



LA MALADIE DE CHARCOT-MARIE- TOOTH

CMT

*Neuropathies sensitivomotrices
héréditaires (HSMN)*

*Neuropathies motrices
héréditaires (HMN)*

*Neuropathies de type Charcot-
Marie-Tooth
Maladie de Dejerine-Sottas*

La maladie de Charcot-Marie-Tooth est une maladie rare qui se manifeste dès l'enfance ou à l'âge adulte par une faiblesse musculaire et une diminution de la sensibilité des pieds et des mains (déformations des pieds, chutes, maladresse...).

Ce document a pour but de présenter une information générale sur ce qui peut être fait sur les plans médical, psychologique, social et dans la vie quotidienne lorsque l'on a une maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT). Il a été réalisé avec des experts médicaux, paramédicaux et scientifiques spécialistes de la CMT, ainsi que des personnes concernées par cette maladie. Le *Zoom sur... la maladie de Charcot-Marie-Tooth* ne peut en aucun cas se substituer à l'avis d'un médecin, même s'il peut vous faciliter le dialogue avec l'équipe soignante.

Pour en savoir plus sur la recherche dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth, vous pouvez consulter les *Avancées dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth* et le *Zoom sur la recherche dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth* qui font la synthèse des connaissances médico-scientifiques et de leurs avancées dans la CMT.

Destiné aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, il est aussi disponible sur le site internet de l'AFM-Téléthon et auprès du Service Régional AFM-Téléthon de votre région.



LA MALADIE DE CHARCOT-MARIE- TOOTH

Qu'est-ce que la CMT ?.....	3
À quoi est-elle due ?	19
Comment se transmet-elle ? ...	20

DIAGNOSTIC

L'électroneuro- -myogramme	30
L'analyse génétique	32
Le conseil génétique	72

OÙ CONSULTER ?

Un réseau de spécialistes	77
------------------------------------	-----------

PRISE EN CHARGE ET SOINS

Prise en charge musculaire.....	36
Prise en charge orthopédique	40
Rééducation des troubles de l'équilibre.....	49
Prise en charge des difficultés de marche.....	51
Douleurs	52
Fatigue et troubles du sommeil	54
En cas de grossesse	58
Contre-indications médicamenteuses	59

VIVRE AVEC

Des aides pour les gestes du quotidien	62
Soutien psychologique	66
Scolarité	83
Travail.....	85

DROITS ET DÉMARCHES

Remboursements des soins	80
MDPH.....	81

RECHERCHE

Des médicaments à l'essai	35
Comment est organisée la recherche ?	89



Qu'est-ce que la maladie de Charcot-Marie-Tooth ?

La maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) est une *maladie* d'origine *génétique*. Elle se manifeste par une force musculaire diminuée et une fonte des muscles au niveau des extrémités des jambes (pieds et mollets) et plus tardivement, des mains et des avant-bras. Des troubles de l'équilibre et une diminution de la sensibilité (au toucher, à la chaleur, au froid...) au niveau des pieds et des mains est aussi possible.

Elle débute la plupart du temps dans l'enfance ou chez l'adulte jeune par des difficultés à la marche ou des déformations des pieds. Parfois la CMT apparaît plus tardivement, certaines personnes ne présentent aucun signe de la maladie jusqu'à l'âge de 50 ou 60 ans.

La maladie de Charcot-Marie-Tooth est due à une atteinte des nerfs des jambes et des bras (*nerfs périphériques*). Ces nerfs périphériques relient les muscles et les organes sensoriels de la peau et des articulations au *système nerveux central*. Les informations qu'ils transmettent, soit à partir des récepteurs de la peau ou des récepteurs articulaires jusqu'au cerveau, soit à partir du cerveau jusqu'aux muscles, sont nécessaires aux perceptions tactiles et douloureuses, aux mouvements et au maintien de l'équilibre.

Dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth, l'atteinte des nerfs périphériques entraîne principalement un manque de force musculaire, des troubles de la *sensibilité* des extrémités des membres (pieds, mains) et des troubles de l'équilibre. Dans certaines formes, il peut y avoir une atteinte des muscles respiratoires ou des cordes vocales. D'autres *symptômes* peuvent être associés : atteinte visuelle, surdité.

La prise en charge vise essentiellement à prévenir les complications, en particulier au niveau des muscles et des articulations (*kinésithérapie*, soins des pieds, canne, *ergothérapie*, *releveur de pied*, rééducation des troubles de l'équilibre, voire chirurgie orthopédique selon l'importance et la topographie de l'atteinte...). Elle améliore le confort de vie des personnes atteintes de CMT. La pratique régulière d'une activité sportive modérée adaptée aux capacités musculaires développe la force musculaire et l'endurance et diminue les sensations de fatigue et de douleur chez les personnes atteintes de CMT.

Les **nerfs périphériques** relient les organes du corps (dont les muscles) au système nerveux central (moelle épinière, cerveau...). C'est par eux que l'information nerveuse circule. Ces nerfs peuvent être **moteurs** (transmettant aux muscles l'ordre de se contracter), **sensitifs** (transmettant les sensations - toucher, chaleur, position du corps... - jusqu'au système nerveux central) ou **mixtes**.

Des associations engagées dans le combat contre la maladie de Charcot-Marie-Tooth

En France, deux associations de malades et parents de malades, l'AFM-Téléthon et CMT-France, soutiennent la recherche dans la CMT et accompagnent les familles concernées par cette maladie.

Vous pouvez entrer en contact avec elles pour aider la recherche dans la CMT, rencontrer d'autres personnes concernées par la maladie ou trouver des solutions aux difficultés qu'entraîne la CMT (liées au suivi médical, à l'intégration scolaire, à l'acquisition de matériels, à une demande de financements...).

▪ CMT-France :

WEB <http://cmt-france.org> ou par téléphone ☎ 0 820 077 540.

▪ AFM-Téléthon

WEB www.afm-telethon.fr ou par téléphone ☎ 01 69 47 11 78.

La maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) est une maladie génétique héréditaire. Elle se transmet des parents aux enfants par les *gènes*. De nombreux gènes sont impliqués dans l'apparition et la transmission de la CMT. Selon les gènes impliqués, la maladie est transmise selon différents modes (*autosomique* ou lié au *chromosome X, dominant* ou *récessif*).

Je suis atteint d'une neuropathie sensitivo-motrice héréditaire. S'agit-il de la même maladie que la maladie de Charcot-Marie-Tooth ?

L'expression "maladie de Charcot-Marie-Tooth" fait référence aux trois médecins qui ont décrit cette maladie en 1886.

Par la suite, d'autres termes ont été utilisés pour nommer la maladie de Charcot-Marie-Tooth, ou certaines formes particulières de CMT. Le syndrome de Dejerine-Sottas, par exemple, désigne une forme sévère de la maladie, qui se manifeste dès la naissance ou la petite enfance. C'est dans les années 1975 que le terme de neuropathie sensitivo-motrice héréditaire est apparu dans une tentative de classification des nombreuses maladies qui touchent les nerfs périphériques.

La maladie de Charcot-Marie-Tooth est une neuropathie sensitivo-motrice héréditaire puisqu'elle en présente les principales caractéristiques : une atteinte des nerfs périphériques ("neuropathie"), qui entraîne une diminution de la perception des sensations et des mouvements du corps ("sensitivo-motrice"), d'origine génétique ("héréditaire"). Il existe aussi des formes motrices pures appelées neuropathies motrices héréditaires.

De nos jours, le terme de "maladie de Charcot-Marie-Tooth" est le plus employé.

À noter qu'il existe une maladie de Charcot, à ne pas confondre avec la maladie de Charcot-Marie-Tooth. Il s'agit de deux maladies distinctes, qui se manifestent et évoluent de manière très différente l'une de l'autre. Pour en savoir plus sur la maladie de Charcot (ou sclérose latérale amyotrophique), vous pouvez consulter le site internet de l'Association pour la Recherche sur la Sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du motoneurone ARSLA.

WEB www.arsla-asso.com.

Il existe différentes formes de maladie de Charcot-Marie-Tooth

De nombreux *gènes* impliqués dans l'apparition et la transmission de la maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) ont été identifiés. À chaque gène, correspond une forme distincte de la maladie.

Certains médecins préfèrent parler de "maladies de Charcot-Marie-Tooth" au pluriel, car même si toutes ces formes se manifestent de façon similaire, les mécanismes en jeu et les futurs traitements innovants à l'étude sont spécifiques de chaque forme génétique de la maladie.



Il existe près d'une cinquantaine de formes différentes de maladies de Charcot-Marie-Tooth, classées selon 3 critères :

- la nature de l'atteinte du *nerf périphérique*, déterminée d'après les **vitesse de conduction nerveuse**¹ :

- forme axonale (*vitesse de conduction nerveuse* > 40 m/s),
- forme démyélinisante –ou myélinique– (*vitesse de conduction nerveuse* < 35 m/s)
- forme intermédiaire (*vitesse de conduction nerveuse* entre 25 m/s et 45 m/s) ;

- le **mode de transmission** génétique : *autosomique dominant*, *autosomique récessif* et lié à l'X ;

- l'**anomalie génétique** en cause.

Est-il toujours pertinent d'utiliser les vitesses de conduction nerveuse dans la classification de la CMT au vu de l'évolution des connaissances génétiques ?

"Selon les écoles, la valeur-seuil de vitesse de conduction utilisée pour discriminer CMT1 et CMT2 n'est pas la même. Par exemple, les anglo-saxons ont conservé la valeur de 38 m/sec pour différencier les formes CMT1 des formes CMT2. Toutes les équipes n'individualisent pas un groupe "CMT intermédiaire". Si bien que nos séries ne sont pas toujours comparables aux leurs.

En ce qui nous concerne, les critères que nous avons définis il y a quelques années avec l'étude portant sur 270 familles restent très pertinents et très utiles pour guider notre stratégie de diagnostic." (Dr. Odile Dubourg, neurologue à la consultation "Neuropathies héréditaires", hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris)

[La classification du CMT, CMTmag n°53, CMT-France, 2003.](#)

La **vitesse de conduction nerveuse** est la vitesse à laquelle un nerf transmet l'influx nerveux (*vitesse de conduction motrice pour les nerfs moteurs, vitesse de conduction sensitive pour les nerfs de la sensibilité*). Elle est mesurée entre deux points lors d'études électrophysiologiques du nerf et/ou du muscle.

>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

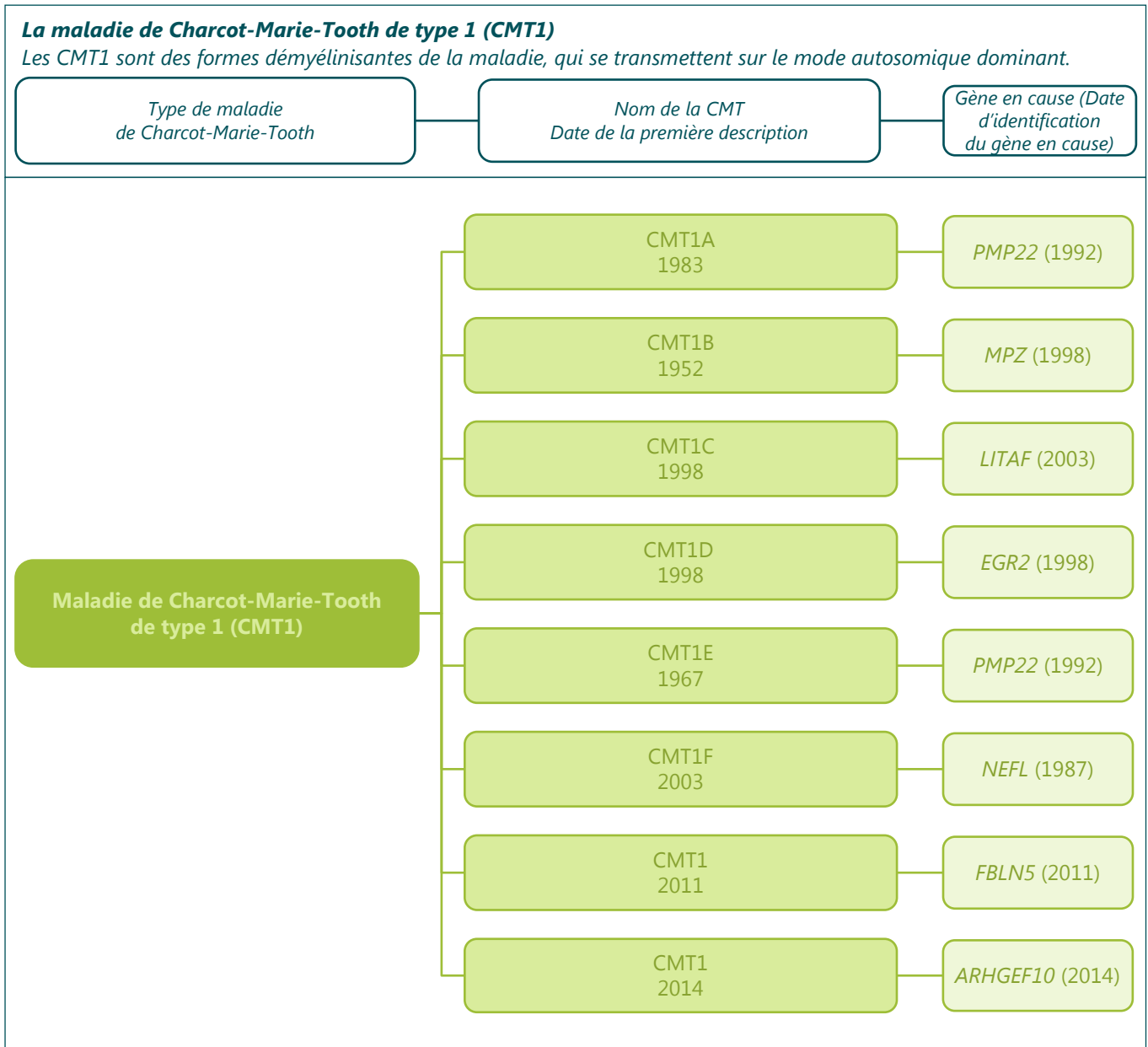
Selon ces critères, il existe 6 grands types de CMT : CMT1, CMT2, CMT4, CMTX, DI-CMT et RI-CMT (historiquement, l'appellation CMT3 a été utilisée, mais a aujourd'hui disparu, pour des raisons complexes).

Atteinte nerveuse	Mode de transmission	Dénomination
Démyélinisante	Autosomique dominant	CMT1
	Autosomique récessif	CMT4
Axonale	Autosomique (dominant ou récessif)	CMT2
Intermédiaire	Liée au chromosome X (dominant ou récessif)	CMTX
	Autosomique dominant	DI-CMT
	Autosomique récessif	RI-CMT

Ces 6 grands types sont divisés en sous-types (1A, 1B, 1C..., 2A, 2B...). Chacun de ces sous-types correspond à une anomalie génétique touchant la fabrication d'une *protéine* donnée.

¹ Voir aussi page 30 "L'électromyogramme : un examen déterminant dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth".

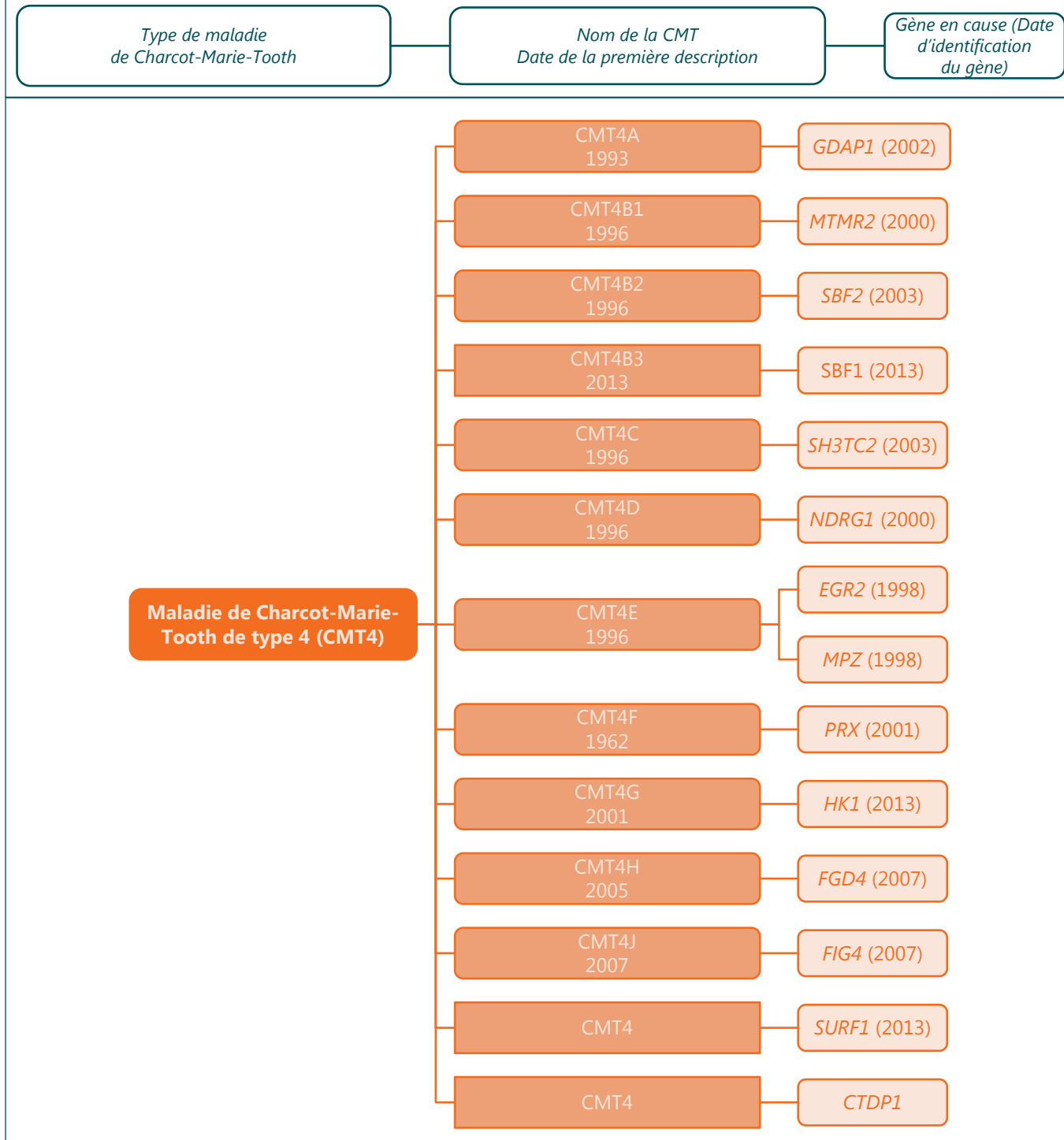
Par exemple, la CMT1A correspond à la forme démyélinisante, autosomique dominante, liée au *gène PMP22*, tandis que la CMT1B correspond à la forme démyélinisante, autosomique dominante, liée au gène *MPZ*.





La maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 4 (CMT4)

Les CMT4 sont des formes démyélinisantes de la maladie, qui se transmettent sur le mode autosomique récessif.



La maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 2 (CMT2)

Formes axonales de la maladie, les CMT2 se transmettent sur le mode autosomique, récessif ou dominant.



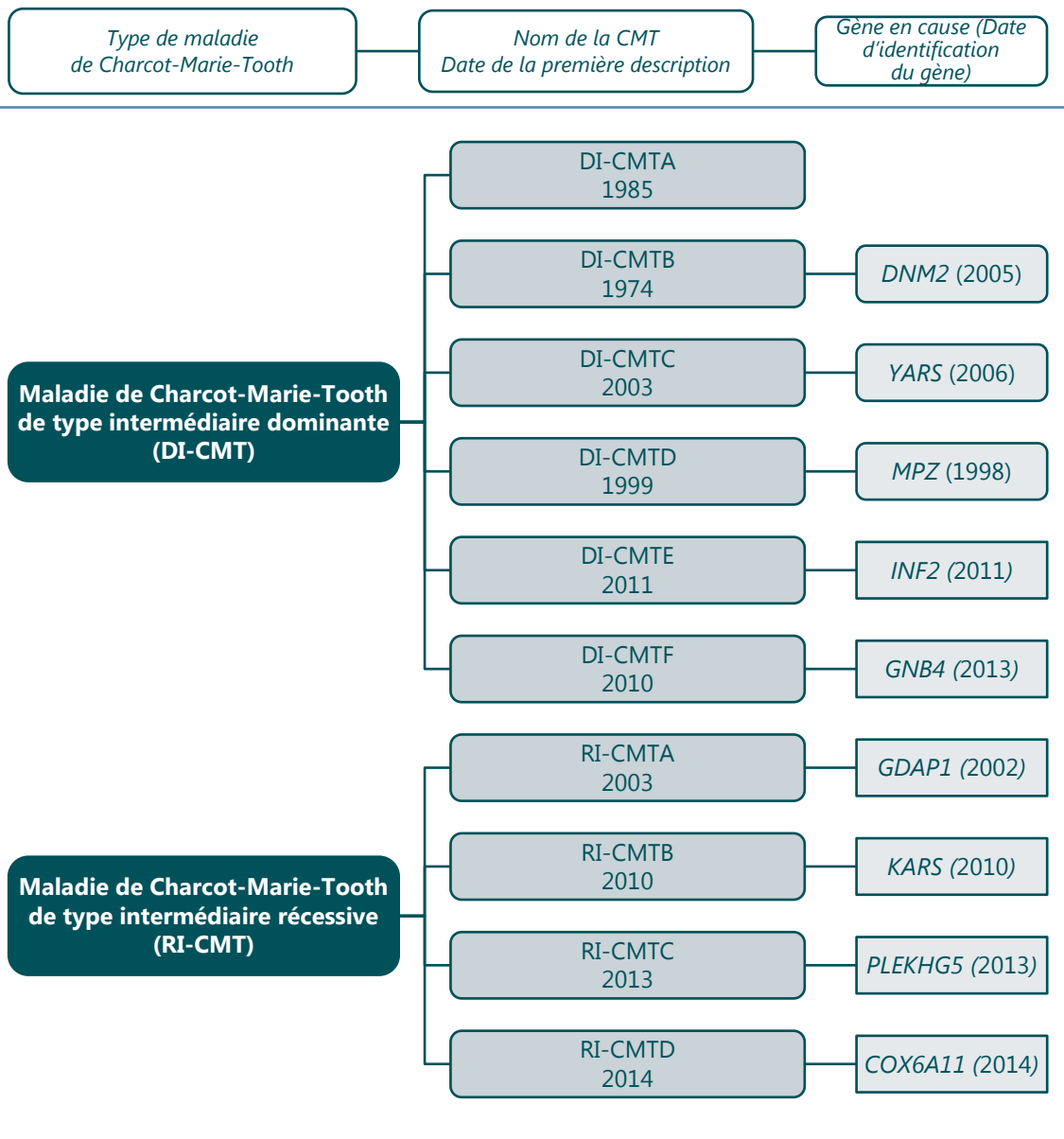
Maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 2 (CMT2)

CMT2A1 (1993)	KIF1B (2001)
CMT2A2 (2003)	MFN2 (2004)
CMT2B (1995)	RAB7 (2003)
CMT2B1 (1999)	LMNA (2002)
CMT2B2 (2001)	MED25 (2009)
CMT2C (2002)	TRP4 (2009)
CMT2D (1996)	GARS (2003)
CMT2E (2000)	NEFL (2000)
CMT2F (2001)	HSPB1 (2001)
CMT2G (2004)	
CMT2H (2001)	GDAP1 (2001)
CMT2I (1998)	MPZ (1998)
CMT2J (1999)	MPZ (1998)
CMT2K (2003)	GDAP1 (2005)
CMT2L (2004)	HSPB8 (2001)
CMT2N (2010)	AARS (2010)
CMT2O (2011)	DYNC1H1 (2011)
CMT2P (2012)	LRSAM1 (2012)
CMT2Q (2012)	DHTKD1 (2012)
CMT2R (2013)	TRIM2 (2013)
CMT2S (2014)	IGHMBP2 (2014)
autres CMT2	TFG, GAN, MT-ATP6, HINT1, MARS, HARS, VCP.



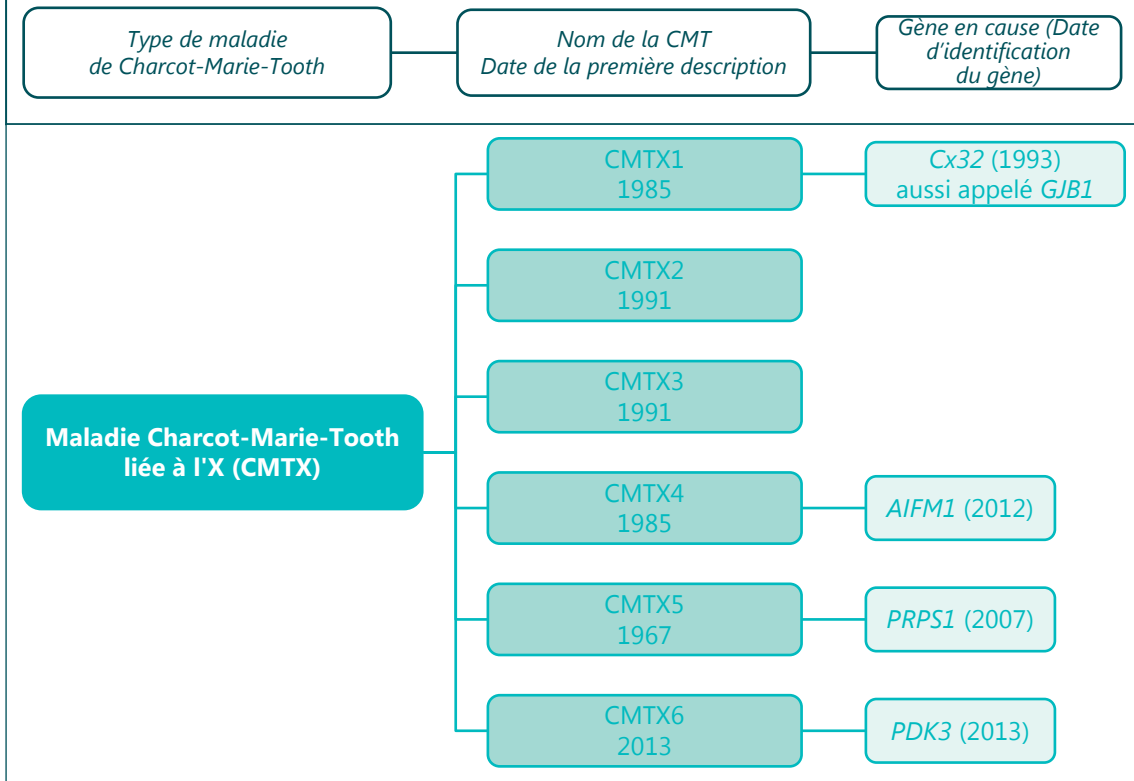
Les formes intermédiaires de maladie de Charcot-Marie-Tooth

Les formes intermédiaires de CMT présentent une atteinte à la fois de la myéline et de l'axone. Leur transmission est autosomique dominante (DI-CMT) ou récessive (RI-CMT).



La maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X (CMTX)

Les formes liées à l'X de CMT présentent une atteinte à la fois de la myéline et de l'axone. Leur transmission est généralement dominante liée à l'X ; de rares cas de transmission récessive liée à l'X ont été observés.





Comment puis-je connaître mon sous-type de CMT ?

- Parlez-en avec le médecin qui a diagnostiqué la maladie de Charcot-Marie-Tooth. N'hésitez pas à lui redemander les informations dont il dispose sur votre diagnostic.
- Peut-être que le diagnostic génétique n'a pas encore pu être posé car aucune anomalie génétique n'a encore été mise en évidence. Dans ce cas-là, il est conseillé de rencontrer régulièrement un spécialiste, une fois par an, pour faire le point sur les recherches en cours : y a-t-il eu de nouveaux tests génétiques ? De nouveaux gènes susceptibles de correspondre à votre situation ont-ils été identifiés ? Un examen complémentaire est-il nécessaire ?... Les résultats de ces examens ne peuvent pas être transmis par téléphone ou par courrier, il est donc nécessaire de prendre un rendez-vous. C'est aussi l'occasion pour le médecin qui vous suit de mettre à jour votre dossier.
- Les équipes médicales du réseau des Centres de référence et de compétence neuromusculaires connaissent bien la CMT et échangent régulièrement ensemble sur les dernières avancées scientifiques, les difficultés diagnostiques rencontrées et la prise en charge des personnes atteintes de maladies neuromusculaires. Il est recommandé de consulter au sein de ce réseau.
- Les coordonnées du Centre de référence le plus proche de chez vous sont disponibles sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr/services-proximite-aux-malades ou en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon : ☎ 01 69 47 11 78.

