce et prolongée tout au long de la croissance.
- Des séances de **pédicure** et le port de chaussures confortables (type baskets) sont conseillés.
- La **kinésithérapie** à visée proprioceptive et d'épargne musculaire, passive, est indispensable pour éviter ou retarder les rétractions et les déformations. Elle est complétée par une prise en charge **ergothérapeutique** et **psychomotrice**, ainsi que par le port nocturne **d'orthèses jambières** dès le processus rétractile engagé (flexion plantaire du pied encore d'au moins 5 degrés, si ce n'est une dizaine de degrés).
- La croissance des pieds terminée, la **chirurgie** peut être indiquée pour corriger de façon définitive les déformations si elles sont très importantes et surtout invalidantes (appui, douleurs). Ses résultats dépendent de l'importance des déformations et de la souplesse des pieds à l'âge de l'intervention.
- Chez l'enfant et l'adolescent atteints de CMT, les **affections intercurrentes** (infections ORL, respiratoires...) doivent être traitées de façon énergique car elles peuvent, comme la poussée de croissance pubertaire, accentuer le ressenti de la maladie en termes de fatigabilité, et accélérer l'aggravation de la maladie.
- La **vaccination** antigrippale doit être réalisée chaque année. Il faut également veiller aux rappels de vaccins anti-pneumococcique et contre la coqueluche.
- De même, le risque de **surcharge pondérale** est plus important dans cette population en raison d'une restriction fréquente de l'activité physique et de la dépression induite par les difficultés de vécu de la maladie. Il faut s'efforcer d'obtenir une courbe pondérale optimale.
- La **fatigue** peut entraîner des difficultés de concentration et une irritabilité. L'ignorance ou la mauvaise compréhension de la maladie par l'environnement scolaire génère parfois des réprimandes injustifiées (troubles de l'attention, mauvais graphisme). L'enfant peut se retrouver en situation d'échec scolaire.
- Après information du milieu éducatif, *via* le médecin scolaire ou les parents, des **aménagement**s peuvent s'avérer utiles : éviter la station debout prolongée, procurer un double stock de livres (l'un à l'école, l'autre à la maison), faciliter l'accès à l'ascenseur de l'établissement scolaire, octroi (légal) de temps supplémentaire aux examens, adaptation des cours d'éducation physique et sportive.

Une classification complexe.....	2
La CMT1A, la forme la plus fréquente....	3
La neuropathie tomaculaire, une pathologie apparentée à la CMT1A.....	3
Signes ou symptômes.....	4
Examens complémentaires.....	4
Une exploration génétique rationnelle.....	5
L'évolution et le suivi.....	5
Orientations thérapeutiques.....	6
Agir vite et longtemps chez l'enfant.....	7
Activités physiques et sportives.....	8
Un retentissement psychologique à ne pas négliger.....	8

UNE ASSOCIATION  
DE PATIENTS ACTIVE

CMT-France est une association gérée par des patients et des parents de patients atteints de CMT. Elle a pour but de rompre l'isolement des patients et de leurs proches. CMT-France édite de nombreux supports d'informations (scientifiques, sociales, essais thérapeutiques).

Site Internet :

<http://www.cmt-france.org>

Téléphone : 0 820 077 540

ou 02 47 27 96 41

## Activités **PHYSIQUES** et **SPORTIVES**

- Le choix des activités à conseiller ou déconseiller est guidé par les capacités musculaires, les déformations orthopédiques et la fatigabilité du patient.
- **Chez l'adulte**, s'il est difficile d'interdire *a priori* une activité, le footing et le tennis sont en général mal tolérés (instabilité des chevilles avec risque d'entorse, douleurs en cas de déformations) et souvent déconseillés. *A contrario*, la pratique régulière, mais sans excès, d'activités telles que la natation, la gymnastique aquatique, le vélo d'appartement et le vélo elliptique est conseillée. Elles contribuent à prévenir et à lutter contre la désadaptation à l'effort.
- **Chez l'enfant**, les activités sportives sont également encouragées à condition qu'elles soient adaptées aux capacités de l'enfant. La course de vitesse et le saut sont en règle impossibles. L'enfant doit en être dispensé. Il faut également l'inciter à proscrire les exercices comportant une réception brutale sur les mains ou les pieds (agrès notamment) ainsi que les montées à la corde. Les autres activités sportives seront possibles, selon l'importance du handicap, avec une prédilection pour la natation, le vélo et la gymnastique d'assouplissement. Plutôt qu'une éviction de toutes les activités scolaires sportives, mieux vaut inciter l'enseignant à une éviction sélective de certains exercices ou leur adaptation à la fatigabilité fluctuante de l'enfant.