Faire réviser son diagnostic en pratique

De nouveaux gènes impliqués dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth qui jusque-là n'étaient pas connus, ont été découverts ces 10 dernières années. Il est donc possible d'actualiser un diagnostic ancien pour lequel aucune anomalie génétique n'avait pu être identifiée à l'époque. Si ce diagnostic n'a pas été reconsidéré depuis quelques années, il est important de reprendre contact avec le médecin qui a fait le diagnostic ou de consulter auprès d'une consultation spécialisée "Maladies neuromusculaires" pour compléter la démarche diagnostique.

Il n'est pas toujours possible de préciser le sous-type de CMT

Il reste encore des *gènes* impliqués dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth à découvrir. Chaque année, des chercheurs présentent des nouveaux gènes impliqués dans la CMT. De nouveaux sous-types seront rajoutés à cette classification dans les années à venir.

Lorsqu'aucune anomalie génétique n'a pu être mise en évidence et que l'histoire familiale ne permet pas de déterminer le mode de transmission de la maladie, la caractérisation du type de CMT ne se fait que sur les seules *vitesse de conduction nerveuse* faisant la distinction entre les formes démyélinisantes (CMT1) et les formes axonales (CMT2).

Plus de 50 gènes, une maladie

Malgré le nombre élevé de sous-types de maladie de Charcot-Marie-Tooth différents, les personnes atteintes de CMT présentent le même type d'atteintes : apparition dans l'enfance ou chez le jeune adulte d'une faiblesse musculaire et d'une diminution de la *sensibilité* au niveau des pieds et des mains.

Dans de rares cas, il peut aussi y être associées une atteinte respiratoire, une atteinte des cordes vocales, une atteinte visuelle, ou encore une baisse de l'audition. Certaines de ces atteintes semblent ne concerner que quelques sous-types de CMT, mais le petit nombre de cas concernés ne permet pas de conclure avec certitude.

Des difficultés visuelles, auditives ou respiratoires sont présentes uniquement chez quelques personnes atteintes de CMT. Sont-elles vraiment liées à la CMT ? Sont-elles liées à certaines formes de CMT ou à certains gènes en particulier ?

"Dans les maladies rares, on a tendance à généraliser les constatations faites chez les premiers patients à partir desquels on a décrit la maladie. Par exemple, dans la description de la première famille d'une CMT rare, on a noté l'association avec une surdit , mais quand on a dispos  de dix ou douze familles on s'est rendu compte que  a n' tait pas si simple et que ce ne sont pratiquement jamais des signes constants. En revanche, ce sont de bons signes en consultation sur-sp cialis e, dans notre dialogue avec le biologiste mol culaire, pour orienter la strat gie de recherche de g nes.

On n'a pas de corr lation ph notype – g notype, qui associerait,   coup s r, telle pr sentation clinique   telle mutation dans tel g ne. En revanche, on peut commencer par  tudier tel g ne parce qu'il y a tel signe associ . Par exemple, si on a un patient avec une atrophie optique et une CMT axonal, on va chercher en premier la mitofusine 2 parce que l'on sait que la mitofusine 2 a tendance   donner ce sympt me. Savoir qu'un tel sympt me existe nous permet de le rechercher, car on ne trouve jamais que ce que l'on cherche ! Devant ce patient pour lequel le diagnostic n'est pas fait rapidement on va syst matiquement demander une consultation de neuro-ophtalmologie dans le bilan.

Ces signes, qu'il faut savoir chercher, ne sont pas des crit res absolus mais vont orienter un peu plus vers telle ou telle recherche mol culaire."

(Pr Christophe Verny, neurog n ticien au CHU d'Angers).

Table-ronde multidisciplinaire du congr s CMT-France 2011, CMTmag n 84, CMT-France, 2011.

L' ge auquel les premiers sympt mes se font ressentir, leur intensit  et leur  volution varient d'une personne   l'autre, y compris chez des personnes atteintes par un m me sous-type (et m me parmi les membres d'une m me famille).

Conna tre pr cis ment le g ne impliqu  dans l'apparition de la CMT et le sous-type auquel il se rattache permet d' valuer le risque que d'autres personnes de la famille d veloppent la maladie, mais ne permet pas de pr dire l' volution de la maladie chez les personnes qui en sont atteintes.

Une classification   l'usage des m decins et des chercheurs

Cette classification complexe s'adresse en premier lieu aux m decins et aux chercheurs qui  tudient la CMT. Elle permet de disposer d'un syst me pouvant rendre compte de la grande vari t  g n tique rencontr e dans la CMT et d'organiser les diff rents sous-types de CMT.

- Elle facilite la d marche diagnostique et oriente les *tests g n tiques*   pratiquer en priorit  (en fonction de la vitesse de conduction nerveuse et



de l'histoire familiale, le médecin choisit un ou quelques gènes à analyser en premier).

- Elle permet aussi d'envisager de nouvelles pistes thérapeutiques. Les traitements innovants à l'essai chez l'homme reposent sur les troubles observés à l'intérieur de la cellule qui sont spécifiques à une anomalie génétique précise, et donc à un sous-type de CMT particulier.

Une **maladie** est dite **rare** quand elle touche moins d'une personne sur 2 000. Les maladies rares font l'objet d'une politique de santé publique commune dans les domaines de la recherche, de l'information et de la prise en charge.

WEB www.orphanet.fr

WEB <http://www.eurordis.org/fr> > Les maladies rares

WEB <http://sante.gouv.fr/les-maladies-rares.html>

Orphanet est une base de données internationale sur les maladies rares. Son but est de contribuer à améliorer le diagnostic, la prise en charge et le traitement des maladies rares, en fournissant des informations et des services aux personnes concernées par une maladie rares, aux professionnels de santé et à la population générale.

WEB www.orphanet.fr

La maladie de Charcot-Marie-Tooth est-elle fréquente ?

La maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) est une *maladie rare* qui concerne 1 personne sur 2 500, soit environ 30 000 personnes en France. Elle est présente dans tous les pays, et affecte autant les hommes que les femmes.

Parmi les différents sous-types de CMT, la CMT1A est la forme la plus fréquente et concerne 30% des personnes atteintes de CMT. Après la CMT1A, les sous-types les plus fréquents sont la CMTX1, la CMT1B et la CMT2A. Les autres sous-types sont très rares.

Certaines formes sont même extrêmement rares. D'après "Les Cahiers d'Orphanet – Prévalence des maladies rares" (Mai 2014), seuls 13 cas de CMT2H, 10 cas de CMT4H et 5 cas de CMT4J ont été recensés dans le monde. Certains sous-types comme les CMT2F, CMT2G, CMT2L et CMT2B2 n'ont été observés que chez une famille dans le monde.

Des chiffres à prendre avec précaution

Il n'est pas possible de connaître le nombre exact de personnes atteintes de la maladie de Charcot-Marie-Tooth, car toutes les personnes atteintes de CMT ne sont pas diagnostiquées, et parmi les personnes qui ont un diagnostic de CMT, certaines sont, en fait, atteintes d'une autre maladie qui ressemble à la CMT.

En effet, certaines personnes, bien qu'ayant des anomalies génétiques susceptibles d'entraîner l'apparition d'une CMT, n'en présentent aucun signe, ou trop peu pour consulter un médecin à ce sujet. Il s'agit de ce que les médecins appellent les cas asymptomatiques, sans qu'ils sachent pourquoi ces anomalies génétiques se manifestent par une maladie chez les uns et pas chez les autres.

Dans d'autres cas, les personnes présentent une maladie qui entraîne les mêmes symptômes que la maladie de Charcot-Marie-Tooth, sans pour autant qu'il s'agisse d'une maladie génétique. Comme dans la CMT, les *nerfs périphériques* sont lésés, les médecins les appellent neuropathies périphériques. Dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth, l'atteinte du nerf est due à une anomalie génétique. Dans d'autres neuropathies périphériques, elle peut être due à une maladie comme le diabète, à un produit ou à un médicament toxique pour les nerfs...

Il est très difficile de faire la différence entre cette situation et celle d'une personne atteinte de CMT dont le caractère génétique n'est pas sûr (s'il n'y a pas d'autres cas dans la famille et qu'aucune anomalie génétique n'a été retrouvée). Les médecins parlent de phénocopie.



À quoi la maladie de Charcot-Marie-Tooth est-elle due?

La maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) est due à une modification de l'ADN : c'est une *maladie génétique*. L'apparition de cette anomalie de l'ADN est due au hasard. La connaissance des lois de la transmission génétique permet d'évaluer le risque de survenue de cette maladie génétique dans une famille.

Une ou des anomalies de plus de 50 *gènes* différents ont été identifiées comme étant la cause de l'apparition d'une CMT. Tous les gènes impliqués dans la survenue d'une CMT n'ont pas encore pu être identifiés, la recherche dans ce domaine continue et progresse chaque année.

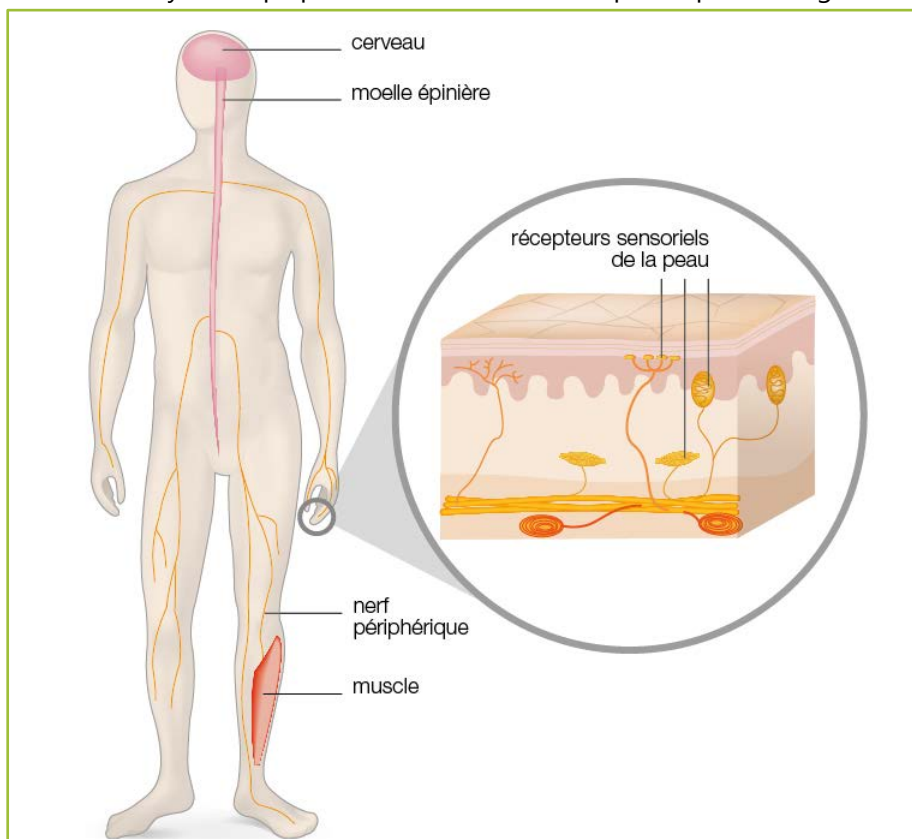
Un nerf périphérique qui transmet moins bien l'influx nerveux

On sait que les anomalies génétiques en cause dans la CMT perturbent le fonctionnement des *nerfs périphériques*. Les nerfs périphériques relient les cellules périphériques (cellules musculaires, cellules sensorielles de la peau, cellules sensorielles des articulations...) à la *moelle épinière*, elle-même reliée au cerveau (*système nerveux central*).

Ils sont composés des fibres nerveuses, ou *axones*. Les axones véhiculent un signal de nature électrique : l'influx nerveux. La plupart des axones, alors appelés fibres nerveuses myélinisées, sont entourés d'une gaine isolante, la myéline, qui permet une transmission plus rapide du signal.

Les **maladies génétiques** sont des maladies dues à des anomalies de l'ADN, c'est-à-dire de l'information qui détermine le fonctionnement biologique de notre organisme. Cette information est présente dans nos cellules sous forme de chromosomes, elle nous est transmise par nos parents et nous la transmettons à nos enfants. C'est pourquoi les maladies génétiques sont souvent familiales, c'est-à-dire qu'il peut y avoir plusieurs membres d'une même famille atteints par la maladie génétique.

L'**axone** est le prolongement du neurone qui conduit l'influx nerveux jusqu'à un autre neurone ou un organe.



Les nerfs périphériques relient les organes du corps (dont les muscles) au système nerveux central (moelle épinière, cerveau...). Ils peuvent être moteurs (transmettant du cerveau jusqu'aux muscles l'ordre de se contracter), sensitifs (transmettant les sensations - toucher, chaleur, position du corps... - des récepteurs sensoriels jusqu'au système nerveux central) ou mixtes.

Dans la CMT, l'anomalie génétique entraîne un changement :

- soit de la myéline ou des cellules de Schwann qui la fabriquent (CMT de **formes démyélinisantes** : CMT1, CMT4).

Par exemple, dans la CMT1A, l'anomalie génétique est située au niveau du gène *PMP22* qui code un des composants de la myéline, la *protéine PMP22* (*peripheral myelin protein 22* en anglais). La protéine PMP22 est produite en quantité excessive (duplication du gène *PMP22*), ce qui entraîne un ralentissement de la vitesse de propagation du message nerveux. Le muscle, alors, se contracte moins fort et/ou la *sensibilité* est diminuée.

- soit de l'axone lui-même (CMT de **formes axonales** : CMT2).

C'est par exemple, le cas dans la CMT2A1, où la kinésine-1 bêta (codée par le gène *KIFB*) est absente. La kinésine-1 bêta permet de transporter des molécules importantes le long de l'axone. Si dans un nerf, plusieurs axones sont endommagés, le signal transmis est de moindre intensité. Le muscle, alors, se contracte moins fort et/ou la sensibilité est diminuée.

- Certains gènes, comme le gène *MPZ* sont impliqués à la fois dans des **formes axonales** et dans des **formes démyélinisantes**. Ce gène code la *protéine MPZ* (*myelin protein zero* en anglais) qui est nécessaire à la formation et à l'entretien de la gaine de myéline. L'altération de ce gène entraîne une démyélinisation des fibres nerveuses (CMT de type démyélinisant). Par contre, les mécanismes par lesquels ces anomalies peuvent entraîner une CMT de type axonal restent à découvrir.

Principales fonctions des gènes altérés dans la CMT

Certains gènes altérés dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth codent des protéines qui interviennent :

- dans la constitution de la myéline
- dans le fonctionnement de l'axone au niveau du transport intracellulaire (qui fournit du « matériel ») et des mitochondries (qui fournissent de l'énergie).

Gènes impliqués dans la constitution de la myéline :

PMP22

MPZ

PRX

SH3TC2

EGR2

MED25

Cx32 ou GJB1

La myéline est composée de graisses et de protéines spécifiques qui forment une gaine autour de l'axone de neurones. Elle protège un grand nombre de fibres nerveuses et permet d'augmenter la vitesse de conduction de l'influx.

Gènes impliqués dans le transport intracellulaire :

LITAF

FIG4

DYNC1H1

HSPB8

RAB7

PLEKHG5

FGD4

SBF1

KIF1B

TFG

GAN

MTMR2

DNM2

NDRG1

NEFL

HSPB1

SBF2

Le transport intracellulaire est l'ensemble des mécanismes qui permettent à une cellule de faire circuler du matériel d'un compartiment cellulaire à un autre. Dans les cellules nerveuses, il existe un mouvement continu de matériel depuis le corps cellulaire du neurone jusqu'à la terminaison axonale et inversement.

Gènes impliqués dans le fonctionnement des mitochondries :

MT-ATP6

SURF1

MFN2

PDK3

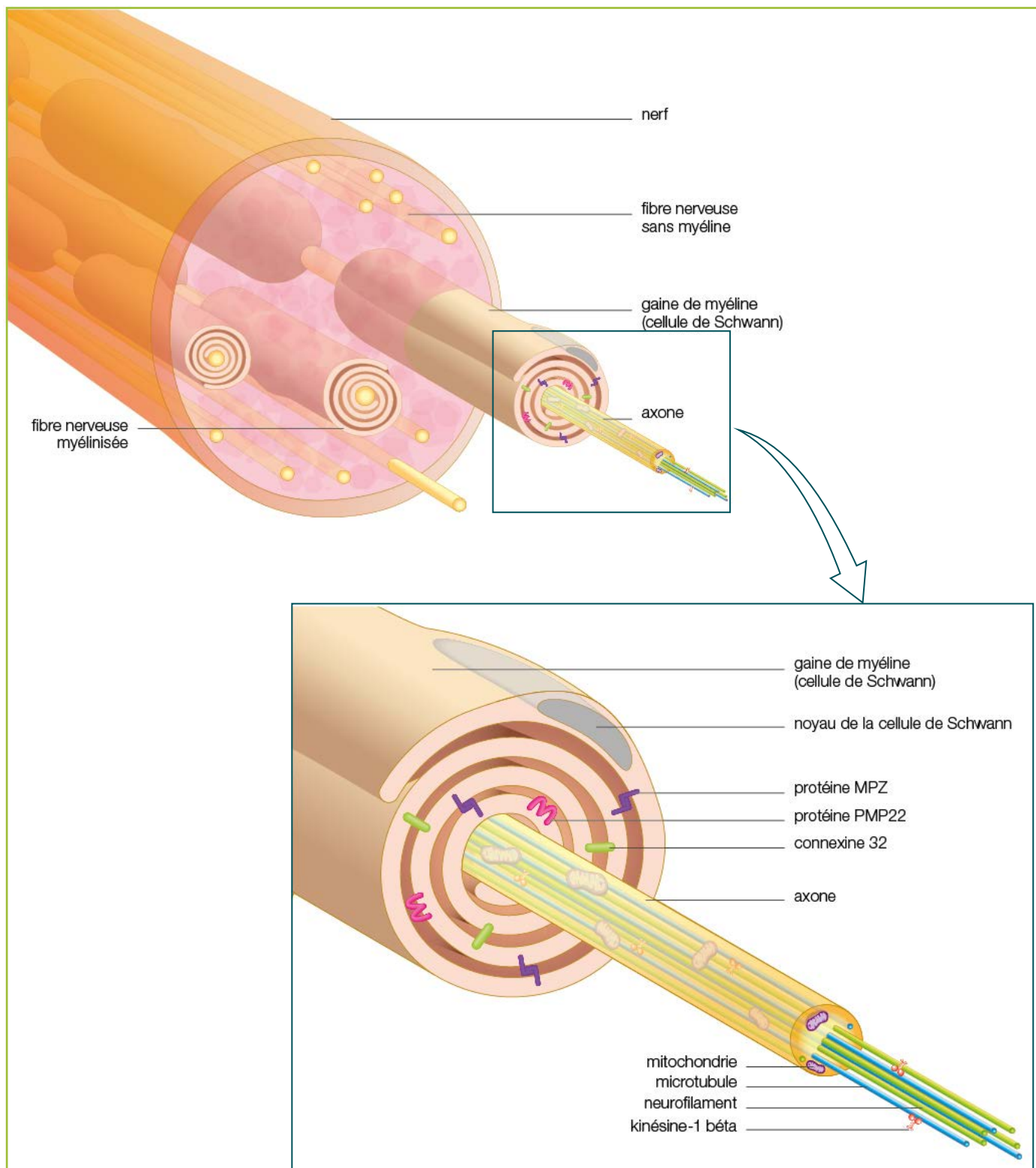
GDAP1

AIFM1

DHTKD1

COX6A11

Les mitochondries sont les organites cellulaires qui fournissent l'énergie indispensable au fonctionnement de nos cellules. L'axone contient un grand nombre de mitochondries, qui fournissent à la cellule nerveuse l'énergie dont elle a besoin pour bien fonctionner.



La maladie de Charcot-Marie-Tooth est liée à une atteinte des nerfs périphériques qui sont constitués de fibres nerveuses, ou axones.

L'axone est un prolongement du corps cellulaire du neurone le long duquel se propage l'influx nerveux (sous forme de signaux électriques). Certains axones sont recouverts par une gaine de myéline, enveloppe isolante riche en lipides qui permet à l'influx nerveux de circuler plus rapidement (fibres myélinisées). La gaine de myéline est constituée par les cellules de Schwann, cellules indispensables à la survie et à la maturation des neurones.

Plus le nerf est long, plus il est susceptible d'être abîmé.

Que le signal soit moins intense ou moins rapide, les nerfs périphériques sont moins efficaces pour transmettre leur message. Celui-ci est soit une sensation comme le toucher (*sensibilité superficielle*), soit une information sur la position du corps dans l'espace, nécessaire à l'équilibre (*sensibilité profonde*), ou encore un ordre de contraction à destination d'un muscle pour réaliser un mouvement (force musculaire).

L'atteinte des nerfs périphériques dans la CMT entraîne principalement des troubles de la sensibilité et un manque de sollicitation des muscles, au niveau des extrémités des membres. Les muscles insuffisamment sollicités ont tendance à diminuer de volume, à perdre de leur force et à se raccourcir.

La faiblesse des muscles entraîne l'apparition de rétractions musculaires.

Le manque de force musculaire rend les mouvements moins amples et moins nombreux. Certains muscles s'affaiblissent plus ou plus vite que d'autres, entraînant un déséquilibre de force au niveau des articulations. L'utilisation d'autres muscles pour pallier la faiblesse de certains groupes musculaires modifie la gestuelle.

En l'absence de prise en charge, le manque de mouvements et/ou les postures de compensation et/ou le déséquilibre de force entre différents muscles favorisent le raccourcissement de certains muscles (*rétractions musculaires*) ainsi que l'enraidissement progressif de certaines articulations et de leurs ligaments. Les médecins parlent de *déformations orthopédiques*. En effet, avec ou sans maladie neuromusculaire, un muscle immobilisé à cause d'une maladie (comme une myopathie ou une neuropathie) ou d'un traumatisme (nécessitant une contention par plâtre par exemple) a tendance à perdre du volume et de la force (il s'atrophie), à devenir fibreux (il perd son élasticité) et à se rétracter (il se raccourcit), d'où la nécessité de faire de la kinésithérapie².

Pour en savoir plus sur la recherche dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth :

- >> [Zoom sur... la recherche dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth](#), AFM-Téléthon.
- >> [Avancées dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth](#), AFM-Téléthon.

² Voir aussi " La prise en charge musculaire" page 37.



Comment évolue la maladie de Charcot-Marie-Tooth ?

La maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) provoque une diminution de la force musculaire et de la *sensibilité superficielle* et *profonde*, s'accompagnant de douleurs, surtout à l'âge adulte.

L'évolution est lente, sans conséquence sur l'*espérance de vie*.

▪ Cette atteinte commence au niveau des pieds, puis gagne progressivement les mollets, parfois les cuisses. Au bout de plusieurs années, les mains puis les avant-bras peuvent aussi être touchés.

Quelquefois la gêne motrice débute par les mains.

▪ Il peut y avoir des périodes de poussée où l'atteinte musculaire progresse plus rapidement, en particulier à l'adolescence, parfois lors d'une grossesse, lors de la ménopause ou d'une situation de stress, d'un traumatisme ou d'une immobilisation. Cela peut n'être que temporaire : la fatigue et la faiblesse musculaire liées à une grossesse peuvent disparaître après l'accouchement.

▪ L'âge auquel apparaissent les premiers symptômes, leur gravité et leur évolution varient beaucoup d'une personne à l'autre, y compris parmi les membres d'une même famille ayant la même anomalie génétique. Si la maladie commence le plus souvent dans l'enfance ou chez le jeune adulte, elle peut parfois ne se manifester qu'après l'âge de 50-60 ans.

▪ Au fur et à mesure que la maladie évolue, elle peut entraîner un enraidissement et des déformations des pieds, des difficultés à la marche (pied tombant, entorse de cheville fréquente...) et à la station debout, un manque d'adresse et de force au niveau des mains.

Rien ne permet de prédire à quel rythme évoluera la maladie, ni la gravité de l'atteinte. Le degré d'atteinte fonctionnelle peut aller d'une simple gêne à la marche jusqu'à l'usage du fauteuil roulant (5 à 10% des cas). Lorsque les nerfs des mains et des avant-bras sont touchés, les difficultés pour prendre un objet en main ou pour réaliser des mouvements fins des doigts peuvent être compensées par des adaptations techniques (gros manche, pince...).

Il n'y a pas de lien entre l'âge auquel apparaissent les premiers signes et la vitesse d'évolution de la maladie. Les formes commençant dans l'enfance ne s'aggravent pas plus rapidement.

La **sensibilité superficielle** nous permet d'être en contact avec l'extérieur : elle véhicule les informations du toucher (sensibilité à la pression, à la piqûre), de la température ou la douleur.

La **sensibilité profonde** véhicule, notamment, des informations en provenance des muscles, des capsules articulaires (qui enveloppent les articulations), des tendons, des ligaments, qui nous indiquent quelle est la position des différentes parties du corps dans l'espace (proprioception). C'est grâce à cette sensibilité que nous pouvons attraper une main avec l'autre en ayant les yeux fermés ou tenir debout en équilibre les yeux fermés...

L'**espérance de vie** est une donnée statistique : elle n'indique pas l'âge ultime que l'on peut atteindre. C'est la durée de vie moyenne des personnes nées dans la même période de temps, avec la même maladie, en supposant que tout au long de leur existence les indicateurs de santé restent identiques à ceux observés au moment où l'espérance de vie est calculée.

Comment la maladie de Charcot-Marie-Tooth se transmet-elle ?

La maladie de Charcot-Marie-Tooth est une maladie d'origine génétique. Elle se transmet aux descendants familiaux par les *gènes*. De nombreux gènes sont impliqués dans l'apparition et la transmission de la maladie. Les différentes formes de CMT ont été classées en fonction de leur mode de transmission : *autosomique dominant*, *autosomique récessif*, *dominant* ou *récessif* lié au *chromosome X*.

Les **chromosomes** sont de fins bâtonnets visibles au microscope dans le noyau des cellules qui sont en train de se diviser. C'est dans les chromosomes que se situe le support de l'information génétique : l'ADN. Les cellules de l'être humain, comportent 23 paires de chromosomes (soit 46 chromosomes). Vingt-deux paires sont constituées de 2 chromosomes identiques, appelés autosomes. La vingt-troisième paire est constituée des chromosomes sexuels, XX chez la femme et XY chez l'homme.

Atteinte nerveuse	Mode de transmission	Dénomination
Démyélinisante	Autosomique dominant	CMT1
	Autosomique récessif	CMT4
Axonale	Autosomique dominant et récessif	CMT2
Intermédiaire	Dominant ou récessif lié au chromosome X	CMTX
	Autosomique dominant	DI-CMT
	Autosomique récessif	RI-CMT

Ainsi, la CMT1A, la forme la plus fréquente de CMT se transmet sur le mode autosomique dominant, la CMTX1 sur le mode dominant lié au chromosome X et la CMT4A sur le mode autosomique récessif.

Plus de 50 gènes liés à la CMT ont été identifiés, c'est-à-dire que la présence d'une anomalie génétique sur un de ces gènes peut entraîner le développement de la maladie, avec un risque qu'elle se transmette à la descendance.

Différents modes de transmission génétique

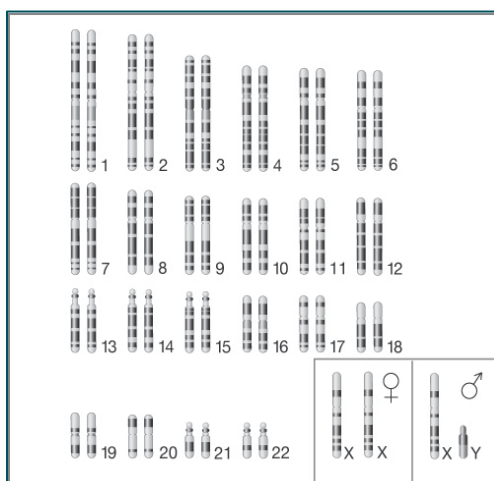
Les gènes sont répartis sur 46 *chromosomes* organisés en paire. Les deux chromosomes d'une paire comportent des versions différentes des mêmes gènes (ou *allèles*) : dans le cas des maladies génétiques, un chromosome peut présenter une anomalie génétique et l'autre non. Il est aussi possible que les deux chromosomes présentent une anomalie génétique.