## Un **RETENTISSEMENT PSYCHOLOGIQUE** à ne pas négliger

- Différentes études ont montré que la **qualité de vie** des patients atteints de CMT, adulte comme enfant, est inférieure à celle de la population générale. Elle est moins bonne chez les patients qui ne peuvent plus marcher sans aide, les femmes et les patients âgés. De même, la faiblesse des membres inférieurs et les troubles sensitifs, mais aussi et surtout les douleurs et une symptomatologie dépressive exercent une influence négative sur la qualité de vie ressentie.
- L'existence de **troubles psychopathologiques** dans la CMT a fait l'objet d'études aux résultats contrastés. Leur prévalence ne serait pas plus importante que dans les autres maladies neuromusculaires (autour de 10%), les plus fréquents étant la dépression et les troubles anxieux. Ces troubles de l'humeur peuvent être révélés par une fatigue excessive.
- La **fatigue** en elle-même est un symptôme très fréquent chez les personnes atteintes de CMT (plus de 60% des patients dans certaines études). Une fatigue sévère génère davantage de difficultés de concentration, une diminution de la motivation, une réduction du niveau d'activité et une baisse de la qualité de vie. La prise en charge de la fatigue excessive est pluridisciplinaire (médecins, rééducateurs, psychologues). La fatigue excessive peut s'expliquer, pour tout ou partie, par le déficit moteur et sensitif proprioceptif qui augmente le coût énergétique des activités physiques ainsi que par le déconditionnement à l'effort, fréquent chez ces patients. Dans ce cadre, la pratique régulière d'une activité physique aérobie est conseillée. Elle améliore de façon significative les sensations de fatigue et de douleur, mais aussi les capacités fonctionnelles. Par ailleurs, les thérapies comportementales et cognitives ont fait leurs preuves dans la prise en charge de la fatigue associée à d'autres maladies comme le cancer ou la sclérose en plaques. Il convient ainsi d'accompagner le patient dans la gestion de ses comportements et de ses pensées autour de la fatigue. Par exemple, ses activités seront augmentées de manière progressive et en respectant ses intérêts, luttant contre le déconditionnement physique et la solitude. Enfin, la fatigue révélatrice d'un trouble de l'humeur masqué peut nécessiter un traitement par psychotropes.

Une classification complexe.....	2
La CMT1A, la forme la plus fréquente....	3
La neuropathie tomodulaire, une pathologie apparentée à la CMT1A.....	3
Signes ou symptômes.....	4
Examens complémentaires.....	4
Une exploration génétique rationnelle.....	5
L'évolution et le suivi.....	5
Orientations thérapeutiques.....	6
Agir vite et longtemps chez l'enfant.....	7
Activités physiques et sportives.....	8
Un retentissement psychologique à ne pas négliger.....	8



## EN SAVOIR +

### Sites Internet AFM-Téléthon

#### **www.afm-telethon.fr**

Publications médico-scientifiques de l'AFM-Téléthon, rédigées et validées par une équipe de rédacteurs spécialisés (PDF téléchargeables à la rubrique Maladies neuromusculaires > Professionnels de santé > Publications)

#### **www.myobase.org**

Base documentaire dédiée aux maladies neuromusculaires, éditée par le service documentation de l'AFM-Téléthon

#### **Fiches Techniques Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon**

- Avancées médico-scientifiques neuromusculaires, 2012
- Principales maladies neuromusculaires, 2012

© AFM 03/13 • ISSN : 1769-1850 • Reproduction sans but lucratif autorisée en mentionnant l'origine

- Rédaction : S. Marion • Validation : O. Dubourg, B. Gallais, C. Gilardeau, M. Mayer
- Mise en page : a2i graphic
- Correspondance : myoinfo@afm.genethon.fr



#### Association reconnue d'utilité publique

1, rue de l'Internationale - BP 59 - 91002 Évry cedex  
Tél. : 33 (0) 1 69 47 28 28 - Fax : 33 (0) 1 60 77 12 16  
Siège social : AFM - Institut de Myologie  
47-83, boulevard de l'Hôpital - 75651 Paris cedex 13  
www.afm-telethon.fr