- S'il suffit qu'un seul exemplaire d'un gène présente une anomalie génétique pour que la maladie génétique se manifeste, la transmission est dite *dominante*.

S'il faut que les deux exemplaires d'un gène portent une anomalie génétique pour que la maladie héréditaire se déclare, la transmission est dite *récessive*.

Une anomalie génétique peut être située sur l'une des 23 paires de chromosomes.

- Si elle est située sur les chromosomes sexuels (les chromosomes X ou Y), la transmission est dite héréditaire liée au sexe. Quand une maladie se transmet sur ce mode, les hommes et les femmes ne sont pas atteints de la même manière.



Caryotype

Le caryotype est une photographie des chromosomes d'une cellule, vus au microscope et classés par paire et par taille décroissante.

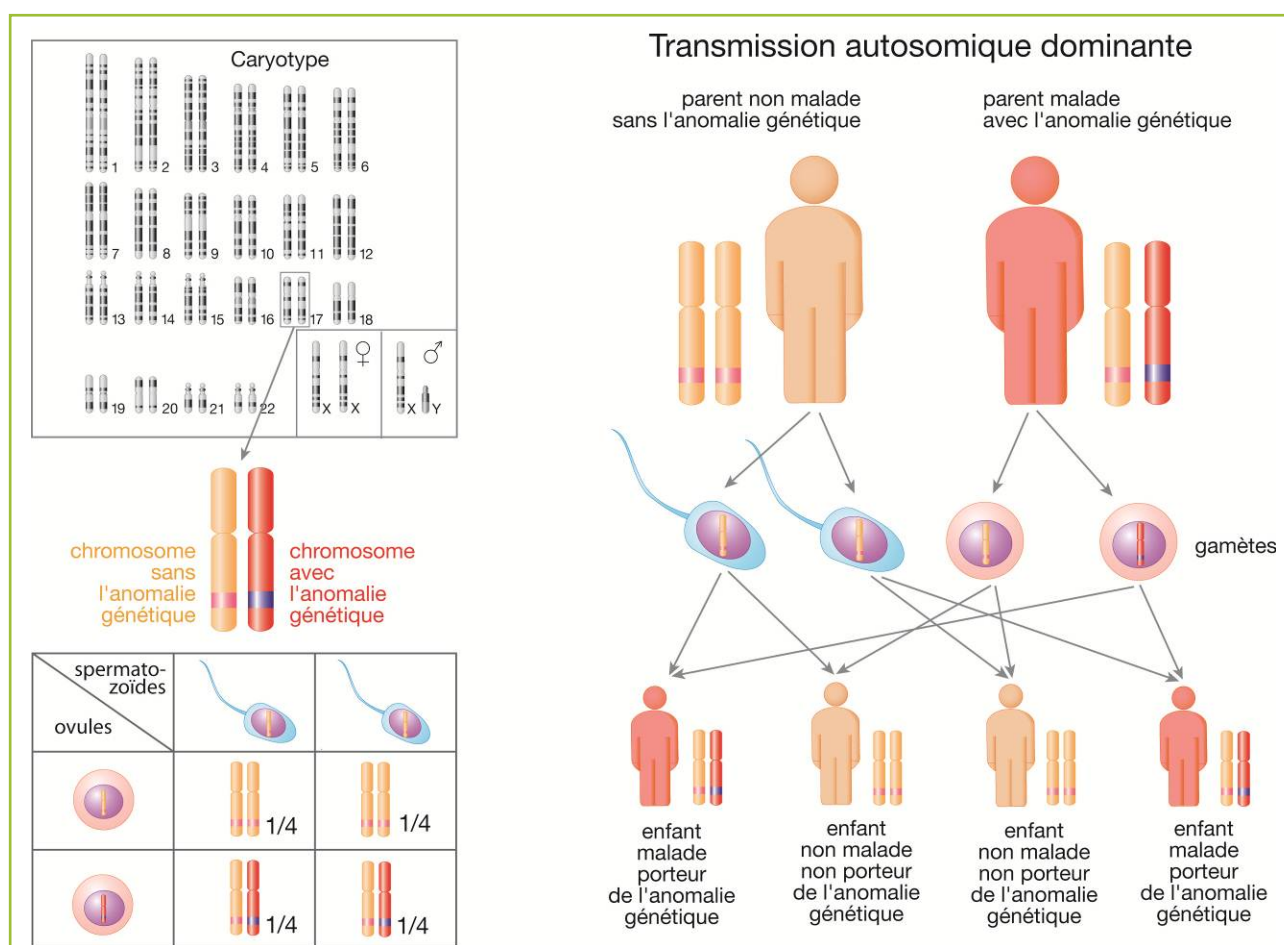


▪ Si l'anomalie génétique est située sur les 22 autres paires de chromosomes (appelés autosomes pour les différencier des chromosomes sexuels), la transmission est dite *autosomique*. La maladie peut toucher alors indifféremment les hommes et les femmes.

Le mode autosomique dominant

Dans le mode *autosomique dominant* il suffit qu'un seul exemplaire du *gène* présente une anomalie pour que la maladie se développe. La maladie touche aussi bien les garçons que les filles.

▪ Un des parents a l'anomalie génétique sur un de ses chromosomes et il est lui-même malade. Si l'autre parent n'a pas l'anomalie génétique, il y a, à chaque grossesse, un risque de 50% (2 sur 4) que l'enfant à naître soit touché par l'anomalie génétique et soit malade. Il y a aussi 50% (2 sur 4) de chance que l'enfant ne le soit pas.



Transmission autosomique dominante.

Le génome de chaque être humain est réparti sur 23 paires de chromosomes, 22 homologues deux à deux et identiques dans les deux sexes, les autosomes, et deux chromosomes sexuels. Les deux autosomes d'une même paire portent les mêmes gènes, au même emplacement, mais les 2 exemplaires du gène peuvent exister en différentes versions. La maladie est liée à un défaut d'un gène situé sur un autosome, par exemple le chromosome 17 pour la CMT1A. Elle est dite autosomique et touche indifféremment les hommes et les femmes.

Une personne atteinte de maladie autosomique dominante a une anomalie génétique sur un des deux exemplaires du gène. Cette anomalie s'est transmise par un des parents (père ou mère), lui-même malade.

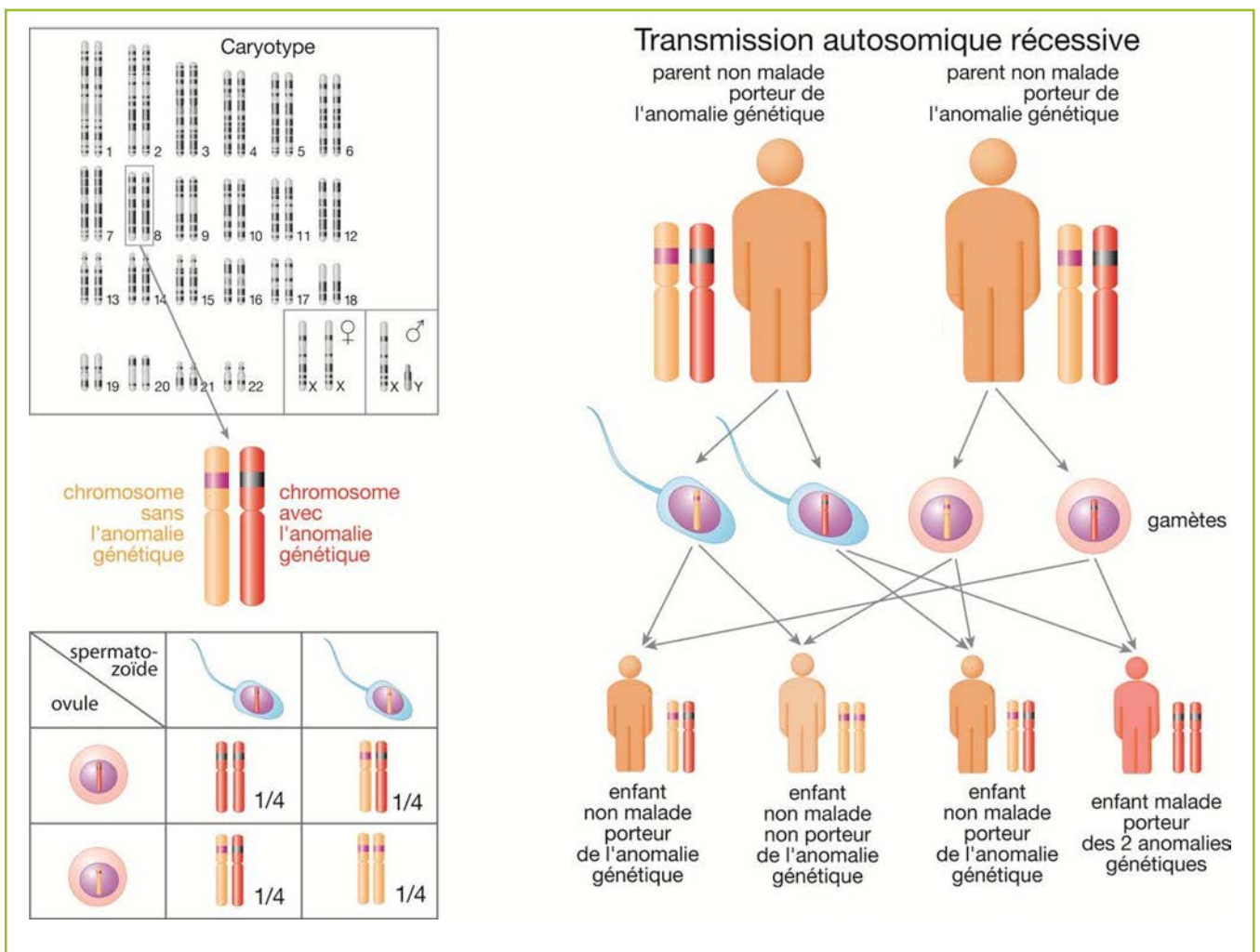
Lorsqu'un des parents est atteint par la maladie, le risque qu'un enfant reçoive l'anomalie est de 1/2 (50%) à chaque grossesse. Si l'enfant n'hérite pas de la maladie, la transmission est interrompue dans cette branche de la famille.

- Pour une personne atteinte d'une CMT autosomique dominante, et donc, porteuse, elle-même, de l'anomalie génétique, il y a, à chaque grossesse, un risque sur deux (50%) que l'anomalie génétique soit transmise à son enfant.

Le mode autosomique récessif

Dans le mode *autosomique récessif*, il est nécessaire que deux exemplaires d'une anomalie génétique, chacun hérité d'un des parents, soient présents pour que la maladie se développe.

- Chaque parent d'une personne atteinte de la maladie est lui-même porteur d'une anomalie génétique sur un de ses chromosomes sans présenter de manifestation de la maladie : c'est pourquoi la maladie est dite récessive. Les parents sont dits porteurs sains.



Transmission autosomique récessive.

Le génome de chaque être humain est réparti sur 23 paires de chromosomes, 22 homologues deux à deux et identiques dans les deux sexes, les autosomes, et deux chromosomes sexuels. Les deux autosomes d'une même paire portent les mêmes gènes, au même emplacement, mais les 2 exemplaires du gène peuvent exister en versions différentes.

Une maladie génétique liée à un défaut d'un gène situé sur un autosome est dite autosomique et peut toucher indifféremment des individus de sexe féminin ou de sexe masculin. Une personne atteinte de maladie autosomique récessive a une anomalie génétique dans chacun de ses deux exemplaires du gène (transmission récessive).

Chacun des parents possède une anomalie génétique sur un seul de ses deux exemplaires du gène et n'exprime pas la maladie. À chaque grossesse, le couple a 1 risque sur 4 d'avoir un enfant malade et 1 risque sur 2 d'avoir un enfant porteur de l'anomalie génétique en cause (mais non malade). Si l'enfant n'hérite pas de l'anomalie, la transmission est interrompue dans cette branche de la famille.



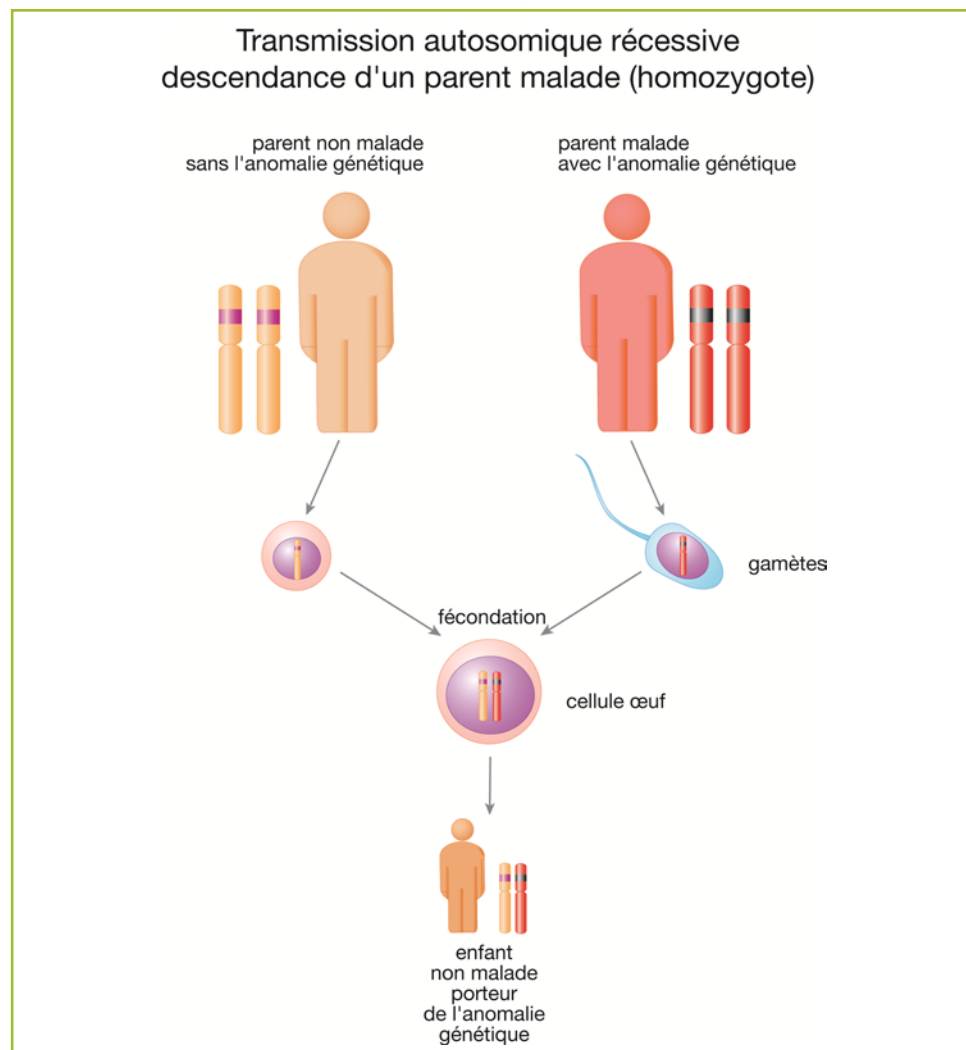
▪ Lorsque les deux parents sont porteurs d'un exemplaire d'une anomalie génétique, il y a, à chaque grossesse, un risque de 25% (1 sur 4) que l'enfant à naître reçoive l'anomalie génétique en deux exemplaires (un de chaque parent) et soit malade.

La *consanguinité* (cousins germains, ou plus éloignés) augmente le risque que les deux membres d'un couple soient porteurs d'une même anomalie génétique, et donc le risque de survenue de la maladie dans la famille.

▪ Si un seul parent est porteur d'un exemplaire d'une anomalie génétique, il n'y a pas de risque a priori que ses enfants développent la maladie, mais ceux-ci auront un risque de 50% (1 sur 2) d'être eux-mêmes porteurs de cette anomalie génétique (porteur sain).

▪ Pour une personne atteinte d'une CMT autosomique récessive qui désire fonder une famille, le risque qu'un de ses enfants soit lui aussi atteint dépend du statut génétique de son partenaire.

Si le partenaire est lui-même porteur d'une anomalie génétique dans le gène impliqué dans la même forme de CMT, le risque que l'enfant à naître soit atteint de CMT est de 50% à chaque grossesse (1 sur 2).



Transmission autosomique récessive.

Une personne atteinte de maladie autosomique récessive a une anomalie génétique dans chacun de ses deux exemplaires du gène (transmission récessive). Si son partenaire ne présente pas d'anomalie génétique pour la même maladie, aucun de leurs enfants ne sera malade, mais ils seront tous porteurs de l'anomalie génétique sur un exemplaire de leur chromosome.

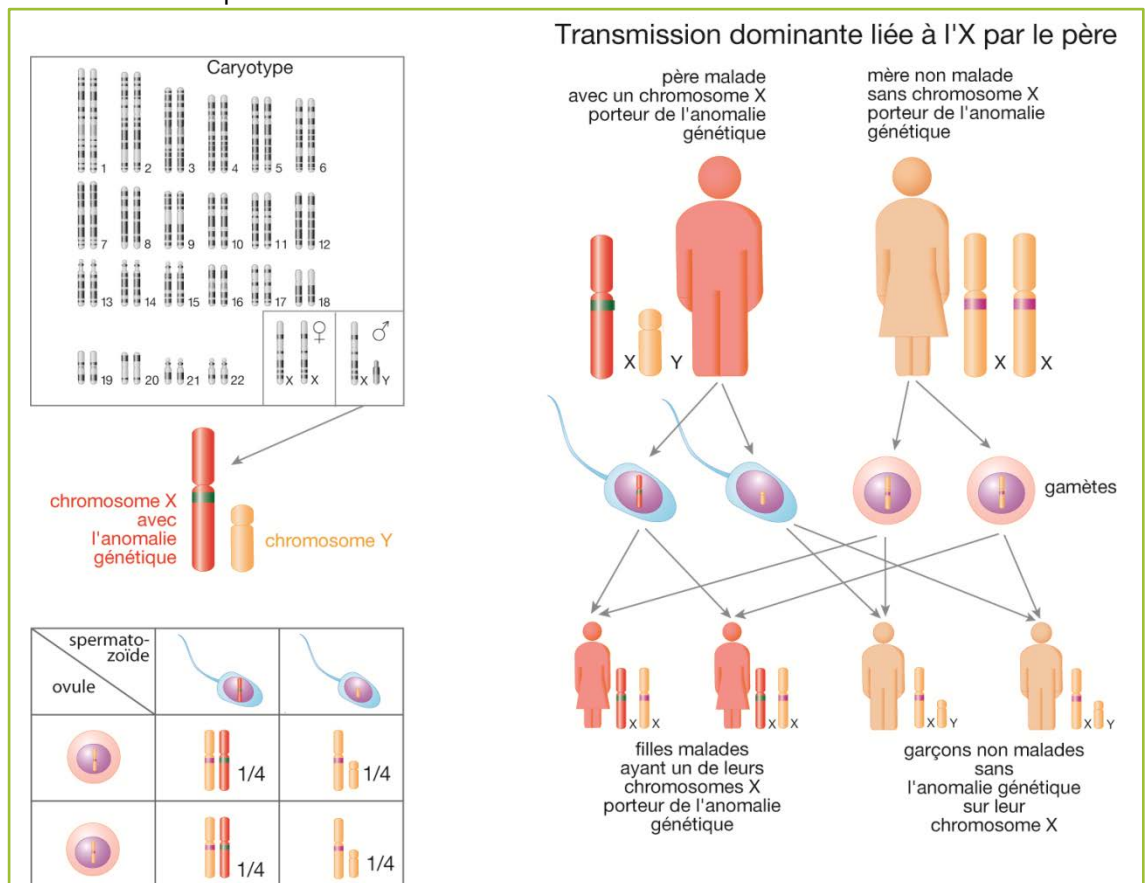
En revanche, si le partenaire n'a pas d'anomalie génétique dans le gène impliqué dans cette forme de CMT, tous les enfants seront indemnes. Ils seront tous porteurs d'un exemplaire d'une anomalie génétique récessive, laquelle pourra être transmise à leur descendance.

Le mode dominant lié au chromosome X

Le mode de transmission *dominant* lié au *chromosome X* ne se rencontre que pour la CMTX1. Cette forme de CMT est due à des anomalies du *gène GJB1*, codant la connexine 32. Elle est relativement fréquente, puisqu'elle représenterait environ 10% de l'ensemble des cas de CMT.

Dans le mode dominant lié au chromosome X, il suffit qu'un seul chromosome X porte une anomalie génétique pour que la maladie se développe. Les hommes comme les femmes peuvent être atteints. En général, la maladie est moins marquée chez les femmes (qui ont 2 chromosomes X, alors que les hommes ont un chromosome X et un chromosome Y). Le chromosome X avec une anomalie dans le gène *GJB1* peut se transmettre par le parent, père ou mère, lui-même malade.

- Un homme atteint de la CMTX1 est porteur de l'anomalie génétique en cause sur son chromosome X. La maladie peut se transmettre à ses filles par ce chromosome X.



Transmission dominante liée au chromosome X par le père

Si l'anomalie génétique responsable de la maladie située sur le chromosome X est dominante, la maladie se manifeste chez un homme ou chez une femme porteur d'un chromosome X avec anomalie. Chez un homme, le chromosome est transmis à chacune des filles de sa descendance et celles-ci vont développer la maladie.

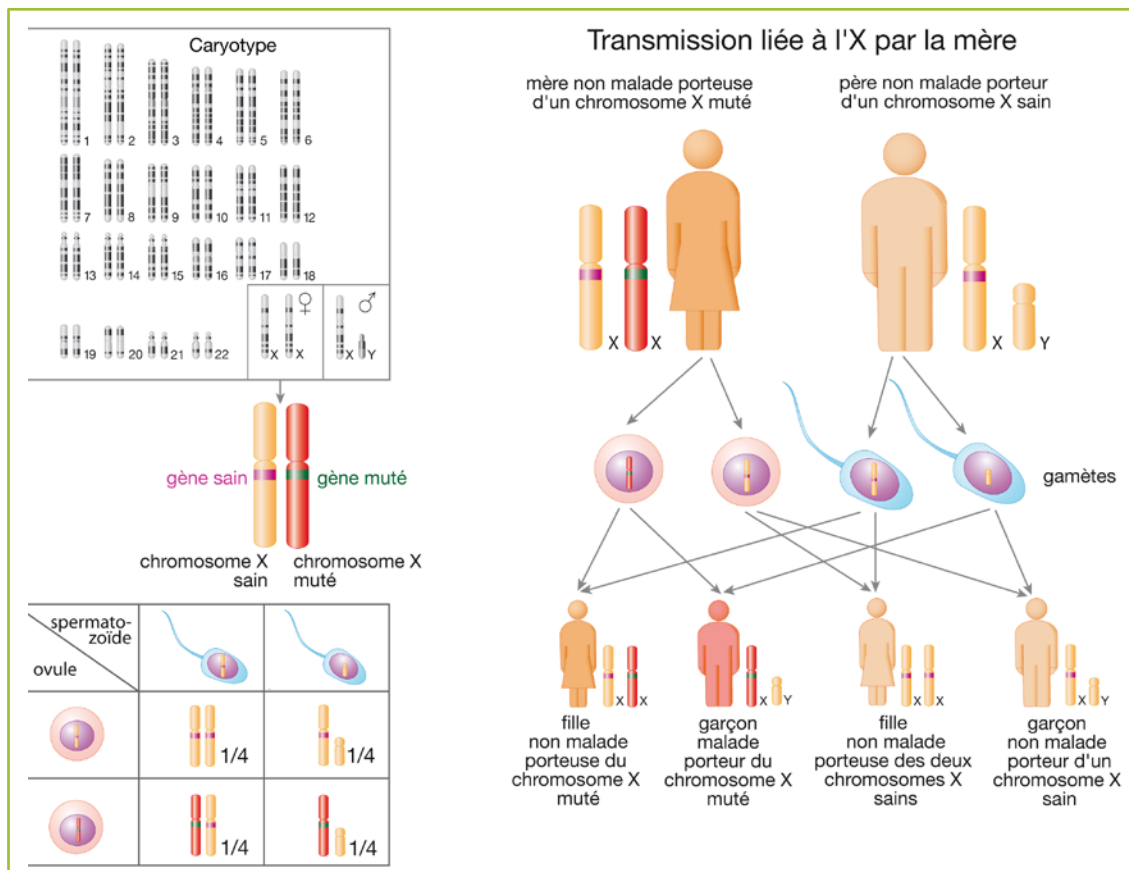
Pour les garçons nés de sa descendance, c'est le chromosome Y qui a été transmis, ils ne risquent pas de développer la maladie. La transmission est interrompue dans cette branche de la famille.



À chaque naissance, il a :

- un risque sur deux (50%) d'avoir une fille, qui ayant reçu le chromosome X de son père avec l'anomalie génétique est donc potentiellement malade ;
- et une chance sur deux d'avoir un garçon, qui ayant reçu le chromosome Y de son père ne pourra ni développer la maladie ni la transmettre.

- Une femme atteinte de la CMTX1 est porteuse de l'anomalie génétique en cause sur l'un de ses deux chromosomes X. Il y a un risque de 50% que l'anomalie génétique se transmette à ses enfants, filles ou garçons et qu'ils développent à leur tour la maladie.



Transmission dominante liée au chromosome X par la mère

Si l'anomalie génétique responsable de la maladie située sur le chromosome X est dominante, la maladie se manifeste chez un homme ou chez une femme porteur d'un chromosome X avec anomalie.

Pour une femme porteuse de l'anomalie génétique, ce chromosome peut être transmis à sa descendance : chacun de ses enfants, garçons ou filles, a un risque sur deux d'être malade.

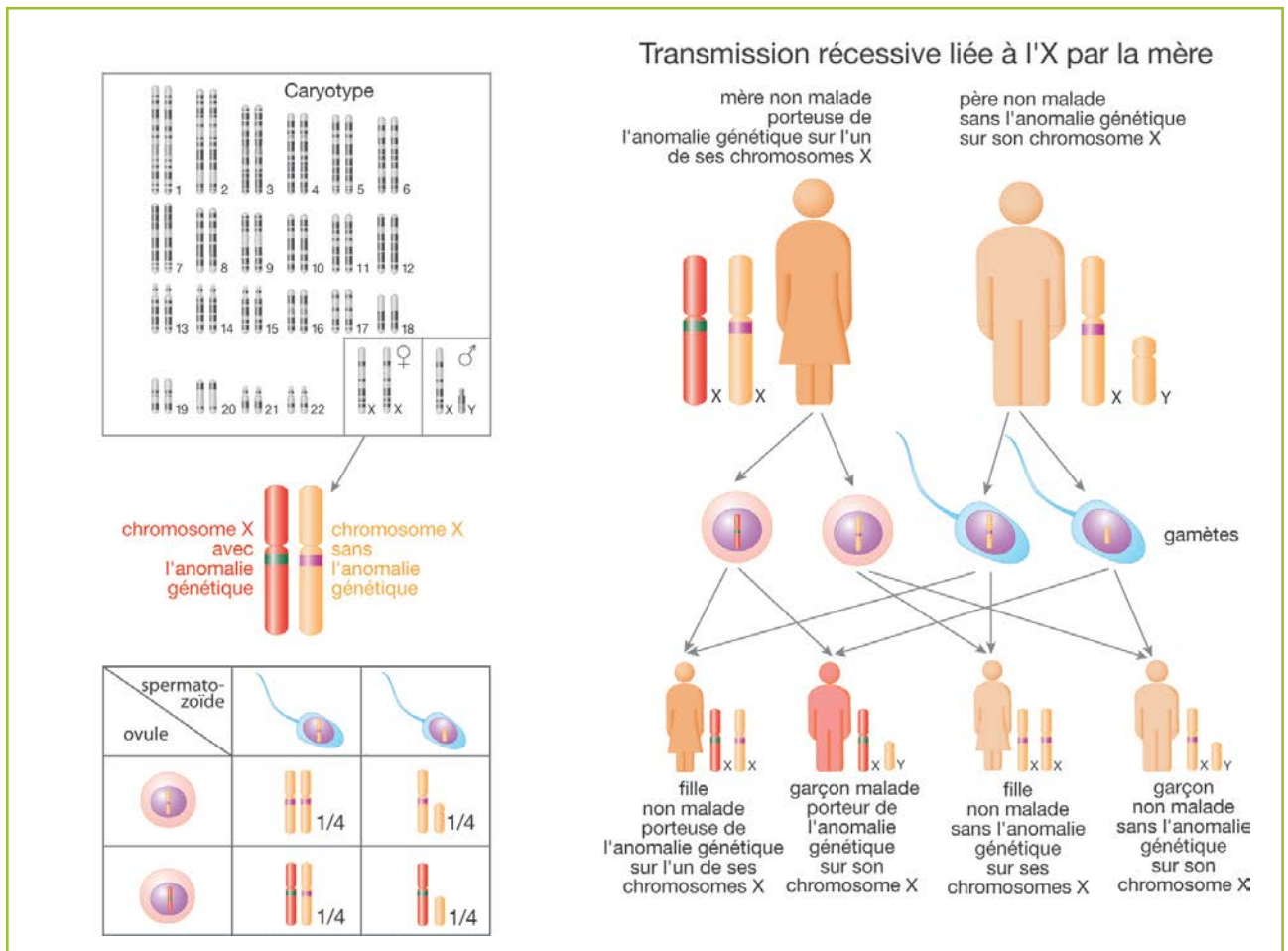
À chaque naissance, elle a un risque sur quatre (25%) d'avoir un garçon malade et un risque sur quatre (25%) d'avoir une fille malade. Elle a aussi une chance sur deux (50%) d'avoir un enfant, fille ou garçon, qui n'est pas porteur de l'anomalie génétique. Dans ce cas, la transmission de la maladie dans cette branche de la famille est stoppée.

Le mode récessif lié au chromosome X

Le mode de transmission *récessif* lié au *chromosome X* concerne toutes les autres formes de maladie de Charcot-Marie-Tooth liées au chromosome X (CMTX2, CMTX3, CMTX4 et CMTX5).

Dans ce cas, seuls les garçons porteurs d'une anomalie génétique sur leur chromosome X sont atteints de la maladie. Chez les filles, il existe deux exemplaires du chromosome X, dont un seul est porteur de l'anomalie génétique, et la maladie, récessive, ne se développe pas.

- Une mère ayant l'anomalie génétique a un risque de 50% de transmettre l'anomalie à ses enfants, même si elle-même ne manifeste aucun signe de la maladie. Si l'anomalie s'est transmise à un garçon, il développera la maladie.



Transmission récessive liée au chromosome X par la mère.

Le génome de chaque personne est réparti sur 23 paires de chromosomes, 22 homologues deux à deux et identiques dans les deux sexes, les autosomes, et deux chromosomes sexuels (XX chez les femmes et XY chez les hommes). Les 2 chromosomes X possèdent les mêmes gènes, au même emplacement, mais les 2 exemplaires du gène chez une femme peuvent exister en versions différentes. Le chromosome Y comporte des gènes différents de ceux du chromosome X.

Si l'anomalie génétique responsable de la maladie située sur le chromosome X est récessive, la maladie ne se manifeste que si l'anomalie génétique est portée par l'unique chromosome X chez un homme.

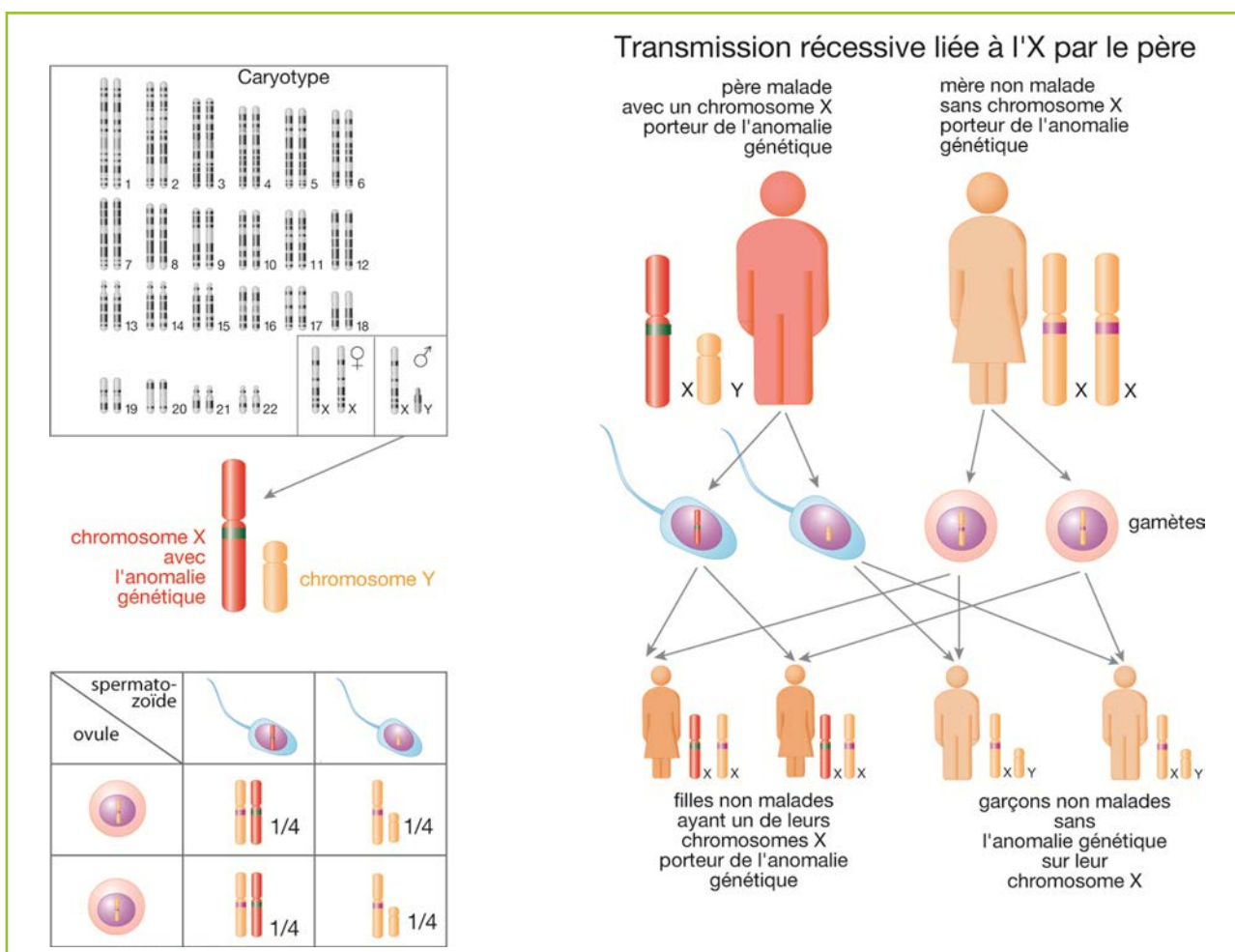
Une femme porteuse de l'anomalie génétique sur un seul de ses chromosomes X n'est pas malade. Ce chromosome peut être transmis à sa descendance : chacun de ses garçons a un risque sur deux d'être malade et chacune de ses filles un risque sur deux d'avoir elle aussi un chromosome X porteur de l'anomalie (transmettrice).



Elle a à chaque naissance :

- un risque sur quatre (25%) d'avoir un garçon porteur du chromosome X avec l'anomalie génétique et qui pourra développer la maladie ;
- un risque sur quatre (25%) d'avoir une fille porteuse du chromosome X avec l'anomalie génétique, qui ne développera pas la maladie mais par qui la maladie pourra se transmettre ;
- une chance sur deux (50%) d'avoir un enfant, fille ou garçon, qui a reçu le chromosome X sans anomalie génétique et qui, dès lors, ne peut ni développer ni transmettre la maladie.

- Un homme atteint par une forme récessive de CMT liée au chromosome X est porteur de l'anomalie génétique. Il ne peut pas transmettre la maladie à ses enfants. Par contre, l'anomalie génétique est transmise par le chromosome X à ses filles : la maladie pourra se transmettre par elles.



Transmission récessive liée au chromosome X.

Le génome de chaque personne est réparti sur 23 paires de chromosomes, 22 homologues deux à deux et identiques dans les deux sexes, les autosomes, et deux chromosomes sexuels (XX chez les femmes et XY chez les hommes). Les 2 chromosomes X possèdent les mêmes gènes, au même emplacement, mais les 2 exemplaires du gène chez une femme peuvent exister en versions différentes. Le chromosome Y comporte des gènes différents de ceux du chromosome X.

Si l'anomalie génétique responsable de la maladie située sur le chromosome X est récessive, la maladie ne se manifeste que si l'anomalie génétique est portée par l'unique chromosome X chez un homme. Ce chromosome est transmis à chacune des filles de sa descendance. Celles-ci ne sont pas malades, car elles ont un deuxième chromosome X sans anomalie génétique.

Pour les garçons, c'est le chromosome Y qui a été transmis, ils ne risquent pas de développer la maladie. La transmission est interrompue dans cette branche de la famille.



Évaluer le risque de transmission

L'appréciation du risque de transmission de la maladie de Charcot-Marie-Tooth dans une famille donnée se fait lors d'une consultation de *conseil génétique*³. Le médecin généticien, ou le conseiller en génétique, identifie la manière dont la maladie s'est transmise parmi les membres d'une famille en établissant un arbre généalogique retraçant la répartition dans la famille des personnes chez qui la maladie a été diagnostiquée ou est suspectée (enquête généalogique). L'information donnée est d'autant plus précise que l'anomalie génétique en cause est connue avec précision.

*Le **conseil génétique** s'adresse aux personnes confrontées à une maladie d'origine génétique qu'elles soient elles-mêmes atteintes ou qu'un de leur proche soit atteint. Le but est de renseigner la personne sur le risque qu'elle a de développer et/ou de transmettre la maladie dans l'avenir et d'évaluer les possibilités de diagnostic prénatal ou préimplantatoire et de dépistage des individus à risque (diagnostic pré-symptomatique).*

La consultation du conseil génétique est souvent entreprise avant un projet de procréation, mais elle peut l'être aussi sans lien direct avec celui-ci, pour lever une inquiétude sur son propre statut génétique.

➤➤ [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

³ Voir aussi "Le conseil génétique" page 72.



Dans quelles circonstances fait-on le diagnostic de maladie de Charcot-Marie-Tooth ?

En général, le diagnostic de maladie de Charcot-Marie-Tooth est fait dans l'enfance ou chez le jeune adulte. Le plus souvent, ce sont des difficultés pour marcher et/ou les *déformations orthopédiques* des pieds qui alertent le patient ou son entourage, et l'amènent à consulter. Le délai pour aboutir à un diagnostic peut être long, le retard diagnostique atteint parfois 10 ans, voire 20 ans.

- Chez un enfant, ce sont les parents qui décident de consulter un médecin car leur enfant tombe souvent, a des difficultés à courir, à sauter ou à rester debout, qu'il a des pieds plats ou creux, ou encore qu'il a des difficultés pour écrire vite ou bien (il écrit trop lentement ou maladroitement) ou pour saisir et tenir fortement un objet (par exemple pour monter à la corde).
- À l'âge adulte, ce sont aussi des troubles de l'équilibre et/ou des déformations des pieds, des difficultés à se chausser et/ou des difficultés de la marche qui amènent une personne à consulter : sensation d'instabilité, station debout pénible, pointe du pied qui accroche en terrain irrégulier, montée des escaliers difficile, diminution du périmètre de marche, course rapide et saut difficiles, voire impossibles, chutes fréquentes, entorses de cheville à répétition, impossibilité de marcher sur la pointe des pieds...

Parfois, ce sont des douleurs des pieds (brûlures, picotements, impressions de bleus sous les pieds, de pieds battus) et/ou des crampes dans les pieds et les jambes qui sont à l'origine de la consultation.

Souvent, ces difficultés sont retrouvées chez d'autres membres de la famille, qu'ils aient ou non été diagnostiqués comme étant atteints d'une maladie de Charcot-Marie-Tooth.

À l'occasion d'une enquête familiale

La maladie de Charcot-Marie-Tooth peut être suspectée à l'occasion d'une enquête familiale. Suite à un diagnostic de CMT chez un membre de la famille, le médecin généticien établit un arbre généalogique retraçant la répartition dans la famille des personnes chez qui la CMT a été diagnostiquée ou est suspectée (enquête généalogique).

Il peut donc arriver, dans certains cas, que le diagnostic de CMT soit suspecté puis confirmé chez un adulte avant qu'il ne ressente de difficultés liées à la maladie. On rentre alors dans le domaine du *diagnostic* dit *présymptomatique*.

Comment affirme-t-on le diagnostic de maladie de Charcot-Marie-Tooth ?

Dans un premier temps, un *examen clinique* minutieux permet au médecin d'envisager le diagnostic de maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) : faiblesse et fonte musculaire, déformations des pieds et des jambes chez une personne qui se plaint de troubles de l'équilibre et de la marche, de chutes fréquentes, sont évocateurs de la maladie.

Si la présence de ces *symptômes* chez d'autres membres de la famille oriente vers le diagnostic de CMT, l'absence d'histoire familiale ne l'élimine pas (les médecins parlent de cas isolé ou *sporadique*).

La diminution ou la disparition d'un ou plusieurs *réflexes ostéo-tendineux* est un signe de l'atteinte d'un *nerf périphérique*. Dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth, les réflexes achilléens (à l'arrière de la cheville) et rotuliens (sur le devant du genou) sont souvent abolis : il n'y a pas de réponse musculaire lorsque le médecin tape sur le tendon du muscle avec un marteau à réflexe.

Un *réflexe ostéotendineux* est une contraction involontaire d'un muscle provoquée par la percussion directe de son tendon (réflexe rotulien par exemple).

L'*électroneuromyogramme* (ENMG) est un examen qui consiste à recueillir à l'aide de fines aiguilles - servant d'électrodes - implantées dans le muscle, les signaux électriques transmis par les nerfs ou émis par les fibres musculaires au repos, pendant et après un mouvement.

>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Des examens complémentaires pour confirmer le diagnostic

- Pour confirmer le diagnostic de CMT, le médecin prescrit un *électroneuromyogramme*.
- Dans certains cas, il peut être utile de prélever un petit fragment d'un nerf (*biopsie* nerveuse) au niveau de la jambe sous anesthésie locale - ou générale chez l'enfant -. L'analyse de ce fragment de nerf confirme l'atteinte nerveuse sensitive et précise sa nature. Elle permet parfois de distinguer entre la CMT et d'autres atteintes des *nerfs périphériques*.

La biopsie nerveuse n'est pas pratiquée en première intention de nos jours, elle est réservée à des cas très particuliers.

Les examens médicaux chez l'enfant en pratique

Les examens médicaux peuvent faire peur, surtout pour un enfant. Pour le rassurer et l'aider à mieux maîtriser ses sensations pendant l'examen, expliquez-lui comment cela va se passer, ce qui risque d'être douloureux (piqûre...) ou impressionnant (appareil bruyant...), s'il sera séparé de ses parents....

Demandez à l'équipe soignante s'ils ont des documents (livre, bande-dessinée, vidéo, poupée...) pour aborder simplement les différents examens.

Si vous êtes près de lui pendant l'examen, faites-en sorte qu'il vous voie, tenez-lui la main, parlez-lui. C'est très rassurant.

Si vous ne pouvez pas être près de lui, indiquez aux soignants ce que votre enfant aime (le sport, le cinéma, les animaux, le dessin...), ce qui le rassure (son doudou, une tétine, une chanson...) et ce qu'il redoute, surtout s'il a des difficultés de communication ou s'il est en situation de handicap.

Prévenez l'équipe médicale si votre enfant a mal vécu un soin antérieur. Il aura d'autant plus besoin d'être rassuré s'il en a gardé un mauvais souvenir.

Plus d'informations sur le site internet de l'association Sparadrap pour les enfants malades ou hospitalisés : **WEB** <http://www.sparadrap.org/>

L'électroneuromyogramme : un examen déterminant dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth

L'*électroneuromyogramme* (ou ENMG) est un examen pratiqué lorsqu'il existe des difficultés motrices. Il consiste à enregistrer l'activité électrique de certains muscles et à mesurer la vitesse de circulation de l'influx nerveux le long des nerfs (*vitesse de conduction nerveuse*, ou VCN). L'analyse des tracés électromyographiques permet de savoir si les



difficultés motrices sont dues à une atteinte des muscles (origine myopathique) ou à une atteinte des nerfs (origine neuropathique).

L'électromyogramme en pratique

L'électromyogramme (EMG) est un examen qui consiste à recueillir à l'aide de fines aiguilles - servant d'électrodes - implantées dans le muscle, les signaux électriques transmis par ce dernier ou émis par les fibres musculaires au repos, pendant et après la contraction d'un muscle. C'est un examen qui peut être désagréable (piqûre lors de l'insertion de l'aiguille, impressions déplaisantes lors des stimulations électriques).

Il dure généralement entre 30 minutes et 1 heure 30 à l'issue de quoi le médecin peut donner une première opinion. L'interprétation définitive des résultats est envoyée au médecin qui a prescrit l'électromyogramme dans les jours qui suivent.

Dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth, l'électroneuromyogramme permet de confirmer l'existence d'une neuropathie sensitive et motrice, de distinguer les formes axonales (VCN > 40 m/s), démyélinisantes - ou myéliniques - (VCN < 35 m/s) et intermédiaires (25m/s < VCN <45m/s) et d'orienter l'analyse génétique.

"Normalement, quand on fait un diagnostic de CMT, on commence par mesurer la vitesse de conduction et c'est cette vitesse qui fait référence. Or cette vitesse varie dans le temps, c'est-à-dire qu'un malade va voir petit à petit sa vitesse diminuer : comment peut-on classer quelqu'un en fonction de cette vitesse alors qu'on ne sait pas à quel stade de son évolution elle a été mesurée ?"

"Les vitesses de conduction sont variables avec l'âge, c'est un élément dont on tient compte sur un sujet normal et ce sont des éléments déterminants pour classer entre CMT1 et CMT2. (...)

Un nerf est composé de fibres nerveuses qui conduisent l'influx plus ou moins vite, les plus grosses étant les plus rapides. Si on perd les plus grosses fibres, la vitesse diminue, pour autant ça n'est pas une atteinte liée à un problème de la gaine de myéline. L'électromyogramme doit être analysé très précisément pour savoir si l'atteinte est plutôt démyélinisante, plutôt axonale, ou un peu des deux, ou évolutive. On peut donc, en fonction de ces différents paramètres, de l'interrogatoire du patient, éventuellement des données plus anciennes, faire la part des choses." (Pr Péréon, neurologue, CHU de Nantes)

"En tant que neurogénéticien (...), l'importance de l'électro-diagnostic, c'est d'orienter les tests génétiques. Nous savons qu'il y a près de 40 gènes impliqués dans les CMT, certains sont assez rapides à analyser, comme la duplication *PMP22*, mais pour les autres, c'est un travail considérable et extrêmement coûteux. Donc l'information de la vitesse de conduction nous sert avant tout à orienter cette analyse et plus les électro-diagnostic sont faits tôt, plus cette valeur sera indicative pour la corrélation vers l'étude génétique." (Dr Verny, neurogénéticien, CHU d'Angers)

Table ronde multidisciplinaire Congrès CMT-France 2011, CMTmag 84, 2011.

Une exploration génétique rationnelle

Un *test génétique* consiste à rechercher la présence d'une anomalie génétique sur chacun de deux exemplaires d'un *gène*.

Or plus de 50 gènes différents sont susceptibles de présenter une anomalie à l'origine d'une maladie de Charcot-Marie-Tooth. Certaines de ces anomalies sont plus rares et/ou plus difficiles techniquement à mettre en évidence que d'autres. De surcroît, tester 50 gènes coûte cher et prend du temps.

C'est pourquoi, les médecins ont mis au point des stratégies diagnostiques pour guider, selon les situations, le choix des gènes à analyser en priorité afin de simplifier et d'accélérer l'obtention des résultats d'analyse génétique.

- L'**examen clinique** permet d'effectuer un premier tri : l'âge de début (très précoce ou tardif après l'adolescence), le tableau clinique (forme motrice pure, atteinte prédominante des *membres supérieurs*...) et les signes associés (glaucome, troubles de l'audition, atteinte des cordes vocales, atrophie optique, atteinte du diaphragme, *scoliose*, anomalie du diamètre pupillaire) orientent le médecin vers certaines formes de CMT.
- L'**enquête familiale** aide à déterminer le mode de transmission ou fait évoquer une forme *sporadique*. L'*examen clinique* et électromyographique d'autres membres adultes de la famille, même s'ils ne ressentent aucune gêne, fournit des informations génétiques complémentaires. Un *électroneuromyogramme* des parents est souvent demandé devant un cas isolé (sporadique).
- L'**origine géographique** peut apporter des informations complémentaires : 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 des familles consanguines originaires du Maghreb.
- Les **résultats de l'électroneuromyogramme** permettent de différencier les formes démyélinisantes, axonales ou intermédiaires.

L'ensemble des données recueillies permet d'orienter les analyses génétiques et permet de rechercher, en priorité, les anomalies génétiques les plus probablement en cause. Cette recherche s'effectue en cascade, de la plus fréquente à la plus rare.

L'analyse génétique en pratique

L'analyse génétique nécessite une prise de sang à partir de laquelle l'ADN des cellules sanguines (globules blancs) est extrait puis étudié en laboratoire de génétique moléculaire. Ces techniques sont complexes à réaliser et nécessitent souvent plusieurs semaines à plusieurs mois d'analyse.

Une révision diagnostique justifiée par les avancées de la recherche

Dans près de 50% des cas, le diagnostic moléculaire ne permet pas aujourd'hui de déterminer le gène en cause.



Grâce aux progrès des connaissances en ce domaine, il est possible aujourd'hui de préciser un diagnostic pour lequel aucune anomalie n'avait pu être identifiée il y a 10 ans.

Faire réviser le diagnostic de sa maladie en pratique

Il est possible d'actualiser un diagnostic ancien pour lequel aucune anomalie génétique n'avait pu être identifiée à l'époque. Si ce diagnostic n'a pas été reconsidéré depuis quelques années, il est important de reprendre contact avec le médecin qui a fait le diagnostic ou de consulter auprès d'une consultation spécialisée "Maladies neuromusculaires" pour compléter la démarche diagnostique.

Les coordonnées de la consultation spécialisée "Maladies neuromusculaires" la plus proche de chez vous sont disponibles sur le site internet de l'AFM-

Téléthon : **WEB** www.afm-telethon.fr/services-proximite-aux-malades

ou en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon : ☎ 01 69 47 11 78.

"Quand on a fait des analyses génétiques il y a déjà quelques années et qu'elles n'ont rien donné, conseillez-vous d'en refaire ?"

"Il y a plusieurs années, les diagnostics étaient toujours faits en recherche, il n'y avait pas de routine de diagnostic moléculaire en France, à part peut-être pour la PMP22. Depuis quelques années, le diagnostic a pu se développer grâce au financement dans le cadre du Plan National des Maladies Rares. (...) Il m'arrive régulièrement de convoquer des patients en consultation de neuro-génétique pour leur transmettre un résultat, alors que l'on ne s'est pas vu depuis des années.

Le conseil que je donne aux patients est de venir **une fois par an**. Mais il est vrai que ceux qui vont bien ne voient pas l'intérêt de venir aussi souvent. Dans ce cas, il faut le faire **au moins tous les deux à trois ans**.

Dans la plupart des centres, si l'on veut être certain que tous les gènes identifiés ont été testés sur son ADN il faut consulter régulièrement.

Ainsi le neurologue rouvre votre dossier, revoit ce qui a été fait et n'a pas été fait, et éventuellement, réactive.

N'hésitez pas à solliciter votre équipe de médecins, à prendre rendez-vous avec eux, si vous souhaitez avancer dans ce domaine."(Dr Verny, neurogénétiicien, CHU d'Angers)

Questions de la salle Congrès CMT-France 2011, CMTmag 86, 2012.

Parfois, le diagnostic de maladie de Charcot-Marie-Tooth est difficile à établir

Si aucun des *tests génétiques* prescrits n'a permis de mettre en évidence une anomalie génétique, cela ne signifie pas pour autant que le diagnostic de maladie de Charcot-Marie-Tooth est faux. L'analyse génétique dans la CMT est un processus long et compliqué. De plus, tous les *gènes* impliqués n'ont pas encore été identifiés.

En l'absence d'identification de l'origine génétique de la maladie, le médecin est amené à ré-envisager les autres formes de neuropathies non-héréditaires, en particulier si aucun autre membre de la famille n'est atteint.

La biopsie nerveuse ou neuromusculaire

C'est notamment dans ces cas difficiles que le médecin peut être amené à demander une biopsie nerveuse.



Le prélèvement d'un petit fragment de nerf et son observation au microscope permet de vérifier qu'il y a bien une atteinte du nerf. Certains aspects peuvent être évocateurs d'un sous-type particulier de CMT (non compaction de la myéline et la CMT liée à la protéine P0 par exemple) et aider au diagnostic. La biopsie nerveuse peut, en mettant en évidence une neuropathie acquise (d'origine métabolique, inflammatoire...), aussi éliminer le diagnostic de CMT.



Que peut-on faire ?

Bien qu'il existe de nombreuses formes différentes de la maladie de Charcot-Marie-Tooth d'un point de vue génétique, celles-ci se manifestent par des atteintes similaires.

La maladie de Charcot-Marie-Tooth se manifeste différemment d'une personne à l'autre : tel signe ou symptôme apparaîtra chez une personne à tel moment de l'évolution de la maladie alors qu'il apparaîtra plus tard, plus tôt ou pas du tout chez une autre personne.

La description présentée ici rassemble tous les signes qui peuvent être rencontrés dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth. Elle peut ne pas correspondre exactement à votre situation sans que cela ne remette en cause votre diagnostic.

S'il n'y a pas encore de traitement curatif permettant de guérir la maladie, la *prise en charge médicale* permet d'améliorer au quotidien le confort et la qualité de vie des personnes atteintes de la maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) et de prévenir la survenue de complications orthopédiques dues à l'atteinte des *nerfs périphériques*.

La prise en charge médicale et rééducative est propre à chaque personne. Ses modalités sont établies et adaptées en fonction de l'importance, de l'étendue et de la vitesse d'évolution de l'atteinte. Celles-ci sont déterminées par des bilans neuromusculaires soigneux et réguliers qui permettent d'ajuster au mieux les traitements à mettre en œuvre.

Des médicaments à l'essai

Des équipes médicales et scientifiques travaillent à développer des médicaments pour les différentes formes de CMT.

Un *essai clinique* s'est déroulé en France entre 2010 et 2012, pour évaluer l'innocuité et l'efficacité d'un candidat-médicament de la CMT1A, le PXT3003. Quarante personnes atteintes de la maladie ont participé à cet essai.

Les résultats ont été publiés en décembre 2014. Le PXT 3003 est bien toléré aux doses testées et une amélioration de certains paramètres fonctionnels ou électrophysiologiques a été observée pendant la durée de l'essai.

Ces résultats sont suffisamment encourageants pour que la société Pharnext poursuive l'évaluation du PXT3003.

Afin de faciliter les différentes étapes de la recherche clinique sur le candidat médicament, l'Agence Européenne des Médicaments a accordé le statut de *médicament orphelin* au PXT3003 dans le traitement de la CMT1A. Bien que l'on parle "médicament" orphelin, cette désignation s'applique à des candidats médicaments qui n'ont pas encore fait la preuve de leur efficacité.

Pour connaître les essais en cours dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth dans le monde et les pistes thérapeutiques à l'étude :

- [Zoom sur la recherche dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth](#), AFM-Téléthon.
- [Avancées dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth](#), AFM-Téléthon.

La prise en charge médicale d'une maladie neuromusculaire est personnalisée en fonction de la situation de la personne qui en est atteinte. Elle nécessite l'intervention d'une équipe de soins pluridisciplinaire. Le suivi régulier et adapté contribue à une bonne qualité de vie et aide à prévenir les complications et les urgences médicales.

➤➤ [Prévention et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

➤➤ [Organisation des soins et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Les nerfs périphériques font circuler l'information nerveuse entre les muscles et organes du corps et le système nerveux central (moelle épinière, cerveau...). Ces nerfs peuvent être moteurs (donnant l'ordre aux muscles de se contracter), sensitifs (transmettant les sensations –toucher, chaleur...– jusqu'au système nerveux central) ou mixtes.

Les essais cliniques permettent de s'assurer qu'un nouveau traitement est bien toléré et qu'il est efficace dans la maladie que l'on veut traiter. C'est une étape nécessaire avant de pouvoir prescrire un nouveau traitement chez l'homme.

➤➤ [Les essais thérapeutiques en questions](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

La vitamine C est-elle efficace dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth ?

- Après des résultats encourageants chez des souris atteintes de CMT1A, aucun essai clinique réalisé dans le monde pour tester l'efficacité de la vitamine C (ou acide ascorbique) dans la CMT1A n'a démontré d'effets bénéfiques. En France, un essai pour évaluer la tolérance et l'efficacité sur le déficit moteur de la vitamine C (1 g ou 3 g par jour) pendant 2 ans chez 179 personnes atteintes de maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 1A (CMT1A), âgées de 18 à 70 ans, s'est déroulé entre septembre 2005 et octobre 2008. Les résultats ont été publiés en octobre 2009. D'autres essais similaires ont été entrepris en Italie et en Angleterre, en Australie et en Nouvelle-Zélande, aux États-Unis.
- En raison de sa toxicité chez le fœtus et l'enfant en développement, la vitamine C à haute dose est déconseillée aux enfants et adolescents, ainsi qu'aux femmes enceintes ou allaitantes.
- La vitamine C n'est donc pas préconisée dans le traitement de la CMT1A. Quant aux autres formes de CMT, il n'y a pas de raison scientifique ou médicale d'envisager un effet thérapeutique spécifique de la vitamine C.

Entretenir la musculature

L'atteinte musculaire

L'atteinte musculaire dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth est une conséquence de l'atteinte des *nerfs périphériques* (de la neuropathie). Elle se manifeste par une faiblesse et une fonte musculaires des *muscles distaux*.

Elle apparaît le plus souvent dans l'enfance ou chez le jeune adulte et évolue lentement. Elle peut aussi apparaître plus tôt, dès les premiers mois, ou, à l'inverse, plus tard, après 60 ans. L'atteinte musculaire est presque toujours présente dans la CMT, mais sa gravité et son évolution sont très différentes d'une personne à l'autre.

- Les premiers muscles affaiblis sont les **muscles des pieds**. Cela se manifeste par une tendance des pieds à se déformer avec une voûte plantaire qui s'affaisse (pieds plats) ou au contraire une voûte plantaire qui se creuse (pieds creux) et des orteils repliés (griffe des orteils).

Au fur et à mesure, l'atteinte musculaire peut progresser vers les muscles des jambes, entraînant une instabilité de la cheville et des difficultés à relever la pointe du pied. Puis, elle peut remonter jusqu'aux muscles des cuisses (le genou "lâche"). Les muscles des hanches ne sont que très rarement atteints.

Ce manque de force musculaire et d'équilibre contribue aux **difficultés de la marche** : pointe du pied qui accroche obligeant à lever haut le genou pour passer le pas (*steppage*), surtout en terrain irrégulier ; station debout pénible ; montée des escaliers difficile ; diminution du périmètre de marche ; course rapide et saut difficiles, voire impossibles ; chutes fréquentes, entorses à répétition...

Dans les formes les plus sévères, la faiblesse musculaire peut progresser jusqu'à nécessiter l'utilisation d'un fauteuil roulant pour se déplacer, généralement à un âge avancé (moins de 10% des cas).

Les **muscles distaux** sont les muscles qui sont éloignés de l'axe du corps. Ils sont situés aux extrémités des membres : muscles des mains et des avant-bras pour les membres supérieurs, muscles des pieds et des jambes pour les membres inférieurs.

➤➤ [Le système musculaire squelettique](#)
 Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon



▪ Lorsqu'elle existe, l'atteinte des **muscles des mains** apparaît plus tardivement. Peu à peu, un manque de force et de dextérité des doigts peut s'installer. Certains mouvements deviennent difficiles à réaliser, en particulier prendre ou tenir un objet. Cela peut être gênant pour réaliser certains gestes fins de la vie quotidienne (écrire, boutonner un vêtement, tourner une poignée...). Les mains "lâchent" les objets.

La maman d'un jeune de 14 ans voudrait savoir si les tremblements des mains font partie d'un symptôme de la CMT1A ? Ou s'il faut rechercher une autre maladie ? Y a-t-il un médicament ?

"Le tremblement appartient aux symptômes de la neuropathie des CMT, quel que soit leur type. C'est un tremblement fin, qui accompagne le mouvement dont il ne gêne pas la réalisation et, comme tous les tremblements, il est accentué par la fatigue et l'émotion. Il traduit le déficit de la force musculaire distale.

Il ne justifie pas de rechercher une autre anomalie, sauf s'il présente des caractéristiques inhabituelles (grande amplitude, survenue au repos). Il n'est pas gênant à l'âge pédiatrique ce qui n'amène pas à proposer de traitement médicamenteux spécifique, par bêta-bloquants notamment, proposé parfois à l'âge adulte. (Dr M. Mayer, neuropédiatre, hôpital Armand-Trousseau, Paris)

Questions au conseil médical, CMTmag 86, 2012.

La prise en charge musculaire

La prise en charge des difficultés engendrées par l'atteinte musculaire associe des exercices physiques, une *prise en charge orthopédique (kinésithérapie et appareillage)* et de bonnes habitudes au quotidien (choisir des chaussures confortables, doser ses efforts physiques, se protéger du froid qui accentue la faiblesse musculaire...).

▪ La pratique régulière d'une activité sportive modérée adaptée à ses capacités musculaires (natation, gymnastique aquatique, vélo d'appartement, vélo elliptique...) améliore la force musculaire et l'endurance. Il a été montré qu'elle peut, en prévenant la *désadaptation à l'effort*, diminuer les sensations de fatigue et de douleur chez les personnes atteintes de CMT.

▪ Les exercices musculaires violents et/ou prolongés sont mauvais pour la *fibres musculaire*. Lors d'activités physiques, il est donc préférable de ne pas "forcer" et d'éviter d'aller jusqu'au seuil de fatigue ou de douleur. En présence d'une maladie neuromusculaire, ce seuil est plus précoce et apparaît pour des efforts moins importants.

▪ Toutefois, il serait aussi mauvais de s'interdire toute sollicitation musculaire, ce d'autant que les muscles diminuent de volume et de force (ils s'atrophient) s'ils ne sont pas utilisés.

L'activité musculaire est complémentaire de la *prise en charge orthopédique* de la maladie de Charcot-Marie-Tooth.

Travail musculaire actif avec le kinésithérapeute

Selon le bilan musculaire et fonctionnel, le médecin de rééducation peut, pour augmenter la musculature ou l'endurance, proposer un programme d'exercices à faire régulièrement (2 à 3 fois par semaine) seul, ou avec un kinésithérapeute.

La **désadaptation à l'effort** est une diminution des capacités physiques cardio-vasculaires, respiratoires et musculaires, liée à la sédentarité ou suite à une inactivité prolongée. Elle se manifeste par une sensation de fatigue et de fatigabilité qui incite à l'inactivité, aggravant encore la désadaptation de l'organisme à l'effort.

Une activité physique régulière adaptée aux capacités musculaires et cardio-vasculaire permet de récupérer et/ou d'entretenir une bonne adaptation cardio-respiratoire et musculaire à l'effort et de diminuer sensiblement, voire faire disparaître la sensation de fatigue et de fatigabilité.

Un *travail actif* en rééducation permet d'entretenir, voire de renforcer les muscles. Il cible certains muscles des jambes (en évitant de fatiguer les muscles les plus affaiblis) et/ou des mains dans le but de rééquilibrer les gestes, d'éviter que les articulations ne se déforment et d'améliorer une fonction comme la marche ou la préhension.

Le travail musculaire actif se fait à intensité modérée en évitant le travail à résistance maximale, inutile et fatigant. Il est précédé d'une phase préparatoire d'échauffement du muscle (*mobilisation passive*, massage, chaleur...).

Si le muscle est trop faible il ne devra pas faire l'objet d'un travail actif mais plutôt être compensé et aidé par l'appareillage ou une aide technique (*releveur de pied*, canne...).

Que puis-je faire pour améliorer/préserver ma force musculaire ?

Pour préserver au mieux les muscles, il faut trouver un juste milieu entre trop d'exercice et pas assez. En effet, si les muscles ne travaillent pas, ils maigrissent (on parle d'amyotrophie) et perdent de la force. De plus, l'activité physique participe au bien-être de l'individu.

On peut demander conseil au kinésithérapeute et/ou médecin de rééducation sur le type d'activité à pratiquer et sur les conditions pour le faire.

Éviter une prise de poids importante, en ayant une alimentation équilibrée et, au besoin, en se faisant aider par un médecin nutritionniste, permet de ne pas imposer de fatigue supplémentaire à ses muscles.

Avoir une activité physique ou sportive

Marche, natation, vélo et gymnastique douce sont recommandées. Certains sports sont déconseillés, a priori, car ils sollicitent trop violemment les articulations des jambes, par exemple le tennis ou la course à pied (risque d'entorse de chevilles, de douleur d'appui si les pieds sont déformés).

Le choix de **pratiquer un sport** se fait en fonction de vos envies et du bien-être qu'il vous apporte. Si un sport vous fait plaisir, certaines précautions peuvent vous permettre de le pratiquer.

N'hésitez pas à poser des questions au médecin rééducateur qui vous suit : "*Est-ce bon pour moi ?*"; "*À quel rythme pratiquer ?*"; "*Quels sont les précautions à prendre ?*"...

Les réponses à ces questions sont propres à chaque personne et à chaque situation, en fonction de vos envies, de vos capacités et de vos autres activités.

Quelques **précautions** sont à prendre :

- Consacrer du temps à **s'échauffer** est important pour éviter les blessures.
- Si vous avez des **semelles orthopédiques** ou **chaussures adaptées**, utilisez-les : grâce à elles, vos efforts seront plus efficaces et vous vous fatiguerez moins.
- Protégez vos articulations par des **chevillères** et/ou des **genouillères**.
- Évitez les activités à risque de chutes : une fracture entraîne une longue immobilisation qui augmente la faiblesse et l'atrophie musculaires.



- Faites **attention au trop plein d'activités** qui peut entraîner une aggravation de la maladie ; l'activité sportive s'ajoute à toutes les autres occupations de la journée ; n'attendez pas d'être épuisé pour vous reposer et gardez-vous des temps pour récupérer.
- Faites des **séances d'exercice d'intensité faible à modérée** (c'est-à-dire où le rythme cardiaque est régulier et d'une fréquence dans la zone autorisée par votre médecin).
- Apprenez à **doser votre pratique** en l'augmentant progressivement sans atteindre un seuil où apparaissent une fatigue et/ou des douleurs musculaires (courbatures) qui ne cèdent pas rapidement avec le repos, des massages...
- **Faites des pauses** pour vous reposer lors des efforts physiques prolongés (par exemple lors d'une longue marche).
- **Évitez les positions forcées** ou les postures extrêmes mettant les muscles en position de repos anormal.
- **Dosez vos efforts** : quantifiez ce que vous êtes capable de faire en temps et en distance pour mieux adapter votre activité à vos capacités physiques.
- Déterminez avec vos médecins et rééducateurs **le meilleur geste** pour marcher, monter des escaliers... c'est-à-dire celui qui épargne au mieux votre énergie, vos muscles et vos articulations.

Pour améliorer ses capacités physiques et son endurance (et réduire ainsi la sensation de fatigue), il faut faire **2 séances d'au moins 20 minutes d'exercice par semaine**.

Gérer ses efforts musculaires en pratique

- Trouvez le juste milieu entre trop d'activité musculaire (ou trop intense) et pas assez d'activité, pour préserver au mieux le fonctionnement des muscles.
- L'activité physique regroupe toutes les activités musculaires au cours de votre journée : à la maison, au travail, dans les transports et pendant vos loisirs (marcher, monter des escaliers, faire ses courses, faire le ménage, faire du sport...). Privilégiez les activités qui ont du sens pour votre épanouissement personnel et réduisez au maximum les efforts musculaires inutiles.
- Des aides techniques peuvent vous aider à accomplir des gestes quotidiens qui sont devenus trop fatigants (par exemple pour la toilette, pour la voiture, pour l'écriture...).
- Un podomètre permet de mesurer le nombre de pas réalisés dans la journée. C'est un bon indicateur de votre activité physique quotidienne. Il peut être utile pour surveiller et développer votre activité physique. Adaptez vos efforts à votre forme physique du jour. Vous ne devez pas aller jusqu'à l'épuisement. Prévoyez aussi des moments de repos pour récupérer.
- La pratique d'un sport, en tenant compte de vos envies et de vos capacités, améliore votre état de santé : capacités cardio-pulmonaires, dextérité... Elle a en plus un effet valorisant (meilleure estime de soi) et permet de rencontrer d'autres personnes dans une ambiance conviviale. Il est indispensable de toujours consulter son médecin et de suivre ses recommandations. La plupart des sports peuvent être adaptés à une situation de handicap.
- Vous pouvez vous renseigner auprès
 - de la *Fédération française Handisport* : ☎01 40 31 45 00
[WEB http://www.handisport.org](http://www.handisport.org)
 - de la *Fédération française Sports pour Tous* : ☎ 01 41 67 50 70.
[WEB www.sportspourtous.org](http://www.sportspourtous.org)

La **Fédération française handisport (FFH)** offre, par le biais de ses nombreux clubs, un très large choix de disciplines de loisirs, toutes accessibles aux différentes formes de handicaps moteurs, visuels et auditifs.

[WEB http://www.handisport.org/](http://www.handisport.org/)

La **Fédération Française pour l'Entraînement Physique dans le Monde Moderne (FFEPMM) Sports pour Tous** est une fédération multisports qui propose des activités physiques variées et adaptées aux besoins de chacun, selon ses motivations, ses envies mais aussi sa condition physique et son état de santé.

[WEB http://www.sportspourtous.org/](http://www.sportspourtous.org/)

♦ **Chez l'enfant**, les activités sportives sont également encouragées à condition qu'elles soient adaptées à ses capacités. Comme chez l'adulte, il est conseillé, d'une part, de ne pas atteindre le seuil d'effort maximal lors de telles activités et, d'autre part, de ne pas placer l'enfant en situation d'échec en "mettant la barre trop haut".

Pendant la scolarité, l'enfant pourra être dispensé de certains exercices trop exigeants par rapport à ses capacités et/ou l'exposant à des risques de chutes ou de blessures notamment au moment des réceptions (course de vitesse, saut, exercices aux barres, à la corde, au cheval d'arçon...).

En revanche, la pratique de la natation et/ou de sports aquatiques est particulièrement adaptée.

Aider son enfant à gérer son activité musculaire en pratique

- Privilégier les activités qui ont du sens pour l'apprentissage et l'épanouissement de l'enfant et réduire au maximum les efforts musculaires inutiles (porter son cartable sur un long trajet...).
- Apprendre à bien faire les bons mouvements et à choisir le bon matériel. Par exemple, porter son cartable dans le dos, posé sur les deux épaules pour mieux répartir le poids est moins fatigant que traîner un cartable sur roulette. Un ergothérapeute peut vous y aider.
- Tous les enfants ont envie de faire comme les autres et sont motivés pour agir et faire des choses. Il est parfois difficile de faire la part entre une attitude "capricieuse" de refus de faire et une angoisse de ne pas arriver à faire générant une attitude de refus d'agir.

Faire attention à ne pas "surprotéger" l'enfant. Il est important de faire contribuer l'enfant à la vie familiale. L'exonérer de vaisselle ou de tâches ménagères partagées (ranger sa chambre) risque de l'exclure de la dynamique familiale et de l'empêcher de développer son sens des responsabilités collectives, voire de l'infantiliser.

Une prise en charge orthopédique précoce et régulière entretient souplesse et amplitude des articulations

Les *déformations orthopédiques* sont la conséquence directe du déficit musculaire. Tout muscle immobilisé a tendance à perdre du volume et de la force (il s'atrophie), à devenir fibreux (il perd son élasticité) et à se rétracter (il se raccourcit). Ce phénomène est d'autant plus néfaste qu'il survient chez un enfant en pleine croissance. Les os et les articulations sont normalement soumis à des tensions exercées de manière harmonieuse par les différents muscles. Toute déficience ou asymétrie à ce niveau, surtout en période de croissance, peut être source de déformations.

De plus, le manque de mouvement peut provoquer l'apparition de douleurs articulaires ou musculaires (ankyloses).

Des déformations orthopédiques fréquentes

▪ Dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT), des **déformations des pieds** sont très fréquentes. C'est une des caractéristiques de la maladie. Elles apparaissent progressivement, au fur et à mesure que les muscles du pied s'affaiblissent. En général, les deux pieds sont atteints et pas toujours de façon symétrique.

La **prise en charge orthopédique** traite des affections de l'appareil locomoteur et de la colonne vertébrale. Indissociable de la prise en charge globale (respiratoire, cardiaque, nutritionnelle, psychologique...), elle vise à empêcher ou retarder l'apparition et le développement des conséquences du manque de mouvement sur les os, les articulations et les différents groupes musculaires. La prise en charge orthopédique utilise différentes techniques complémentaires : la kinésithérapie pour masser et mobiliser, l'appareillage pour maintenir et soutenir le corps en bonne position, la chirurgie en complément de la kinésithérapie et de l'appareillage pour corriger et arrêter l'évolution de déformations orthopédiques.

» Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon



Le pied a tendance à se courber et la voûte plantaire à se creuser : le médecin parle de pieds creux. C'est la déformation la plus fréquente dans la CMT. Les orteils se recroquevillent en griffe, avec impossibilité d'être étendus.

Plus rarement, le pied a tendance à s'affaisser, la voûte plantaire entre entièrement en contact avec le sol : il s'agit du pied *valgus* (pied plat), parfois présent dans la CMT, notamment dans les premières années de la maladie.

Ces déformations modifient les appuis du pied au sol et entraînent des difficultés de chaussage. La distribution du poids est concentrée sur quelques points d'appui qui deviennent douloureux. L'équilibre fonctionnel du pied est perturbé rendant la marche maladroite et augmentant le risque de chute. Des frottements dans la chaussure et des points d'appui inhabituels provoquent des irritations, des ampoules, des durillons et donc des douleurs. Avec le temps, les déformations s'enraidissent, augmentant les difficultés et les douleurs au passage du pas.

- Au niveau **des mains**, les déformations articulaires sont moins fréquentes et apparaissent plus tardivement. Une raideur au niveau des mains peut avoir beaucoup de répercussions dans la vie quotidienne car elle gêne ou empêche beaucoup de gestes usuels.
- Une déformation **de la colonne vertébrale** (*scoliose*) survient chez un tiers des enfants avec une CMT, en général vers l'âge de 10/15 ans.

La prise en charge orthopédique

Associant *kinésithérapie*, appareillage et parfois chirurgie orthopédique, la prise en charge orthopédique dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth vise à limiter les *rétractions musculaires* et à maintenir souplesse et alignement articulaires des membres et de la colonne vertébrale.

Le meilleur traitement des déformations et de leur enraidissement reste préventif (mobilisation et étirements réguliers, port d'attelles,...). Cette *prise en charge orthopédique* doit débuter très précocement, dès le diagnostic fait. Elle est indispensable pour conserver la souplesse des muscles et des articulations.

- **Chez l'enfant**, la prise en charge orthopédique a pour but de l'aider à grandir sans qu'apparaissent de déformations articulaires, voire osseuses. Celles-ci sont parfois douloureuses et, dans certains cas, potentiellement graves lorsqu'elles retentissent sur la fonction respiratoire (*scoliose*).
- **Chez l'adulte**, la prise en charge orthopédique vise à entretenir souplesse articulaire et motricité optimales selon l'importance et la répartition du déficit.

La kinésithérapie entretient la mobilité

La *kinésithérapie* est un élément-clé dans la prise en charge de la CMT. Elle a une action dans la prévention des déformations articulaires, mais aussi dans la préservation de la marche et la prévention des chutes, dans le maintien des capacités manuelles, dans la prise en charge de la douleur, la rééducation de la *sensibilité* et l'entretien de la force musculaire.

La **kinésithérapie** (kinésis : mouvement en grec) vise, dans les maladies neuromusculaires, à minimiser les conséquences de l'immobilisation sur les muscles, les tendons et les articulations. Les mobilisations passives, les étirements et les postures luttent contre l'enraidissement, les rétractions musculaires, les déformations articulaires. Les principales techniques de kinésithérapie utilisées dans les soins des maladies neuromusculaires sont les massages, la physiothérapie, les mobilisations, les étirements, les postures, le travail actif aidé ou mobilisation active, la kinésithérapie respiratoire (toux assistée, désencombrement bronchique ...).

» » [Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Pour lutter contre les déformations articulaires, la kinésithérapie utilise, notamment, le massage des masses musculaires, des étirements doux et précis des tendons et des *mobilisations passives* des articulations.

- Les **massages** sont sources de confort et améliorent la circulation sanguine dans le muscle.
- Les **mobilisations passives** entretiennent la souplesse musculotendineuse, préviennent les *rétractions* et soulagent les éventuelles douleurs osseuses liées à l'ostéoporose. Ces **assouplissements** concernent toutes les articulations en insistant sur les tendons d'Achille (gros tendons derrière la cheville), la plante des pieds (aponévrose plantaire), le milieu des pieds et les orteils et/ou les mains. Les mobilisations passives sont faites dans leur amplitude maximale et ne doivent pas être douloureuses.

Le maintien du dos

Dans la CMT, le dos a tendance à s'arrondir, s'incliner vers l'avant. En l'absence de traitement, l'affaissement du dos, à terme, altérerait la fonction respiratoire et rendrait la position assise inconfortable, voire douloureuse.

- Des **exercices pour muscler le dos** peuvent permettre de conserver un dos droit (exercices de redressement, exercices de déroulement des épaules, exercices du souffle, ainsi que des massages par le kinésithérapeute).
- Si ce n'est pas suffisant, un **corset** est prescrit pendant l'adolescence pour éviter une déformation de la colonne vertébrale en scoliose.

"Y a-t-il plus de scoliose chez les enfants atteints de CMT que dans une population non-atteinte ? Faut-il une surveillance particulière ?"

"Un grand nombre d'enfants atteints de CMT présente, à l'approche de l'adolescence, une tendance accentuée au dos rond avec enroulement des épaules en rotation interne, déjà habituellement fréquente à cet âge. Il convient de prévenir et corriger cette attitude par un travail d'auto-redressement du dos et de déroulement des épaules au cours des séances de kinésithérapie, notamment par le biais d'exercices du souffle, ou pour ceux qui n'ont pas besoin de kinésithérapie par ailleurs, en les encourageant à pratiquer la natation, et plus particulièrement le dos crawlé.

- Une scoliose est due à la rotation autour de leur axe vertical, de quelques vertèbres par rapport aux vertèbres sus- et sous-jacentes. Elle entraîne en regard, d'un côté, une gibbosité, c'est-à-dire une bosse paravertébrale, une voussure de la région longeant les vertèbres dorsales et/ou lombaires qui ont tourné. Elle est inesthétique et surtout compromet la statique du dos et la fonction respiratoire. Une scoliose idiopathique, c'est-à-dire sans cause identifiée, survient chez 4 à 6% de la population générale et sera évolutive dans environ 50% des cas, à l'adolescence notamment.
- La fréquence d'une scoliose au cours d'une CMT est de l'ordre de 30%, donc nettement supérieure à celle de la population générale. Elle peut être très précoce, dès les premiers mois de vie, ou, plus habituellement, notamment dans la CMT1A, au cours de la grande enfance, avec le



risque, comme toute désaxation orthopédique, d'une accélération de l'évolutivité au cours de la puberté.

- Son dépistage, comme pour toute complication orthopédique, doit être régulier tout au long de la croissance, et un suivi orthopédique doit être mis en place dès qu'elle s'amorce, avec une particulière assiduité en période perpubertaire (tout au long de la puberté).

- Son traitement est celui de toute scoliose : il repose sur la kinésithérapie, nécessite parfois le port d'un corset, mais, contrairement à certaines affections neuromusculaires, relève très rarement, notamment dans la CMT1A, d'une arthrodeuse vertébrale." (Dr M. Mayer, neuropédiatre, hôpital Armand-Trousseau, Paris)

Questions au conseil médical, CMTmag 86, 2012.

Fréquence des séances de kinésithérapie

La prise en charge kinésithérapique est adaptée à l'atteinte neuromusculaire et à son évolution. Elle comprend, en général de **1 à 3 séances par semaine pendant l'enfance**, selon l'intensité des rétractions, puis au moins **2 séances par semaine à l'âge adulte**.

"Quel serait le nombre d'heures de kinésithérapie par semaine ?"

"Pour chaque "chantier" (renforcement musculaire, entraînement cardiovasculaire), il faut faire deux séances, trois au mieux si vous le supportez. Elles peuvent être faites chez soi ou chez le kinésithérapeute. En deux séances le kinésithérapeute ne pourra pas tout faire. Cela ne sert à rien d'aller chez le kinésithérapeute pour faire du vélo, il vaut mieux le faire chez soi. Il vaut mieux faire chez le kinésithérapeute les exercices sédentaires, le travail de préparation. Il y a des choses que vous ne pouvez pas faire tout(e) seul(e) : les postures de cheville, la mobilisation du médio-tarse, certains exercices d'équilibre. Il faut vraiment sélectionner ce que vous pouvez faire chez vous pour éviter de le faire chez le kinésithérapeute. Avec deux séances, vous serez sûr d'avoir le début des effets, ce que vous n'êtes pas sûr d'avoir avec du saupoudrage avec un renforcement musculaire par semaine." (Dr Gilardeau, médecin de rééducation, Institut de myologie, Paris)

La rééducation fonctionnelle dans la CMT, CMTmag n° 72, CMT-France, 2008.

La kinésithérapie en pratique

- Les séances de kinésithérapie peuvent se passer à domicile ou au cabinet de kinésithérapie (ce qui permet d'avoir une installation et des outils plus spécifiques qu'au domicile).
- Le rythme des séances de kinésithérapie est à adapter en fonction de l'évolution de la maladie, de ses conséquences, du mode de vie...
- La possibilité administrative d'avoir recours à deux kinésithérapeutes opérant à tour de rôle répartit les objectifs thérapeutiques, maintient la motivation et évite la lassitude tant de la personne atteinte de maladie neuromusculaire que du kinésithérapeute.
- La kinésithérapie ne doit pas trop fatiguer la personne pour lui permettre de réaliser les mouvements dont elle est capable pour les activités de la vie courante et celles qui concourent à son épanouissement.

Je suis à la recherche d'un kinésithérapeute compétent dans ma maladie. Comment faire pour trouver un kinésithérapeute qui connaît bien la CMT ?

Pour son suivi quotidien, il peut être plus simple de choisir un cabinet de ville plus proche de son domicile ou de son lieu de travail pour ne pas perdre son énergie et sa motivation à se rendre sur place. Cependant, peu de kinésithérapeutes de ville connaissent les maladies neuromusculaires. C'est pourquoi, il est important d'inciter votre kinésithérapeute à contacter les kinésithérapeutes des Consultations spécialisées dans le domaine des maladies neuromusculaires. Ceux-ci, non seulement connaissent bien la prise en charge de ces maladies, mais peuvent aussi former les kinésithérapeutes de ville sur la façon de prendre en charge des personnes atteintes de maladie neuromusculaire. Même sans connaître la CMT, un bon kinésithérapeute sait évaluer la force de vos différents muscles et mettre au point un programme adapté à vos capacités en s'aidant de votre prescription médicale.

La kinébalnéothérapie

La kinébalnéothérapie en eau chaude favorise la détente musculaire et permet de faire seul et sans fatigue des mouvements difficiles en étant soumis à la pesanteur. La chaleur améliore la conduction de l'influx nerveux.

- À noter que le bain chaud matinal fait partie des mesures quotidiennes de prévention contre la *désadaptation à l'effort*.
- Une rééducation active peut se faire en piscine, en respectant une intensité d'effort et une vitesse de mouvement modérées, ainsi que des temps de repos égaux au temps de travail.
- Une rééducation relaxante en eau chaude est particulièrement utile en cas de douleur et de fatigue.

Je me déplace au quotidien avec des releveurs et une canne, avec les beaux jours et la chaleur, ma fille et mon conjoint ont envie d'aller à la piscine mais pour moi c'est devenu une source d'angoisse. Avec la foule, sans mes releveurs et ma canne, je me sens vulnérable et j'ai très peur de glisser. J'aimerais savoir si vous allez à la piscine et si vous avez des astuces.

Les orthopédistes savent faire des sandales spéciales qui ne glissent pas, pratiques pour la cure et les piscines. Comme il n'y a qu'une paire de chaussures remboursée par la CPAM par an, il faudra se priver de chaussures cette année-là.

Pour remplacer la canne, rien ne vaut le bras d'un compagnon ou d'une amie ou d'une maman.

Discussion issue du site [WEB CMT-France.org](http://www.CMT-France.org) > Tribune

Il faut éviter l'eau fraîche ou froide surtout lorsque l'*amyotrophie* est importante, car il y a peu de muscle pour générer de la chaleur et réchauffer l'organisme. De plus, le froid, en ralentissant la conduction nerveuse entraîne une diminution de l'agilité et de la dextérité.

L'ergothérapie permet une gestuelle manuelle efficace

L'atteinte des nerfs des mains se manifeste par une fonte (*amyotrophie*) et un manque de force de certains muscles des doigts (avec un aplatissement de la bosse à la base du pouce, l'éminence thénar, un creusement de l'espace entre les métacarpes...) obligeant à adapter son geste et/ou à



trouver des objets pratiques et faciles à utiliser (gros manche, pince...) pour faciliter la prise des objets. Les mains restent en général souples.

- L'ergothérapie permet de faire le **bilan de la gestuelle des mains** et d'identifier des gestes de compensation spontanés qui risquent, à terme, d'entraîner des lésions articulaires (douleur, gêne fonctionnelle aggravée).
- L'*ergothérapeute* propose des **moyens pour faciliter les gestes des mains** par l'entraînement et/ou par des orthèses.

Et les mains ?

"Les problèmes de main passent souvent inaperçus, alors qu'il y a un retentissement fonctionnel important et des propositions possibles dès l'âge scolaire. On peut proposer des aides techniques, mais aussi des petits exercices tout simples en insistant sur la manipulation des objets, l'entretien de la force résiduelle, voire renforcer un petit peu quand il s'agit d'un déconditionnement à l'effort.

Nous insistons beaucoup sur tout ce qui est exercice d'autorééducation où les personnes mettent en place un programme adapté et personnalisé, parce que les signes cliniques peuvent être très variables : certains présentant des troubles de la sensibilité, d'autres des troubles plus moteurs.

On peut opérer un reconditionnement de la sensibilité intéressant : les personnes sont souvent sous-stimulées et le fait de proposer un programme personnalisé peut opérer un changement positif. Et ça ne passe pas que par la compensation technique." (A. Baron, *ergothérapeute, hôpital Rothschild, Paris*)

Table ronde multidisciplinaire Congrès CMT-France 2009, CMT Mag 76, 2009.

L'auto-rééducation : une gymnastique quotidienne d'entretien

Le kinésithérapeute peut vous former à des exercices à réaliser seul (*auto-rééducation*). Cela permet de prolonger la kinésithérapie au domicile et d'espacer le rythme des séances. De même, avec l'aide de l'*ergothérapeute*, il est possible d'établir un programme de petits exercices à faire régulièrement à la maison pour améliorer la manipulation des objets et la dextérité des doigts.

- Les exercices d'étirement du tendon d'Achille, d'étirement des orteils, de massage de la plante du pied peuvent être poursuivis quotidiennement à la maison, avec l'aide des parents pour les jeunes enfants.
- Si le retentissement orthopédique n'est pas trop important, il est possible, dès l'adolescence, de suspendre ou d'alléger la kinésithérapie sur des périodes plus ou moins longues (pendant les grandes vacances ou à l'entrée au collège, quand le nombre d'activités scolaires et extrascolaires augmente). Cela n'est possible que si la personne est motivée pour réaliser seule les exercices d'auto-rééducation quotidiennement.

Des appareillages pour maintenir en bonne position

Dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth, l'appareillage concerne surtout les pieds, plus rarement les mains.

Les appareillages orthopédiques (orthèses) permettent de stabiliser le pied, d'amortir les chocs, de soulager des appuis excessifs, de corriger une déformation et/ou de compenser une faiblesse musculaire. Ils sont complémentaires de la kinésithérapie.

L'autorééducation est la rééducation pratiquée seul, en l'absence de professionnels de santé. Elle permet, en complément de la prise en charge kinésithérapeutique, d'entretenir les capacités motrices, de stimuler la sensibilité, d'agir contre les douleurs et de diminuer les troubles de l'équilibre liées à la maladie de Charcot-Marie-Tooth. Les exercices d'autorééducation sont complémentaires des séances de rééducation avec des professionnels de santé (kinésithérapeutes, ergothérapeutes, orthophonistes...). Il est préférable qu'un professionnel vous montre comment les réaliser chez vous en les adaptant à votre situation particulière.

*Les rééducateurs du Centre de Référence Maladies Rares NNERF ont publié un **guide d'autorééducation** à destination des personnes atteintes de neuropathies périphériques, comme la CMT. Les conseils d'autorééducation de ce guide sont donnés à titre indicatif. Ils peuvent ne pas être adaptés à votre situation personnelle. Parlez-en avec votre kiné.*

WEB [Autorééducation sensitive et motrice](#)

- Pendant l'enfance, porter une orthèse la nuit permet de prévenir ou ralentir l'apparition d'une rétraction des mollets (orthèse jambière ou attelle anti-équino), le cas échéant. En effet, la mise en place précoce d'un appareillage (avant l'apparition de déformations marquées) génère moins de gêne que lorsque les déformations sont installées et que la correction à apporter est plus importante.

Ce port d'attelles nocturnes est à poursuivre au moins jusqu'à la fin de la croissance des pieds (à l'adolescence). De jeunes adultes optent pour le maintien de ces orthèses de nuit car ils ont remarqué qu'ils évitaient ainsi l'ankylose matinale.

- Choisir une orthèse nécessite de faire un bilan complet de votre état articulaire et musculaire avec un spécialiste (kinésithérapeute, podologue, orthoprothésiste ou ergothérapeute). La réalisation d'une orthèse adaptée est une démarche complexe, dans laquelle plusieurs critères entrent en jeu : faiblesse musculaire, atteinte de la *sensibilité* et de la *proprioception*, *déformations orthopédiques*... Les aspects esthétiques de l'appareillage doivent aussi être pris en compte, même s'il existe des contraintes techniques qui ne permettent pas tout.

La mise en place d'une orthèse en pratique

- Il faut souvent faire plusieurs essais pour trouver le bon appareillage, qu'il s'agisse des semelles orthopédiques ou des releveurs de pieds.
- Un délai d'adaptation d'au moins un mois est nécessaire pour se sentir mieux grâce à un appareillage. Si au-delà de cette durée vous ne constatez aucune amélioration, voire que vous ressentez des douleurs, c'est que cet appareillage n'est pas adapté à votre cas.
- En moyenne, il est souvent nécessaire de s'y prendre à 3 reprises pour avoir des semelles qui conviennent.

Prendre soin de ses pieds par un chaussage adapté

Compte tenu de troubles de la sensibilité et de la motricité des pieds dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth, un bon chaussage, accompagné ou non d'orthèses (semelles, appareil *releveur des pieds*...), est indispensable.

Il est aussi nécessaire de surveiller et de prendre soin de ses pieds (soins de pédicurie), qui peuvent être blessés sans entraîner de douleurs (du fait de l'atteinte de la sensibilité). Les tendances à la déformation peuvent aussi créer des conflits avec les chaussures provoquant l'apparition de durillons potentiellement douloureux s'ils sont négligés.

- **Les chaussures du commerce** peuvent être suffisantes. Il faut qu'elles soient confortables, larges, avec un solide contrefort et une partie antérieure souple, plus ou moins montantes pour maintenir la cheville (type baskets) et empêcher la pointe du pied de tomber. A noter que les pieds plats sont plus confortables dans des chaussures de type mocassin. Votre médecin ou votre kinésithérapeute pourra vous conseiller.

- **Les semelles orthopédiques** modifient les appuis au sol. Elles répartissent la pression exercée sur la plante de pied, soulagent les contraintes au niveau des orteils et atténuent les douleurs d'appui liées au pied creux ou au pied plat. Elles réduisent l'instabilité et diminuent le coût



énergétique de la marche. Elles ne corrigent pas ni ne préviennent les déformations.

- L'**orthèse distale de type releveur de pied** a pour fonction principale de maintenir le pied à angle droit pour éviter que la pointe du pied n'accroche le sol pendant la marche. Elle compense la faiblesse des muscles releveurs du pied, qui oblige les personnes à lever haut les genoux (*steppage*) pour que le pied tombant n'accroche pas le sol, entraînant un risque de chute et beaucoup de fatigue.

Il en existe différents modèles : certains sont fixes (en général mal tolérés), d'autres dynamiques ; certains sont glissés dans la chaussure, d'autres sont fixés à la chaussure ; certains sont en matériau rigide, d'autres sont souples...

L'utilisation de ces orthèses (éventuellement associée à des semelles orthopédiques) rend la marche plus stable, plus confortable et moins fatigante.

Cependant, avec un *releveur de pied* mal adapté, l'instabilité pendant la marche risque de persister, voire même de s'aggraver. Il peut aussi être gênant, notamment quand il est rigide et statique, pour descendre des escaliers, pour conduire une voiture, voire être douloureux. Si le releveur prescrit ne vous convient pas, n'hésitez pas à en reparler avec votre médecin, votre kinésithérapeute ou votre prothésiste.

- Les déformations importantes du pied requièrent la prescription de **chaussures orthopédiques**. Elles sont généralement préconisées quand les orthèses distales de type releveur du pied n'ont pas été bien tolérées ou se sont révélées inefficaces (c'est-à-dire que la paralysie et/ou la déformation entraîne une gêne trop importante)

La prise en charge orthopédique repose aussi sur la chirurgie

Si la rééducation et les appareillages ne permettent pas de stabiliser une déformation orthopédique, le recours à la chirurgie peut être envisagé. Dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth, la chirurgie concerne plus fréquemment le pied, les opérations de la main sont plus rares. Celle de la scoliose est exceptionnelle.

La chirurgie orthopédique contribue à résoudre un problème qui persiste malgré la rééducation et l'appareillage : douleur, chute, accrochage du pied (*steppage*), instabilité de la cheville, intolérance aux aides techniques, envie de mettre des chaussures du commerce ou de marcher pieds nus...

Pour déterminer les solutions possibles, le chirurgien fait un bilan complet et minutieux de la mobilité des pieds : souplesse de toutes les articulations, réductibilité des déformations, présence de durillon(s) témoignant d'un hyper-appui, examen radiologique, analyse de la marche, examen des semelles, des chaussures... N'hésitez pas à détailler au chirurgien tout ce qui peut vous gêner, ces informations lui sont très utiles pour comprendre d'où provient votre gêne et quelles sont les réponses à y apporter.

Différents types d'interventions chirurgicales orthopédiques

Les interventions chirurgicales peuvent porter sur les muscles et les tendons (*ténotomie*), sur les os (ostéotomie), sur les articulations (*arthrodèse*).

La **chirurgie du pied** peut être indiquée dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth pour corriger les déformations si elles sont très importantes et surtout invalidantes (appui, douleurs).
CMT-France a édité un livret sur la Chirurgie du pied chez les CMT.
Pour l'obtenir, veuillez le demander à votre délégué régional CMT-France.

➤➤ [Chirurgie du pied](#), Dr P. Denormandie, CMT-France, Février 2009.

[WEB CMT-France.org](http://www.cmt-france.org)

- Les opérations chirurgicales **sur les muscles et les tendons** (ténotomies, allongement tendineux, transpositions tendineuses...) permettent de détendre un muscle rétracté ou d'assouplir une articulation enraidie, de remplacer un muscle très atteint par la transposition d'un muscle préservé du voisinage. Ce type d'intervention oblige à rester immobilisé par un plâtre pendant 45 jours après l'intervention, le temps que les tendons cicatrisent. Le plâtre est souvent suivi, au moins transitoirement, par le port d'une orthèse de marche (6 mois).
- Les opérations chirurgicales **sur les os** permettent de stabiliser une articulation déjà déformée (arthrodèse) ou de corriger des déformations osseuses (ostéotomie). Les arthrodèses consistent à fixer dans une position définitive une articulation devenue trop instable et/ou douloureuse et/ou dont la déformation évolue. Ces opérations qui touchent le tissu osseux nécessitent une immobilisation plâtrée de 2 à 3 mois sans appui, le temps qu'un cal osseux solide se forme.

Après l'opération

- Les douleurs liées à l'opération elle-même ne durent que quelques jours et sont bien atténuées par un **traitement antalgique**. Pendant la période d'immobilisation qui suit une opération chirurgicale, les muscles doivent être entretenus par de la **kinésithérapie**. Toute immobilisation entraîne une fonte musculaire, a fortiori en cas de maladie neuromusculaire.
- Des **semelles amortissantes** empêchent ou atténuent la survenue de douleurs lors de la reprise de l'appui et de la marche. L'opération ayant modifié les contraintes mécaniques qui s'exercent sur le pied, les articulations (et les muscles) peuvent s'en ressentir pendant les premiers mois. Quoiqu'il en soit, signaler au chirurgien si vous avez des douleurs, afin qu'il vous prescrive un traitement adapté (*antalgiques*, anti-inflammatoires, adaptation des séances de kinésithérapie, recours transitoire à une orthèse de marche...).

Faut-il opérer les deux pieds en même temps ?

Cela dépend des conséquences fonctionnelles pour le patient.

L'avantage d'une chirurgie bilatérale en un temps est d'éviter une rupture sociale prolongée. L'inconvénient est la perte d'autonomie sur plusieurs mois. Cette chirurgie en un temps paraît alors plutôt réservée aux personnes qui, en raison de leurs lésions bilatérales importantes et/ou de leur déficit des membres supérieurs, devront être en fauteuil roulant même si un seul pied est opéré. Dans ce cas, il paraît préférable de proposer une chirurgie en un temps, soit même temps opératoire, soit à 15 jours d'intervalle.

La chirurgie du pied, Dr P. Denormandie, CMT-France, 2009.

"À partir de quel âge peut-on envisager une chirurgie du pied ?"

"L'indication d'opérer les pieds dans le cadre de la CMT ne dépend pas en soi de l'âge, mais de l'importance de la déformation et de la gêne fonctionnelle qui en découle. Par contre, l'âge intervient dans le choix du type d'intervention. Deux types d'intervention peuvent être appliqués : le geste peut ne concerner que les parties molles, tendons et aponévroses, ou concerner également les os.



- Libération des aponévroses et allongement tendineux peuvent être effectués dès le plus jeune âge : ces gestes permettent de remettre les éléments du pied en bonne position et, après une immobilisation plâtrée de quelques semaines, l'appui est de nouveau de qualité et la tolérance des attelles nocturnes est correcte. Les articulations du pied n'ayant pas été fixées et le déséquilibre de la force musculaire lié à la CMT persistant, le risque de récurrence reste possible, surtout si le déséquilibre est important et l'enfant très jeune, avec encore un long potentiel de croissance.
- Une intervention osseuse corrige au mieux les déformations osseuses et fixe en bonne position les articulations (arthrodèse), du moins certaines, de façon à éviter la récurrence mais au prix d'un enraidissement. Elle est définitive et ne peut donc se faire qu'une fois la croissance osseuse des pieds terminée (soit environ deux ans avant la fin de la croissance staturale, c'est-à-dire à la puberté). Après une immobilisation plâtrée initiale pendant le temps de la consolidation, elle dispense ultérieurement d'attelles de posture puisqu'il n'y a plus de risque de récurrence.
- En conclusion, seul le premier type d'intervention est possible si l'enfant est très jeune et la marche entravée par une déformation importante. Elle peut pour certains rester encore de mise à l'adolescence si la déformation est modeste et le potentiel de croissance, et donc de récurrence, faible.

Le second type d'intervention devient nécessaire si la croissance du pied est terminée et si la déformation est importante et/ou douloureuse, pour redonner au pied, au prix d'un enraidissement, une morphologie correcte, un appui de qualité et un passage du pas indolore."(Dr M. Mayer, neuropédiatre, hôpital Armand Trousseau, Paris).

Questions au conseil médical, CMTmag 87, 2012.

Les troubles de l'équilibre

Les personnes atteintes de maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) ont tendance à chuter fréquemment. Les déformations orthopédiques et l'atteinte musculaire, en particulier des muscles releveurs du pied, contribuent à cette instabilité, ce d'autant que dans la CMT il existe une atteinte du sens permettant de savoir où sont situées les différentes parties de notre corps : la *proprioception*.

La proprioception traite des informations provenant de capteurs situés dans les muscles squelettiques, les tendons, les ligaments, les articulations et le *tissu conjonctif* qui recouvre les os et les muscles. Ces capteurs nous informent des mouvements et de la position relative des différentes parties de notre corps. Ces données, la plupart du temps inconscientes, permettent d'ajuster les contractions musculaires au cours d'un mouvement, lors du maintien d'une posture et pour assurer son équilibre. Ces informations circulent entre les capteurs et le cerveau par des *nerfs périphériques*.

Renforcer la proprioception

Dans la CMT, l'atteinte des nerfs périphériques provoque des troubles de la proprioception, lesquels perturbent l'équilibre et augmentent le coût énergétique des activités physiques. La contraction musculaire est plus

forte que ce qui serait nécessaire et suffisant (par exemple, la main est crispée sur le stylo pour écrire) et les mouvements deviennent plus fatigants.

- La proprioception peut être améliorée par des exercices de kinésithérapie qui **renforcent les automatismes** permettant de rester stable : marcher sur un plan incliné, rester en équilibre sur un pied les yeux ouverts ou les yeux fermés... D'autres exercices de rééducation consistent à maintenir son équilibre en position debout sur un coussin spécial, sur un plateau instable... Ces exercices doivent être progressifs et adaptés aux capacités neuromusculaires de la personne (maintien de l'équilibre debout avec l'aide des deux mains, puis d'une, puis sans appui manuel, puis les yeux fermés...)
- La rééducation de l'équilibre et de la proprioception peut également se faire **en piscine**.
- La rééducation de la proprioception passe aussi par la **stimulation des récepteurs** proprioceptifs de la plante des pieds : massage, pression, chaleur, vibration... sans être douloureux ; marche sur différentes textures de sol (carrelage, pelouse, moquette épaisse, sable...).

Augmenter les autres informations sensibles

Semelles orthopédiques, chevillères ou genouillères, permettent, en diminuant les sensations douloureuses au niveau du pied ou d'une articulation, d'améliorer le message proprioceptif. En stimulant d'autres récepteurs sensitifs de la peau des pieds, des chevilles ou des genoux, elles augmentent les informations en provenance de ces régions du corps contribuant ainsi à une meilleure stabilité de la marche.

Renforcer les autres sens de l'équilibre

D'autres mécanismes entrent en jeu dans le maintien de l'équilibre. La rééducation des troubles de l'équilibre comporte aussi un renforcement des fonctions visuelles et de l'oreille interne (vestibulaire) afin de compenser le manque de proprioception.

- La vue pallie le déficit de proprioception, en fournissant des informations sur la position du corps dans son environnement. La compensation visuelle peut être améliorée par un travail en kinésithérapie (parcours d'obstacles avec limitation du champ visuel inférieur ou latéral, par exemple) pour apprendre à utiliser au mieux toutes les informations visuelles.
- L'oreille interne est un des organes clés de l'équilibre. La rééducation vestibulaire permet d'optimiser son fonctionnement.

Lutter contre les douleurs d'appui

Il existe un lien entre douleur et trouble de l'équilibre ce qui implique de réduire toute source de douleur plantaire voire même du membre inférieur en général.

Les troubles de la sensibilité

La maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) entraîne aussi une diminution de la sensibilité au toucher, à la pression, aux températures, à la douleur... Ce déficit de *sensibilité* se manifeste principalement au niveau des pieds et de façon plus modérée au niveau des mains. Il peut, avec le temps et selon les formes, s'étendre vers la jambe et les avant-bras.



Une rééducation spécifique

Comme les capacités motrices et la proprioception, la sensibilité peut être améliorée par une rééducation spécifique.

- Elle consiste, en particulier, à stimuler des récepteurs sensitifs en s'entraînant à sentir et à reconnaître des textures différentes (par exemple, différencier des tissus en coton, en soie, en laine...ou encore du sable, du sucre et de la farine...), en faisant rouler sur la peau une balle, un rouleau à picots...
- La rééducation de la sensibilité peut être complétée par des exercices d'auto-rééducation à faire chez soi. Parlez-en avec votre kinésithérapeute qui pourra vous montrer quelques exercices.

Prendre soin de sa peau et de ses pieds

Une des conséquences de la diminution de la sensibilité au niveau de la peau des pieds (et des mains) est qu'on peut ne pas ressentir des frottements, des hyperpressions ou des coups à l'origine des petites plaies. Une attention minutieuse doit être portée à l'état de la peau des pieds et des mains, le cas échéant. Une lésion non soignée risque de se surinfecter. En hiver, le froid favorise l'apparition d'engelures tant aux pieds qu'aux mains.

- En cas de troubles de la sensibilité, l'inspection quotidienne de l'état de sa peau tant au niveau des pieds que des mains permet de remarquer la moindre lésion cutanée et de la soigner avant qu'elle ne s'aggrave.
- De plus, les pieds des personnes atteintes de CMT ont tendance à être déformés, ce qui augmente le risque de survenue de cors, durillons, blessures superficielles au niveau du pied par conflit avec la chaussure. Des soins réguliers chez un pédicure ont un rôle préventif important. Ils font partie de la prise en charge de la maladie et sont remboursés, si vous possédez une ordonnance médicale.

Prise en charge des difficultés de marche

Des difficultés pour marcher sont rencontrées par la plupart des personnes atteintes de maladie de Charcot-Marie-Tooth. Elles sont liées à différents facteurs plus ou moins intriqués : la faiblesse musculaire, le *steppage*, l'instabilité de la cheville, la diminution de la proprioception, les déformations des pieds, les douleurs...

Le maintien d'une marche stable et autonome est un des objectifs de la prise en charge orthopédique. Il passe par :

- une préservation des capacités musculaires par l'exercice,
- la prévention des déformations orthopédiques par la kinésithérapie et l'appareillage (chaussures orthopédiques, bottes articulées),
- la facilitation du passage du pas grâce à des *releveurs de pied*,
- la répartition des appuis grâce à des semelles orthopédiques,
- une rééducation des troubles de la sensibilité et des difficultés d'équilibre,
- la sécurisation de la marche à l'aide d'une canne...

Exceptionnellement des orthèses dynamiques du membre inférieur seront nécessaires pour stabiliser le genou.

L'autoéducation est de la rééducation pratiquée seul, en l'absence de professionnels de santé. Elle permet, en complément de la prise en charge kinésithérapeutique, d'entretenir les capacités motrices, de stimuler la sensibilité, d'agir contre les douleurs et de diminuer les troubles de l'équilibre liés à la maladie de Charcot-Marie-Tooth. Les exercices d'autoéducation sont complémentaires des séances de rééducation avec des professionnels de santé (kinésithérapeutes, ergothérapeutes, orthophonistes...). Il est préférable qu'un professionnel vous montre comment les réaliser chez vous en les adaptant à votre situation particulière.

*Les rééducateurs du Centre de Référence Maladies Rares NNERF ont publié un **guide d'autoéducation** à destination des personnes atteintes de neuropathies périphériques, comme la CMT. Les conseils d'autoéducation de ce guide sont donnés à titre indicatif. Ils peuvent ne pas être adaptés à votre situation personnelle. Parlez-en avec votre kiné.*

WEB [Autoréducation sensitive et motrice](#)

Le geste de la marche peut, quand cela est nécessaire, faire l'objet d'une rééducation spécifique complémentaire des mesures précédentes.

- Par une série d'exercices, le kinésithérapeute vous apprend comment optimiser vos gestes pendant la marche, réduire la fatigue musculaire et le nombre de chutes. Il vous fait travailler sur les différentes phases de la marche (phase d'appui des deux pieds alternant avec une phase d'appui sur un pied pour le passage du pas). Cette rééducation apprend aussi à se relever efficacement et sans s'épuiser après une chute.

La prise en charge de la douleur

Il est fréquent que des douleurs apparaissent chez les personnes atteintes de CMT. Plusieurs mécanismes peuvent être à l'origine de ces douleurs (*rétractions musculo-tendineuses*, atteinte du nerf, déformation articulaire, point d'hyperappui, ostéoporose, points musculaires douloureux favorisés par l'atteinte nerveuse...). Leur prise en charge varie donc en fonction de leur(s) cause(s).

- Les déformations orthopédiques peuvent entraîner des douleurs articulaires : une désaxation articulaire peut trop solliciter un ligament articulaire ou un tendon musculaire ; elle peut contribuer à une usure prématurée des cartilages qui peut devenir douloureuse.
- Ces déformations peuvent être à l'origine d'un hyperappui douloureux au niveau du pied ou d'un conflit avec la chaussure ou l'appareillage.
- Les pertes d'équilibre et les chutes peuvent provoquer des contusions et/ou des entorses douloureuses.
- Les crampes musculaires peuvent être extrêmement douloureuses. Elles sont en lien avec l'atteinte du nerf et la faiblesse musculaire.
- Dans la CMT, la douleur peut aussi avoir pour origine l'atteinte de nerf (douleur neuropathique) : fourmillement, sensation de brûlure, de décharge électrique... Ces douleurs sont souvent difficiles à traiter. Un médicament peut être très efficace chez une personne et pas chez une autre.

Agir sur les différentes composantes de la douleur par différents moyens

- La **prise en charge orthopédique** contribue à limiter l'apparition de douleurs articulaires ou d'hyperappui. N'hésitez pas à parler, avec l'équipe qui vous soigne, de la gêne ou de la douleur provoquée par un programme de rééducation ou un appareillage : des adaptations sont possibles et nécessaires. La prise en charge orthopédique dans la CMT ne doit pas être douloureuse.
- Repos, chaleur, étirement** et **massages décontractants** peuvent soulager les douleurs musculaires. Les massages musculaires sont très utiles : ils sont de deux ordres soit superficiels pour les contractures et crampes usuelles, soit compressifs profonds et appuyés sur les points responsables de douleurs propres au muscle.
- L'**acupuncture** peut compléter l'action de la rééducation sur les douleurs d'origine neuromusculaire.
- Un médicament à base de quinine, l'**Hexaquine**[®] peut aussi être utile contre les crampes.

Douleur et maladies neuromusculaires

La douleur est une sensation complexe, propre à chacun, dont la perception intègre des caractéristiques à la fois sensorielles, émotionnelles, cognitives, comportementales...

Fréquente dans les maladies neuromusculaires, elle n'est cependant pas toujours exprimée.

Souvent difficile à soigner, son retentissement sur la qualité de vie est bien réel. Un Repères Savoir & comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur ce qu'est la douleur dans les maladies neuromusculaires, sur les outils pour l'évaluer et les différentes approches pour la prévenir et la soulager.

»» [Douleur et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon



▪ Des médicaments luttant contre la douleur, plus ou moins forts, peuvent être prescrits (médicaments **antalgiques**, **anti-inflammatoires non stéroïdiens**).

Un médicament anti-épileptique, le **Rivotril®** est souvent efficace dans les douleurs d'origine neurologique.

Certains de ces médicaments, comme les morphiniques qui sont des *antalgiques* forts, risquent d'entraîner ou d'aggraver une constipation et/ou une insuffisance respiratoire et ne sont à utiliser que sous contrôle médical.

J'ai une maladie de Charcot-Marie-Tooth et je prends du Rivotril® pour soulager mes crampes depuis plusieurs années. Cette année, mon médecin traitant n'a pas pu renouveler mon ordonnance. Qu'est-ce que je peux faire car c'est le seul traitement qui soulage mes crampes ?

L'ANSM, Agence Nationale de Sécurité des Médicaments et des produits de santé (ex Afssaps, Agence Française de Sécurité Sanitaire des Produits de Santé) a modifié les conditions de prescription et de délivrance des formes orales de clonazépam (Rivotril®).

L'indication de l'AMM (autorisation de mise sur le marché) du clonazépam est uniquement réservée au traitement de l'épilepsie.

Pour les personnes traitées en dehors de l'indication de l'AMM où le rapport bénéfice/risque du clonazépam n'est pas établi (notamment dans la douleur, les troubles anxieux et du sommeil), le médecin traitant doit réévaluer la prise en charge thérapeutique et programmer avec le patient un calendrier de décroissance posologique pour arrêter le clonazépam. Le rythme de réduction de la dose doit être adapté à la situation de chaque personne. La durée du sevrage s'étend habituellement sur 4 à 10 semaines.

Cette mesure permet de supprimer les risques iatrogéniques qui ne sont pas compensés par des bénéfices établis : pharmacodépendance psychique et physique, altération de certaines fonctions cognitives (vigilance, mémoire, concentration), risque de chute (particulièrement chez le sujet âgé).

Par ailleurs, on observe un abus, une pharmacodépendance et un usage détourné importants et croissants du clonazépam chez les toxicomanes. Les conditions de prescription et de délivrance du clonazépam par voie orale sont renforcées :

- Durée de prescription limitée à 12 semaines sur ordonnance sécurisée.
- Depuis le 15 mars 2012 : prescription initiale et renouvellement annuel réservés aux neurologues et aux pédiatres, renouvellements intermédiaires par tout médecin.

La relaxation

Les méthodes de relaxation induisent un état de conscience modifié qui favorise un lâcher-prise permettant de mieux gérer ses émotions, ses tensions, ses plaintes douloureuses. Cet état naturel de fonctionnement du système nerveux s'accompagne d'un état physique correspondant à la phase de récupération après un stress. On cherche donc, avec la relaxation, à limiter les conséquences néfastes de la douleur sur l'organisme en tant qu'agent de stress.

- Un tel état de relaxation peut être obtenu par de nombreuses manières (**massages, bains chauds, détente musculaire, auto-training de Schütz, visualisation...**), mais deux techniques sont plus particulièrement utilisées dans la prise en charge globale de la douleur : la sophrologie et l'hypnose.
- La **sophrologie** permet un apprentissage de méthodes de relaxation dans diverses positions et situations, avec un objectif d'autonomie de la personne.
- Dans l'**hypnose**, l'intervention du thérapeute est nécessaire. Il place son patient dans un état modifié de conscience différent du sommeil et qui n'est ni une perte de conscience, ni une perte de libre arbitre (le patient entend ce que lui dit le thérapeute et ne va pas lui délivrer, sans le vouloir, ses pensées les plus intimes). Rien ne se passe sans la collaboration du patient.

L'hypnotisabilité dépend de la facilité avec laquelle un individu peut intérioriser un stimulus externe et en faire une part de lui-même.

Les équipes soignantes se forment de plus en plus à l'hypnose.

Des centres spécialisés dans le traitement de la douleur chronique

Les consultations anti-douleur reçoivent les personnes qui souffrent de douleurs chroniques. Ces centres sont pluridisciplinaires. Vous pouvez y rencontrer différents spécialistes, tous orientés vers la prise en charge de la douleur, qui agissent de façon concertée pour soulager les douleurs liées à la maladie. N'hésitez pas à en parler à votre médecin ou à prendre directement rendez-vous.

Trouver un centre anti-douleur en pratique

Il existe des consultations anti-douleur qui reçoivent des personnes, généralement adressées par leur médecin traitant, et qui présentent des douleurs chroniques rebelles (qui ont résisté aux traitements antérieurs). La liste de ces structures est disponible sur le site

WEB <http://sante.gouv.fr/les-structures-specialisees-douleur.html> (Les dossiers > Douleur > Dans quelles structures la douleur peut-elle être prise en charge ? > Les structures spécialisées douleur chronique)

Fatigue, troubles du sommeil

La fatigue excessive est une plainte fréquente chez les personnes atteintes de CMT. Elle peut avoir des effets sur de nombreux aspects de la vie : somnolence dans la journée, manque de motivation tant au travail, à la maison que pour les loisirs, restriction des activités quotidiennes, difficultés pour se concentrer... La fatigue retentit sur le moral, et inversement le moral influe la sensation de fatigue.

Les causes de la fatigue dans la CMT sont multiples et ne sont pas toutes toujours connues.

- L'atteinte musculaire, sensitive et proprioceptive, y participe très probablement en augmentant le coût énergétique des activités physiques comme la marche, la station debout...
- A l'inverse, le manque d'exercice physique entraîne une *désadaptation de l'organisme à l'effort* (notamment sur le plan cardio-respiratoire). Moins on en fait, plus il est difficile d'en faire et plus cela fatigue.
- Des troubles du sommeil peuvent exister (crampes nocturnes, *apnées du sommeil*, syndrome des jambes sans repos) qui provoquent de nombreux



réveils pendant la nuit. Un dépistage de ces troubles est nécessaire avant de mettre place la prise en charge de la fatigue.

La prise en charge de la fatigue est donc pluridisciplinaire : médecin généraliste, rééducateur, psychologue...

Entretenir sa condition physique

Le maintien en bonne condition par une activité physique régulière améliore significativement les sensations de fatigue et de douleur. Même si les capacités musculaires ne permettent pas d'avoir une activité "sportive", il est possible d'entretenir sa forme. Parlez-en avec votre kinésithérapeute et/ou votre médecin de rééducation pour mettre au point un programme adapté (par exemple 30 minutes d'exercice de pédalage sur un vélo d'appartement trois fois par semaine).

Savoir se reposer y compris dans la journée

Organiser ses activités avec des temps de repos musculaires (ne pas rester trop longtemps dans des positions exigeantes sur le plan musculaire) et/ou adapter sa posture et sa gestuelle permet aux muscles de récupérer au fur et à mesure avant d'arriver au stade de fatigue profonde.

Avoir un sommeil réparateur

- Adopter de bonnes habitudes qui favorisent le sommeil peut aider : dormir sur une bonne literie (matelas, sommier, oreillers), se protéger du bruit et de la lumière la nuit, éviter les repas trop riches ou trop tard le soir, ne pas consommer d'excitants (café, nicotine...) avant le coucher, avoir un rythme régulier (heure du lever et du coucher).
- La relaxation et des activités calmes en fin de journée permettent de se détendre et facilitent l'endormissement.
- Méfiez-vous des médicaments somnifères (ou hypnotiques) qui, s'ils diminuent le nombre de réveils pendant la nuit, sont insuffisants pour restaurer un sommeil réparateur.
- Les troubles du sommeil (crampes nocturnes, *apnées du sommeil*, syndrome des jambes sans repos...) nécessitent une prise en charge spécifique dépendant de leur nature.

Avoir un bon moral

La fatigue a des répercussions sur le moral, a fortiori lorsque la maladie est aussi accompagnée de douleurs. En retour, moins le moral est bon, moins la fatigue et la douleur sont bien supportées.

- Un soutien psychologique peut aider lorsque le moral est atteint.

Les thérapies comportementales et cognitives permettent de briser le cercle vicieux fatigue-douleur/mauvais moral en apprenant à gérer le stress, l'anxiété, la lassitude au quotidien. Elles aident à lutter efficacement contre la fatigue chronique par une prise en charge régulière sur quelques mois.

Apnées du sommeil

Des difficultés respiratoires, rares, mais liées à la CMT, peuvent entraîner de petites pauses respiratoires (*apnées*) pendant le sommeil. Souvent, on ne s'en rend pas vraiment compte, car on se rendort tout de suite. Cependant, le sommeil est perturbé, de mauvaise qualité. Ce manque de sommeil réparateur et la mauvaise oxygénation pendant le sommeil

peuvent entraîner des maux de tête au réveil et une somnolence anormale durant la journée.

- Ces troubles respiratoires pendant le sommeil doivent être dépistés dans un centre spécialisé dans l'étude du sommeil. Votre médecin traitant peut vous orienter vers ces structures.
- Un *enregistrement* dit "*polysomnographique*" permet d'évaluer à l'aide de sondes et capteurs multiples plusieurs paramètres respiratoires, cardiaques... Cet examen nécessite de passer la nuit à l'hôpital. Cet examen peut aussi se réaliser à domicile, sur une nuit, grâce à un enregistreur portable.
- En fonction des résultats, cela peut aboutir à la mise en place d'un appareil de *ventilation* à utiliser la nuit, lorsque l'on dort.

Syndrome des jambes sans repos

Le syndrome des jambes sans repos est plus fréquent chez les personnes qui ont une atteinte des *nerfs périphériques*, comme les personnes atteintes de CMT. Il se manifeste par des picotements, des sensations désagréables dans les jambes, survenant la plupart du temps la nuit. Ces phénomènes, comme les *apnées du sommeil*, interrompent le sommeil qui, entrecoupé et de mauvaise qualité, n'est plus réparateur.

- Certains gestes simples peuvent apporter un bienfait immédiat : masser les jambes, prendre un bain chaud, étirer les jambes ou plier les genoux, s'occuper à autre chose (lire, regarder la télé) pour focaliser son attention sur autre chose, se changer les idées.
- Si ces solutions ne suffisent pas, parlez-en avec votre médecin qui après un bilan, prescrira un traitement adéquat (supplémentation en fer, dopamine, *antalgique* neurologique de type Neurotin[®] ou Lyrica[®]).



La prise en charge respiratoire

L'atteinte respiratoire dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth est rare, peu marquée et peu évolutive.

- Le suivi médical annuel permet de surveiller l'apparition éventuelle de signes d'une atteinte respiratoire : difficultés passagères pour respirer, toux peu efficace, infections pulmonaires à répétition, maux de tête ou sueurs, surtout au réveil, difficulté à prendre du poids ou à ne pas en perdre, fatigue...

Une évaluation de la fonction respiratoire détecte et mesure l'importance d'une éventuelle insuffisance respiratoire (mesure de la *capacité vitale*, des *gaz du sang*...).

Évaluer la fonction respiratoire en pratique

La capacité vitale et les pressions respiratoires sont mesurées au cours d'explorations fonctionnelles respiratoires (EFR). Cet examen est réalisé à l'aide d'un spiromètre, petit tube connecté à un appareil de mesure électronique dans lequel on respire par la bouche.

La mesure des gaz du sang se fait sur un échantillon de sang (prise de sang), prélevé le plus souvent au niveau de l'artère radiale (poignet) ou par piqûre au niveau d'un doigt ou d'un lobe d'oreille.

- La détection d'une atteinte respiratoire permet de mettre en place les techniques de prise en charge appropriées (*kinésithérapie respiratoire*, *insufflations passives*, *toux assistée*, aide au désencombrement, *ventilation non invasive* nocturne...).

Prise en charge des troubles de la vision

Les troubles de la vision liés à la maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) sont rares.

Dans certaines formes de maladie de Charcot-Marie-Tooth, il existe parfois des troubles visuels spécifiques : une grande sensibilité à la lumière liée à des anomalies des pupilles, de petits mouvements saccadés de l'œil (par exemple, la personne saute des lignes en lisant) liés à des troubles de la motricité des globes oculaires (troubles oculomoteurs), baisse de l'acuité visuelle, rétrécissement du champ visuel liés à des anomalies de la rétine...

La détection et la surveillance de ces troubles se font en milieu spécialisé par des spécialistes de la vue (ophtalmologistes).

- En cas de **sensibilité à l'éblouissement**, le port de lunettes de soleil protège les yeux sensibles à la lumière. Des verres polarisés éliminent l'éblouissement causé par les reflets de la lumière.
- Les **troubles oculomoteurs** peuvent être améliorés par une rééducation orthoptique.

"À la suite de maux de tête très violents, j'ai consulté l'ophtalmologiste. Elle m'a prescrit des séances de rééducation après avoir diagnostiqué une ésoptorie, c'est-à-dire une contracture musculaire pratiquement permanente d'un muscle de l'œil. On a également noté un problème au niveau des pupilles. Donc je dois continuer l'orthoptie, peut-être pendant des années. Dans ce cas, si l'on reconnaît que c'est lié à la CMT, est-il possible

La **kinésithérapie respiratoire** entretient la mobilité du thorax, la souplesse des poumons, la liberté des voies aériennes et optimise la fonction des muscles respiratoires.

➤ [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

d'avoir une prise en charge en ALD, comme pour de la kinésithérapie ?"

"A priori oui. Même si c'est inconstant, cela a été décrit dans la littérature. Il faut demander à votre praticien d'utiliser une feuille d'ordonnance bi-zones, et de renseigner la partie supérieure ALD".

(Dr Bourcier, service d'ophtalmologie, Nouveaux Hospices civils de Strasbourg).

NB: Si ce risque n'est pas déjà mentionné sur le protocole ALD, il faudra refaire un protocole ALD avec votre médecin traitant pour le rajouter."

Ophthalmologie : les atteintes dans les CMT, CMTmag 78, 2010.

Troubles ORL/Audition

Des difficultés d'audition peuvent être associées à la maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT). Dans de très rares cas, ces troubles de l'audition vont jusqu'à une surdité sévère. Une atteinte des cordes vocales a parfois été observée dans la CMT.

- Ces difficultés nécessitent un bilan et un suivi par un spécialiste en oto-rhino-laryngologie (ORL). Un appareillage auditif peut être proposé.

En cas de difficultés urinaires

Des difficultés urinaires (dysurie) peuvent être liées à la maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) : le déclenchement de la miction a du mal à se faire, le jet d'urine est faible... Le plus souvent, ces difficultés sont en lien avec l'atteinte des *nerfs périphériques*.

- La réalisation d'un *bilan urodynamique* permet de déterminer le dysfonctionnement à l'origine de cette dysurie. En fonction des résultats du bilan, un traitement médicamenteux pour stimuler la contraction de la vessie pourra être prescrit.

En cas de grossesse

Pendant la grossesse, les symptômes de la maladie, en particulier la faiblesse musculaire et la fatigue peuvent s'amplifier. Cette aggravation est généralement temporaire.

- Un suivi par une équipe médicale avertie des complications potentielles liées à la maladie assure une grossesse et une venue au monde de l'enfant dans de bonnes conditions pour la mère et le nouveau-né.
- Toutes les questions sur le risque de transmission de la maladie à l'enfant doivent être abordées en amont, avant tout projet de grossesse, au cours d'une consultation de *conseil génétique*.

Est-ce qu'il existe des risques d'aggravation de la CMT en raison d'une grossesse ?

"Il n'y a pas d'aggravation durable connue après accouchement d'une patiente atteinte de CMT (contrairement aux myopathies ou à d'autres maladies neuromusculaires). La grossesse risque certes d'handicaper un peu plus, momentanément, du fait notamment de la prise de poids, surtout pour les personnes qui ont déjà des difficultés et une fatigabilité à la marche.

Il peut y avoir une impression parfois d'aggravation fonctionnelle pour des raisons "mécaniques" liées à la grossesse, parfois aussi après la



grossesse du fait d'un accroissement de la charge de travail domestique... mais davantage en termes d'endurance que de réelle aggravation motrice mesurable (perte de force)."

Questions au conseil médical, CMTmag 89, CMT-France.

Envisager une grossesse en pratique

Si vous envisagez de mener une grossesse, il est prudent d'en évaluer les conséquences physiques et psychologiques avec l'équipe de la consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires qui vous suit avant d'être enceinte. Parlez-en à votre médecin.

Y a-t-il des précautions particulières à prendre ?

Certains produits sont à éviter car ils sont toxiques pour les nerfs, qui sont déjà atteints dans la CMT : alcool, tabac, cannabis, certains médicaments...

Les contre-indications médicamenteuses

Certains médicaments sont contre-indiqués dans la CMT car leur tendance à être toxiques pour le *nerf périphérique* est connue. Pour éviter d'aggraver les lésions de nerfs déjà fragilisés par la maladie, ils ne doivent être utilisés qu'avec précaution et en l'absence d'alternative thérapeutique chez les personnes atteintes de CMT.

Les médicaments déconseillés

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

En cas d'anesthésie générale

Comme dans toute maladie neuromusculaire, certains produits utilisés couramment en anesthésie (agents dépolarisants) sont contre-indiqués.

▪ Il est donc important, avant toute intervention et ce, quel que soit le type d'intervention, de toujours **prévenir l'anesthésiste et le chirurgien** de l'existence de la CMT et de leur présenter la carte de soins et d'urgence "Maladie neuromusculaire". Cette carte précise les précautions à respecter en cas d'anesthésie.

La carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" en pratique

- La carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" est disponible dans les Centres de référence neuromusculaires et certaines consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires. Elle vous est remise par le médecin spécialiste qui vous suit. Il y inscrit des informations importantes et actualisées sur votre état de santé. N'hésitez pas à la lui demander si vous ne l'avez pas encore.
- Cette carte est personnelle. Veillez à la faire mettre à jour par le médecin si nécessaire.

- Elle comporte les principales recommandations en matière de prise en charge médicale et de prévention, y compris en cas d'anesthésie.
- Elle est particulièrement utile en situation d'urgence. Il est recommandé de l'avoir toujours sur soi.

En cas de maladie

- Certaines maladies, même si elles ne sont pas liées à la CMT, peuvent aggraver l'atteinte des *nerfs périphériques* et amplifier les signes de la maladie.

Le diabète est toxique pour les nerfs périphériques. Chez les personnes diabétiques atteintes de CMT, la glycémie doit être la plus équilibrée possible.

- La vaccination anti-grippale est conseillée en prévention d'éventuelles complications respiratoires.

Toute affection respiratoire doit être rapidement prise en charge, en particulier chez l'enfant. Des stimulants de l'immunité peuvent être prescrits l'hiver. Il faut également veiller aux rappels de vaccins anti-pneumococcique et contre la coqueluche.

En cas d'alitement prolongé

Il faut éviter les situations d'alitement prolongé (maladie, suites opératoires, fracture...), génératrices de fonte musculaire liée à l'absence d'exercice (un muscle qui ne fonctionne pas maigrit).

- Si l'alitement ne peut être évité, il est important d'entretenir sa musculature par des **exercices quotidiens** selon les conseils de votre kinésithérapeute.

En cas de fracture

- Dans le contexte de l'urgence de la fracture, une immobilisation plâtrée transitoire calme la douleur et permet au chirurgien orthopédiste de prendre contact avec l'équipe de *myologie* ou de neurologie qui connaît bien votre histoire médicale. En concertation et en fonction des particularités liées à votre maladie, ils décideront, alors, du traitement le mieux adapté (chirurgie, plâtre léger en résine, attelle, stimulation électrique des muscles pour limiter la fonte musculaire...).

- En cas de fracture, en particulier des *membres inférieurs*, on privilégie les traitements qui favorisent une reprise rapide des mouvements (chirurgie, plâtre court et léger...).

- Quel que soit le traitement, la musculature (y compris celle sous un éventuel plâtre) et la mobilité de toutes les articulations qui ne sont pas immobilisées sont entretenues grâce des exercices quotidiens avec l'aide de votre kinésithérapeute.

- Le suivi post-traumatique de médecine de rééducation devra être intensifié pour s'assurer de la récupération musculaire.

Et dans la vie quotidienne ?

Comme dans toute maladie neuromusculaire, il est recommandé de lutter contre le surpoids et l'immobilisme excessif.

La pratique régulière d'une activité sportive modérée adaptée aux capacités musculaires développe la force musculaire et l'endurance et diminue les sensations de fatigue et de douleur chez les personnes atteintes de CMT.



Éviter le froid

De nombreuses personnes atteintes de maladie de Charcot-Marie-Tooth se plaignent souvent d'avoir froid aux pieds et aux jambes ("pieds glacés"), probablement du fait de la diminution de la masse musculaire et des mouvements des jambes (le travail musculaire produit de la chaleur).

Le fonctionnement neuromusculaire est moins efficace en ambiance froide. L'exposition au froid peut s'accompagner d'une perte de dextérité, d'un accroissement de la fatigue musculaire et générale, d'un risque de survenue d'engelures.

- Il est donc conseillé de bien se couvrir si vous devez évoluer dans un milieu où il fait froid.
- De même, il faut éviter de se baigner dans des eaux froides et sans surveillance.
- Le bain chaud matinal fait partie des mesures quotidiennes de prévention de la *désadaptation à l'effort*.

La prise en charge nutritionnelle

Un surpoids peut augmenter les difficultés motrices dans la CMT, rendant toute activité plus exigeante et plus fatigante.

- Surveiller la croissance et le poids pendant l'enfance de manière systématique permet de maintenir l'équilibre optimal entre le poids et la taille.
- En cas de surpoids à l'âge adulte, si vous souhaitez effectuer un régime amaigrissant, il est prudent de le faire sous contrôle médical pour en limiter les éventuelles conséquences néfastes sur le nerf et le muscle.

Plus on est lourd, plus la force du quadriceps (muscle de la cuisse) doit être importante pour pouvoir marcher : il existe un ratio de performance entre le poids du corps et la force du quadriceps pour optimiser la marche et limiter le risque de chute.

Améliorer son autonomie dans son environnement

Des exercices de rééducation permettent de conserver ou de retrouver une aisance gestuelle lorsque la faiblesse musculaire rend difficile la réalisation de gestes particuliers : écrire, utiliser une clé, couper sa nourriture, marcher...

Certaines difficultés gestuelles liées au manque de force ou de dextérité peuvent être contournées en utilisant des instruments appropriés, disponibles dans le commerce ou sur prescription médicale.

Ce travail de rééducation et d'adaptation des objets du quotidien s'envisage avec un **ergothérapeute**, en concertation avec la MDPH et l'équipe multidisciplinaire de la *Consultation spécialisée* dans les maladies neuromusculaires. Les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon et les services sociaux peuvent également vous accompagner dans cette démarche.

Les **aides techniques** comprennent tous les équipements utilisés par une personne en situation de handicap, destinés à prévenir ou compenser une incapacité fonctionnelle : dispositifs facilitant le déplacement (cane, fauteuil roulant électrique...), la communication (ordinateur...), l'habillement ou l'hygiène, aménagements du domicile (accessibilité, domotique...)... Grâce à ces aides techniques, la personne conserve une meilleure autonomie dans sa vie personnelle, ses loisirs et ses activités professionnelles.

➤➤ [Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique](#), Repère Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

L'*ergothérapeute* est un professionnel paramédical qui accompagne les personnes rencontrant une situation de handicap à un moment de leur vie. Il vise à améliorer, à maintenir ou à suppléer les capacités motrices, cognitives, psychologiques ou sociales en proposant des programmes de rééducation ou en modifiant la façon de réaliser une activité ou en aménageant l'environnement. Il aide notamment aux choix des *aides techniques* et contribue à une meilleure autonomie dans les activités de la vie quotidienne.

- Contacter un ergothérapeute pour faire le point sur les difficultés rencontrées et bénéficier de ses conseils en matière d'aides techniques, d'aménagement du domicile ou du lieu de travail peut se faire sans prescription médicale.

Par contre, une prescription médicale est nécessaire s'il faut mettre en place un programme de rééducation ou pour se procurer une aide technique.

Trouver un ergothérapeute en pratique

Les ergothérapeutes travaillent au sein des Maisons départementales des personnes handicapées (MDPH), en institutions de soins (hôpital, Institut Médico Éducatif, ...), dans les Centres d'information et de conseils en aides techniques (CICAT), en cabinet de ville (mais dans ce cas, leur consultation n'est pas remboursée par la sécurité sociale)...

N'hésitez pas à les contacter, l'évaluation avec des professionnels est indispensable pour bien choisir le matériel qui correspond à vos besoins.

- Pour vous informer sur les aides techniques, vous pouvez vous adresser aux **Centres d'Information et de Conseils sur les Aides Techniques (CICAT)**. Il s'agit d'associations qui recensent l'information sur les aides techniques et ont une vue globale de l'offre des fabricants. En plus de documentation et de conseils personnalisés sur les aides techniques, certains CICAT proposent un espace d'essai de matériel.

La liste des CICAT de France est disponible sur le site internet **WEB** <http://informations.handicap.fr/carte-france-cicat>



▪ Il est aussi possible de rencontrer des professionnels de l'aide technique (fournisseurs, fabricants) et d'essayer leur matériel lors de salons spécialisés tel que le salon "Autonomic" qui a lieu dans plusieurs régions de France.

WEB www.autonomic-expo.com/

Bien se renseigner avant d'acheter une aide technique et tester différents produits en conditions réelles permet de trouver celui qui correspond à vos besoins et qui vous sera utile dans la vie quotidienne.

Les services régionaux de l'AFM-Téléthon en pratique

Au sein de l'AFM-Téléthon, les professionnels des Services Régionaux peuvent vous mettre en contact avec un ergothérapeute, vous aider à choisir l'équipement et à effectuer les démarches de financement. Leurs coordonnées sont disponibles sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Nos services de proximité

ou en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon : ☎ 01 69 47 11 78.

Prévenir le risque de chutes

La maladie de Charcot-Marie-Tooth entraîne des troubles de la marche et de l'équilibre, augmentant le risque de chutes.

En complément de la prise en charge médicale et paramédicale des troubles de la marche et de l'équilibre (kinésithérapie et prise en charge musculaire, rééducation de la marche et de l'équilibre, appareillage orthopédique, auto-rééducation...), des mesures pratiques et des aides techniques contribuent à limiter le risque de chutes au quotidien.

▪ Quelques **adaptations simples du domicile** permettent de diminuer ce risque :

- éclairer les lieux de passage ;
- éliminer les obstacles qui peuvent gêner les déplacements (rallonges électriques, tapis...) ;
- si besoin, recouvrir un sol glissant par de la moquette...

▪ Si vous êtes fatigué, **asseyez-vous** :

- pour prendre une douche (planches ou sièges de bain et brosse à long manche pour laver les pieds, le dos...) ;
- pour vous habiller (enfile-bas et chausse-pieds longs) ;
- pour faire des travaux manuels ou des tâches ménagères comme la cuisine, le repassage ou du bricolage (table et plan de travail à hauteur réglable et siège adapté)...

▪ Une **table à roulette** (desserte) permet de transporter plusieurs objets à la fois, sans risquer de tomber ou de les faire tomber.

▪ Une **pince à long manche** est utile pour ramasser facilement un objet tombé par terre.

▪ Lorsque les chutes deviennent plus fréquentes, l'utilisation d'une ou deux **canne(s)** sécurise la marche.

▪ Un scooter électrique peut permettre de se déplacer sur de grandes distances. Parfois (dans moins de 10% des cas de CMT), les capacités motrices obligent à utiliser un fauteuil roulant électrique en permanence pour se déplacer.

Faciliter les gestes du quotidien

- Les objets avec un **gros manche** (crayons, stylos, brosse à dent, couverts) sont plus faciles à prendre en main pour les personnes atteintes de CMT.
 - "**Grossir**" les objets fins facilite leur utilisation : rajouter un embout thermoplastique sur les clés du domicile, entourer les stylos avec de la mousse...
 - Quelques **adaptations sur les vêtements** les rendent plus faciles à refermer :
 - mettre du velcro à la place des boutons ;
 - élargir la boucle d'une fermeture éclair en y glissant un anneau large ;
 - utiliser des clips arrêts de cordon (disponibles en mercerie) pour serrer les lacets des vêtements ou chaussures...
 - Lors de la préparation ou de la prise des repas, l'utilisation d'un **couteau à ventre arrondi** (couteau à pizza) permet de découper les aliments avec un mouvement de balancier, plus facile à effectuer que le mouvement de sciage avec un couteau traditionnel.
- Il est aussi possible d'acheter des **légumes surgelés, déjà épluchés et coupés**.
- Pour pallier le manque de force des muscles des bras ou des épaules, des aides techniques (**téléphone main libre, brosse à dent et rasoir électriques, pince à long manche...**) permettent de continuer à réaliser les gestes de la vie quotidienne de manière autonome.
 - Lorsque l'écriture ou la communication deviennent difficiles, l'utilisation d'un **ordinateur** donne une autonomie d'écriture et de lecture.
- Des **logiciels** d'apprentissage du clavier, d'anticipation des mots et de reconnaissance vocale facilitent le travail sur ordinateur.

La conduite automobile

- En raison de l'atteinte des pieds dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth, il est plus prudent d'éviter des pédales pour la conduite automobile et d'utiliser des dispositifs spécifiques de commandes au volant.
- Une **visite médicale d'aptitude à la conduite automobile**, devant la commission médicale départementale, est **obligatoire** pour les conducteurs ayant une affection qui touche l'appareil locomoteur et quand des aménagements doivent être apportés à la voiture. Elle est nécessaire pour passer le permis de conduire, ou pour le régulariser, si la personne détient déjà un permis de conduire.
- La liste des aménagements du véhicule pour compenser les difficultés motrices figure sur le permis de conduire. Déclarer les aménagements du véhicule à son assurance permet qu'ils soient pris en compte et remboursés si nécessaire.

Le permis de conduire en pratique

C'est au conducteur, ou futur conducteur, de contacter la Commission médicale de la préfecture de son département et d'effectuer les démarches nécessaires à l'obtention de son autorisation de conduire.

WEB <http://www.securite-routiere.gouv.fr> > connaître les règles > la conduite et le handicap

WEB <http://www.leciss.org> > Publications - documentation > Fiches pratiques > L'impact de l'état de santé sur le permis de conduire

WEB <http://www.ceremh.org> : site internet du Centre de ressources et d'innovation mobilité handicap



Outils scolaires

- Des **exercices de rééducation** pour apprendre à l'enfant à bien tenir son stylo peuvent être utiles si l'enfant a des difficultés à écrire.
- Il existe des **adaptateurs de crayon** à placer sur les crayons ou les stylos qui en facilitent la prise en main. Des crayons légers, larges, et antidérapants, une **règle avec poignée** (règle "crocodile"), un compas à ouverture bloquée seront plus faciles à manier.
- Si la personne a tendance à transpirer des mains en écrivant, un **buvard** placé sous la main évitera de tâcher la feuille.
- Si l'écriture manuelle ralentit trop le travail, un **ordinateur** peut être préféré pour prendre des notes. Il existe des logiciels pour enfants qui facilitent l'apprentissage du clavier et apprennent à taper rapidement (par exemple *Tap touch Garfield*).

Des **logiciels de reconnaissance vocale** ou **d'anticipation des mots** peuvent aussi être utilisés pour faciliter l'utilisation de l'ordinateur.

Accepter une aide technique ne va pas toujours de soi

Il est parfois difficile d'accepter d'utiliser une aide technique car cela rend tangibles et visibles les difficultés grandissantes de celui ou celle, atteint(e) de maladie de Charcot-Marie-Tooth, qui jusque-là se débrouillait sans cette aide.

Une période de restriction d'activité ou de perte d'un geste (marcher, dévisser le couvercle d'un bocal, ramasser sa monnaie...) imposée par l'évolution de l'atteinte motrice est une période difficile où le regard des autres est dur à supporter.

L'éventuelle perte définitive d'un geste est souvent précédée, à l'âge adulte, d'une phase de lutte, d'affrontement, d'obstination, de prise de risque, de limitation de ses activités à celles que l'on arrive à faire comme avant (car les autres sont devenues trop difficiles ou confrontant trop au regard des autres), avec parfois des moments de découragement.

Passée cette période normale d'adaptation, on est mieux à même d'accepter l'aide technique, qui apporte un vrai soulagement en permettant de poursuivre (ou reprendre) des activités personnelles.

Faire face au(x) stress que la maladie de Charcot-Marie-Tooth est susceptible de provoquer.

Chaque personne atteinte de la maladie de Charcot-Marie-Tooth vit sa maladie de manière différente, selon son histoire, sa personnalité, ses relations familiales, sociales, professionnelles et l'évolution de la maladie. Vivre avec cette maladie affecte le corps mais peut aussi retentir sur la qualité de vie et même sur la joie de vivre.

- Face aux difficultés ressenties, certaines personnes souhaitent échanger au sein d'associations, sur des forums ou des listes de discussion internet, avec d'autres qui ont traversé la même épreuve.

Vos contacts à CMT-France en pratique

Par ses délégués régionaux, ses congrès annuels, sa revue trimestrielle CMT-Mag et son site internet, l'Association CMT France diffuse l'information sur la maladie auprès des malades, des familles et des professionnels de santé et rompt l'isolement des personnes atteintes, par des rencontres, des conseils et un soutien moral.

N'hésitez pas à les contacter, leurs coordonnées sont disponibles sur le site internet de CMT-France : [WEB http://cmt-france.org](http://cmt-france.org) > L'association CMT France > Les délégués de l'association ou par téléphone ☎ 0 820 077 540

Vos contacts à l'AFM-Téléthon en pratique

- Présentes dans chaque département, les **Délégations** sont des équipes de bénévoles concernés par l'une ou l'autre des maladies neuromusculaires. Elles assurent une proximité et un lien auprès des familles. Elles participent à la diffusion des connaissances en matière de recherche et des bonnes pratiques de soins et de traitements.

- Les professionnels des **Services Régionaux**, les Référents du parcours de santé, vous aident à trouver et mettre en œuvre, avec vous, des réponses à vos préoccupations (suivi médical, aide humaine, intégration scolaire, emploi...) et vous accompagnent dans vos démarches (recherche de consultations spécialisées de proximité, constitution de dossiers, recherche d'établissements, acquisition de matériels, demande de financements...).

- L'**Accueil Familles AFM-Téléthon** est un accueil téléphonique à votre écoute. Il peut vous orienter vers les interlocuteurs les plus à même de vous répondre au sein de l'AFM-Téléthon ou en dehors. ☎ 01 69 47 11 78.

N'hésitez pas à les contacter, les coordonnées des Délégations et des Services Régionaux sont disponibles :

- sur le site internet de l'AFM-Téléthon : [WEB www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Maladies > Nos services de proximité
- auprès de l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 01 69 47 11 78.

- Parfois, un soutien psychologique temporaire est nécessaire pour traverser des périodes plus pénibles à vivre.

Celles-ci peuvent concerner des moments-clés de la maladie (annonce du diagnostic, chirurgie du pied...) ou de la vie (passage de l'enfance à l'adolescence, désir d'enfant...).

Un psychologue peut aussi aider à gérer la détresse lorsque l'évolution de la maladie empêche de continuer une activité physique, professionnelle ou de loisirs, ou rend difficile la vie relationnelle et affective. Les périodes de renoncement sont douloureuses, mais ces étapes difficiles sont souvent

Soutien psychologique et maladies neuromusculaires

La survenue d'une maladie neuromusculaire entraîne des bouleversements émotionnels dès l'annonce du diagnostic. Pour gérer les conséquences de la maladie au quotidien et parvenir à un nouvel équilibre de vie, mobiliser ses ressources personnelles et trouver du soutien autour de soi sont nécessaires. Rencontrer un psychologue y participe et permet dans l'espace de la consultation, d'exprimer ses souffrances, ses émotions, ses doutes et ses espoirs... Cela est possible dans la plupart des consultations pluridisciplinaires neuromusculaires, qui proposent, au cours du suivi médical, une rencontre avec le psychologue de l'équipe. Ces différents aspects sont abordés dans un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon.

- » [Soutien psychologique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon



suivies d'une phase de soulagement, de redémarrage relationnel et professionnel, d'autant plus que des solutions concrètes ont été trouvées pour remédier aux difficultés liées à la maladie (*aides techniques*).

L'accompagnement psychologique en pratique

Un soutien psychologique est possible au sein de la plupart des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires. Des psychologues y accueillent régulièrement les familles concernées par les maladies neuromusculaires. N'hésitez pas à les solliciter lorsque les situations deviennent trop difficiles à supporter. Ils peuvent, au besoin, vous orienter vers un suivi plus soutenu en cabinet de ville.

- Une **psychothérapie de soutien** permet de se faire accompagner moralement lorsque les difficultés sont trop pesantes, d'apprivoiser les situations nouvelles, d'être écouté et rassuré. Une série d'entretiens approfondis avec un psychologue aident à faire la part des choses sur les difficultés psychologiques rencontrées ou à y voir plus clair sur des points fondamentaux de l'existence.
- Les **thérapies comportementales** proposent une approche qui se concentre sur la résolution d'un problème précis, plus que sur l'histoire de la personne. Elles peuvent être une alternative ou un complément intéressant à une psychothérapie de soutien. Un travail sur les peurs et les pensées négatives à l'origine d'un comportement d'échec ou d'évitement, renforce l'estime de soi et encourage la prise d'initiatives.

Au moment du diagnostic

L'annonce d'un diagnostic de maladie de Charcot-Marie-Tooth peut provoquer un choc émotionnel. Il y a une vie avant le diagnostic de la maladie et une vie après.

- La révélation du diagnostic peut entraîner un état de confusion, de perturbations émotionnelles ne permettant pas d'être en mesure d'entendre tout ce que dit le médecin. La difficulté à mémoriser les informations médicales est une réaction normale de protection face à l'angoisse que celles-ci génèrent. D'où la nécessité des consultations suivantes pour se faire réexpliquer ce qui n'a pas été compris ou retenu la première fois.
- L'adaptation à la nouvelle situation créée par la maladie se fait progressivement, en discutant avec l'équipe soignante de la maladie et de son traitement, en exprimant ses interrogations, ses espoirs et ses inquiétudes.
- Toutefois dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth, toutes les annonces ne provoquent pas un choc psychologique. Certaines personnes qui ont des proches atteints de CMT "se savaient" déjà malades avant que le diagnostic ne soit posé avec certitude par le médecin.

En pratique

Il ne faut pas hésiter à prendre un rendez-vous avec le médecin et/ou le psychologue de la consultation spécialisée dans un deuxième temps au cours des semaines qui suivent l'annonce du diagnostic pour se (re)faire expliquer et obtenir des réponses aux questions qui vous préoccupent.

Chez l'enfant

Les parents ont souvent besoin de poser des questions au médecin en dehors de la présence de l'enfant malade. Ils ont aussi besoin de conseils

L'annonce du diagnostic et après ...

L'annonce du diagnostic d'une maladie neuromusculaire est un moment de rupture, souvent source d'une grande souffrance. Nommer la maladie est pourtant essentiel pour trouver peu à peu de nouveaux repères. Vivre l'annonce et la surmonter, pour se construire ou se reconstruire avec la maladie, passe par des étapes que chacun traverse de manière singulière. Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, permet de mieux comprendre comment faire face à l'annonce du diagnostic d'une maladie neuromusculaire.

➤ [L'annonce du diagnostic... et après](#)
Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

non seulement sur la façon de s'y prendre au quotidien mais aussi sur le moment et la manière de parler de la maladie avec l'enfant. L'enfant a aussi besoin que le médecin lui parle, en présence de ses parents, dans des temps particuliers.

N'hésitez pas à prendre conseil auprès de l'équipe soignante sur la façon et le moment d'aborder tel ou tel aspect de la maladie avec votre enfant atteint de maladie de Charcot-Marie-Tooth ou avec ses frère(s) ou sœur(s).

Au cours de la vie

Chez l'enfant

Au moment de l'annonce du diagnostic et par la suite, il est important pour l'enfant que des mots soient mis sur ce qui se passe pour lui dans son corps, avec lui (fréquentation inhabituelle de l'hôpital et des médecins...), mais aussi autour de lui (les parents sont préoccupés).

Il est essentiel de répondre à ses questions quand il les pose tout en respectant ses souhaits de ne pas entendre telle ou telle information. Lui demander ce qu'il pense de sa maladie, de ce qui lui arrive ou encore réfléchir avec lui aux questions qu'il se pose... permet de mieux comprendre ses besoins de réponses et de non-réponses. L'important pour un enfant, c'est de rester en communication avec les autres. Comme le dit Françoise Dolto dans son livre "Tout est langage" : *"Il y a toujours une possibilité de joie quand il y a communication avec les autres, mais les autres qui disent vrai..."*

La maladie interfère forcément sur le développement de l'enfant, sur l'image qu'il va se faire de lui-même. Il va devoir se construire avec elle, sans la nier et sans qu'elle occupe tout le terrain de son enfance.

L'enfant vivant dans le présent, c'est au fur et à mesure de l'apparition des difficultés que les explications seront données.

Faut-il parler de la maladie à mon enfant ?

Même s'il peut être difficile pour des parents de parler avec leur enfant de sa maladie, il est important que l'enfant sente qu'il peut poser des questions sur sa maladie, sur ce qu'il ressent dans son corps, et qu'il y a des réponses à ses questions. Les discussions entre l'enfant, ses parents et l'équipe soignante l'aident à exprimer et à partager ses préoccupations et ses peurs avec quelqu'un, et à accepter la prise en charge médicale. Le silence, l'absence d'explication risquent de renforcer les craintes de l'enfant, qui, de toute manière, a perçu les changements autour de lui (tristesse des parents, visites fréquentes à l'hôpital...) et dans son corps.

Il faut aussi faire attention à s'adapter aux demandes de l'enfant, à ne pas le submerger de plus d'informations qu'il n'en demande. Il est important de lui rappeler en même temps qu'il est votre enfant, que vous l'aimez, que vous allez vivre ensemble toutes les situations difficiles et chercher ensemble des solutions à ses difficultés.

Développer ses possibilités, se réjouir de ses progrès et lui donner confiance sont autant d'atouts qui lui permettront de mieux vivre avec sa maladie.

"Pareil et différent"

Ce livre qui s'adresse aux enfants de 4 à 11 ans, est conçu pour ne pas laisser un enfant seul face aux interrogations que soulève la maladie.

L'ouvrage raconte l'histoire d'un petit garçon atteint par une maladie neuromusculaire.

Pareil et différent, Salmons S., AFM-Téléthon, Evry

WEB <http://www.myobase.org> > Rechercher... Pareil et différent



Les *membres inférieurs* permettent de se déplacer, d'aller au-devant de l'autre. Lorsqu'ils deviennent moins forts, l'impossibilité, de faire comme les autres enfants ou personnes de son âge peut amener au repli sur soi. La parole permet de pallier cette distance et de reprendre ainsi de la maîtrise et du contrôle sur le monde environnant.

Chez l'adolescent

L'adolescent(e) atteint(e) de CMT est confronté(e) à une forte tension entre son désir d'autonomisation et l'augmentation de sa dépendance physique. Tourner la page de l'enfance est rendu plus difficile par la dépendance physique ("Si je m'éloigne de mes parents, aurais-je assez de personnes pour s'occuper de moi ?", "Si je suis un jour seul(e), aurais-je assez de force pour ... ?", "Les autres vont-ils s'intéresser à moi ?"). Cette question de la dépendance physique amène d'autres questions sur sa valeur et son projet de vie ("Pourrais-je fonder une famille ? Exercer telle ou telle profession ?"...).

Pour accepter les contraintes de son traitement, l'adolescent(e) a aussi besoin d'en comprendre pour lui/elle-même l'intérêt, pour le présent et pour l'avenir. Progressivement, il/elle devient l'interlocuteur/trice privilégié/e de l'équipe médicale.

Face à l'évolution de la maladie

Partager, en particulier avec un psychologue, à propos de ces changements relationnels et émotionnels liés à l'évolution de la maladie permet de mieux les vivre et de mieux y faire face, que l'on soit enfant, adolescent ou adulte.

L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique

Le soutien psychologique s'adresse aussi à l'entourage des personnes atteintes de CMT qui peut lui aussi avoir besoin d'accompagnement. Cela peut concerner l'ensemble du groupe familial (père, mère, grands-parents, frères et sœurs, conjoint, ...), notamment lorsqu'ils sont dans un rôle d'aidant familial.

L'accompagnement psychologique en pratique

Un soutien psychologique est possible au sein de la plupart des consultations spécialisées neuromusculaires. Des psychologues y accueillent régulièrement les familles concernées par les maladies neuromusculaires. N'hésitez pas à les solliciter lorsque les situations deviennent trop difficiles à supporter. Ils peuvent, au besoin, vous orienter vers un suivi plus soutenu en cabinet de ville.

On me dit que j'ai tendance à trop protéger mon enfant atteint de maladie neuromusculaire. Entre les soins et l'éducation, il est difficile de faire la part des choses. Quelle attitude dois-je avoir pour l'aider à grandir tout de même?

La maladie invite à la protection et à la restriction d'activités. Ainsi, pour conquérir son autonomie, l'enfant aura moins d'occasions de prendre des risques dans son existence et de tenter de nouvelles expériences (partir en vacances sans ses parents, vivre seul, ...).

Tout ce que vous avez toujours voulu savoir...

Ces textes et vidéos, publiés par l'association *Dystrophie musculaire Canada*, s'adressent aux jeunes atteints d'une maladie neuromusculaire. Préparés par une sexologue, ils abordent les thèmes de l'amour et de la sexualité.

WEB <http://muscle.ca/fr/> > La dystrophie musculaire > Pour les parents et les proches > Amour et sexualité

Parlons de sexualité : un guide ressources pour les parents

Ce guide, publié par l'association *Dystrophie musculaire Canada*, s'adresse aux parents d'adolescents et jeunes adultes atteints d'une maladie neuromusculaire. Il offre un certain nombre de pistes pour aborder la sexualité des jeunes, sujet avec lequel les parents ne sont pas toujours à l'aise.

WEB <http://muscle.ca/fr/> > La dystrophie musculaire > Pour les parents et les proches

Guide à l'intention des parents

Ce guide, élaboré par l'association *Dystrophie musculaire Canada*, fournit de l'information pour aider les parents à répondre aux nombreuses questions qu'ils peuvent se poser après que leur enfant a reçu un diagnostic de maladie neuromusculaire, quelle qu'en soit la forme.

WEB <http://muscle.ca/fr/> > La dystrophie musculaire > Pour les parents et les proches

Vacances et maladies neuromusculaires

Les vacances, tout le monde y pense ! Lorsque l'on est atteint par une maladie neuromusculaire aussi. Dans ce contexte, la préparation et l'anticipation sont cependant indispensables.

Recherche d'un lieu accessible, préparation du trajet, organisation du quotidien sur place (accompagnement, continuité des soins...), recherche de financements complémentaires... : autant d'aspects qui sont développés dans un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon.

►► [Vacances et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

S'autoriser à souffler

Prendre du temps pour soi est souvent difficile lorsque l'on est aidant de son enfant ou de son conjoint atteint d'une maladie neuromusculaire. S'autoriser à souffler est cependant indispensable pour tenir le coup dans la durée, prévenir l'épuisement et conserver un équilibre de vie. Si le répit est important pour l'aidant, il l'est tout autant pour la personne aidée. Un

Repères Savoir & Comprendre publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur les étapes clés pour parvenir à prendre du temps pour soi : prendre conscience de ses besoins et de ses limites, repérer et prendre en compte les signes de débordement, identifier les solutions de répit possibles, réfléchir à l'organisation à mettre en place pour les concrétiser.

►► [S'autoriser à souffler](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Par crainte de l'avenir, protéger voire surprotéger un enfant - sans toujours s'en rendre compte - c'est le déprécier sur beaucoup de plans. L'un des comportements des parents, favorable au développement psychologique de leur enfant atteint de maladie neuromusculaire, est de considérer l'enfant comme globalement en bonne santé avec des compétences et des incapacités. C'est aussi d'avoir le même type d'attitudes avec lui qu'avec ses frères et ses sœurs valides (fixer des limites et des exigences, laisser l'enfant prendre des risques et vivre de nouvelles expériences, le pousser à réussir dans les domaines où il n'est pas gêné par sa maladie...).

Quelle attitude doivent adopter les parents face à la fratrie d'un enfant atteint par une maladie neuromusculaire ?

Il est difficile d'éviter aux enfants valides la colère, la révolte et la tristesse apportée par la venue d'une maladie handicapante à un de leur frère ou sœur. Par des discussions familiales très ouvertes et/ou au contraire, par des conversations individuelles avec chaque enfant, les parents peuvent échanger à propos de la maladie du frère ou de la sœur et ainsi diminuer l'impact émotionnel dû à la maladie et au handicap. Il est important de leur faire sentir qu'ils comptent aussi pour les parents, pour son frère ou sa sœur malade, qu'ils comptent les uns pour les autres et qu'ils ne sont pas "transparents".

L'écueil à éviter serait que la maladie devienne le principal organisateur de la vie de famille. Le défi est de vivre "avec elle" et non "à partir d'elle". Rencontrer des frères et sœurs de personne atteinte de la même maladie peut être très soutenant et enrichissant.

Se ressourcer

Il existe des **structures d'accueil temporaire** (centre de répit) permettant aux personnes malades et à leurs proches de prendre de la distance face aux contraintes du quotidien engendrées par la maladie de Charcot-Marie-Tooth, de se reposer, de se ressourcer. Elles accueillent les personnes dépendantes pour une durée relativement courte et proposent des activités de loisirs et séjours de vacances dans un environnement médical adapté aux besoins.

Où trouver des services de répit en pratique

- Vous pouvez vous renseigner sur les services de répit et les démarches pour y accéder auprès du Service régional AFM-Téléthon de votre région ou auprès de votre Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH).
- La base des données du Groupe de réflexion et réseau pour l'accueil temporaire des personnes handicapées (Grath) répertorie des institutions sanitaires, sociales et médico-sociales pratiquant l'accueil temporaire. Elle est consultable en ligne à l'adresse : [WEB www.accueil-temporaire.com](http://www.accueil-temporaire.com)



Mon mari est atteint d'une maladie neuromusculaire qui le rend très dépendant. Je m'occupe de lui le plus possible, mais certains jours, j'ai l'impression que je n'existe plus : il n'y a de la place que pour la maladie. Comment pourrais-je faire, tout en continuant de m'occuper de lui, pour mieux m'y retrouver ?

Parfois, le conjoint (ou le parent) qui s'occupe des soins au quotidien ignore ses propres besoins et les considère comme peu importants comparés à ceux de la personne malade. Souvent, il arrête de pratiquer des loisirs hors de la maison parce que la personne malade ne peut en profiter également. Pourtant, les deux ont besoin de répit. À cet égard, il est essentiel d'avoir du temps pour soi.

Le conjoint (ou le parent) doit pouvoir "recharger ses batteries" pour ne pas mettre sa santé et, à terme, l'équilibre familial en danger. Pour lui/elle, garder et entretenir son réseau d'amis contribue à maintenir son propre équilibre et celui de sa famille.

Demander conseil à d'autres personnes concernées, savoir que l'on n'est pas seul(e), ne pas succomber à la tentation d'agir comme "un(e) martyr(e)" aident aussi à mieux vivre les moments difficiles.

S'autoriser à prendre du répit, à avoir des activités en dehors, de faire des choses "pour soi"... permet à l'aidant de se ressourcer et de conserver une relation équilibrée entre l'aidant et l'aidé malgré le poids de la maladie. Cela implique d'accepter de déléguer et de trouver les moyens de pouvoir le faire (trouver des aidants, accepter l'intervention d'un tiers, trouver des financements...).

Le **conseil génétique** s'adresse aux personnes confrontées à une maladie d'origine génétique qu'elles soient elles-mêmes atteintes ou qu'un de leur proche soit atteint. Le but est de renseigner la personne sur le risque qu'elle a de développer et/ou de transmettre la maladie dans l'avenir et d'évaluer les possibilités de diagnostic prénatal ou préimplantatoire et de dépistage des individus à risque (diagnostic pré-symptomatique).

La consultation du conseil génétique est souvent entreprise avant un projet de procréation, mais elle peut l'être aussi sans lien direct avec celui-ci, pour lever une inquiétude sur son propre statut génétique.

>> [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Les médecins parlent de **cas sporadique** lorsqu'une personne atteinte d'une maladie génétique n'a pas d'autres proches atteints dans sa famille, dans la génération actuelle et les générations antérieures.

Le conseil génétique

Le **conseil génétique** s'adresse aux personnes atteintes ou ayant des apparentés présentant une **maladie génétique** et qui veulent connaître le risque de transmettre ou de développer cette maladie dans l'avenir.

L'appréciation du risque de transmission d'une anomalie génétique impliquée dans la CMT et celui de récurrence de la maladie dans une famille donnée se fait lors d'une consultation avec un **généticien-clinicien** ou un **conseiller en génétique**.

Où trouver une consultation de génétique en pratique

- Il existe des consultations de génétique dans tous les Centres Hospitaliers Universitaires et dans certains hôpitaux généraux.

La liste et les coordonnées des consultations de conseil génétique sont disponibles sur le site internet [WEB www.orphanet.fr/](http://www.orphanet.fr/) ou par téléphone auprès de Maladies Rares Info Services ☎ 0 810 63 19 20 (prix d'un appel local).

- Les personnes peuvent s'adresser à une consultation de conseil génétique de leur propre initiative ou être envoyées par un médecin généraliste ou un spécialiste d'un Centre de référence neuromusculaire.

La consultation de conseil génétique

Le médecin généticien, ou le conseiller en génétique placé sous sa responsabilité, s'assure de la **validité du diagnostic** à partir des informations transmises par le myologue ou le neurologue.

L'enquête familiale

Par un entretien détaillé, il se renseigne sur l'histoire de la maladie et les antécédents personnels et familiaux. Il établit un **arbre généalogique** retraçant la répartition dans la famille des personnes chez qui la maladie de Charcot-Marie-Tooth a été diagnostiquée ou est suspectée (enquête généalogique).

Cela permet d'en déduire le **mode de transmission** de la maladie (**autosomique dominant**, **autosomique récessif** ou lié au **chromosome X**) et de faire une première évaluation du risque de récurrence de la maladie.

Toutefois, des cas **sporadiques** de CMT, en apparence non familiaux, peuvent compliquer la tâche du généticien.

En parler avec les autres membres de la famille en pratique

- Dans la mesure où la CMT est due à une anomalie génétique dont les conséquences sont susceptibles de mesures de prévention (y compris de conseil génétique) ou de soins, vous serez amenés :

- soit à en informer directement les membres de votre famille (à condition que vous ayez souhaité connaître le résultat de l'examen) ;
- soit à autoriser le médecin à contacter lui-même les membres de votre famille, afin qu'ils soient invités à se rendre à une consultation de génétique. (Article L.1131-1-2 du code de la santé publique du 7 juillet 2011).

- Les professionnels de la consultation de génétique (généticien, conseiller en génétique ou psychologue) sont là pour vous aider : ils peuvent vous donner des conseils sur la manière d'aborder ces informations et vous fournir des documents explicatifs.



Le test génétique

En cas de forte suspicion de CMT, le médecin généticien, ou le neurologue du centre de référence propose la réalisation d'un *test génétique* pour confirmer l'absence ou la présence d'anomalies génétiques.

Le test génétique consiste à analyser des gènes connus comme responsables de la CMT. Même si plus de 50 *gènes* différents liés à la CMT ont été identifiés, tous les gènes impliqués ne l'ont pas encore été. Lorsque l'anomalie ne se situe pas dans les gènes les plus fréquemment impliqués dans la CMT (le gène *PMP22* impliqué dans la CMT1A, le gène de la connexine 32 *cx32*, impliqué dans la CMTX1, le gène *MPZ* impliqué dans la CMT1B, le gène *MFN2* dans la CMT2A), la démarche devient longue et complexe.

Si une anomalie génétique peut être détectée dans près de 90% des cas dans les formes démyélinisantes, le diagnostic génétique est plus compliqué pour les formes axonales pour lesquelles aucune mutation ne peut être identifiée dans les 2/3 des cas.

Toutefois, les connaissances dans ce domaine progressent régulièrement. Chaque année, des publications scientifiques annoncent des nouveaux gènes identifiés. Le développement des techniques de *séquençage* haut débit (HTS pour *high-throughput sequencing*, ou NGS pour *next-generation sequencing*) qui permettent une analyse plus rapide et plus exhaustive des gènes impliqués devrait permettre de limiter les situations dans lesquelles le diagnostic génétique n'aboutit pas, sauf pour les cas *sporadiques* où le diagnostic génétique reste complexe.

L'évaluation du risque

En possession de toutes ces informations diagnostiques et familiales, le médecin généticien ou le conseiller en génétique informe la personne ou le couple sur son **statut génétique**, sur les **éventuels risques** d'avoir un enfant atteint de la maladie, sur la possibilité d'un *diagnostic prénatal* et répond à ses interrogations. Dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth, le diagnostic prénatal n'est possible que pour les formes les plus sévères de la maladie et sous réserve que l'anomalie ou les anomalies en cause ai(en)t été identifiée(s) chez les parents.

- Ces consultations peuvent être accompagnées d'une ou plusieurs **rencontre(s) avec un psychologue** pour être aidé et soutenu face aux décisions importantes à prendre.

Se faire aider par un psychologue en pratique

Ne pas hésiter à demander à voir un psychologue pour vous accompagner pendant la démarche de conseil génétique. S'il n'y en a pas au sein même de la consultation de génétique, demander à l'équipe médicale les coordonnées de psychologues avec lesquels ils travaillent régulièrement et qui connaissent bien les maladies génétiques.

Le diagnostic prénatal

Un *diagnostic prénatal* (DPN) permet de déterminer, au début d'une grossesse, si l'enfant à naître est porteur ou non d'une anomalie génétique, ou de deux anomalies génétiques, en cause dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth et dont un parent, ou les deux, est(sont) porteur(s). Selon la *loi de bioéthique*, "le diagnostic prénatal s'entend des pratiques

Les premières lois de bioéthique, au nombre de 3 (une loi relative à la recherche dans le domaine de la santé -loi n° 94-548-, une loi relative au respect du corps humain -loi n° 94-653- et une loi relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au diagnostic prénatal -loi n°94-654-) ont été votées en juillet 1994. En 2004, elles ont été révisées pour donner la loi de bioéthique. Elles apportent des réponses aux questions éthiques, culturelles, morales et juridiques posées par les progrès scientifiques et technologiques de la médecine et de l'ensemble des sciences du vivant (recherche sur l'être humain ou sur l'embryon, greffe d'organes, procréation médicalement assistée, thérapie génique, clonage thérapeutique ou reproductif, brevetabilité du vivant et du génome humain, ...).

►► [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

WEB www.legifrance.gouv.fr

médicales ayant pour but de détecter *in utero* chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité." (Article L. 2131-1 du code de la santé publique).

- Dans la CMT, il n'est autorisé que pour les formes les plus graves de la maladie.
- Les enjeux de ce diagnostic doivent être bien pesés car ils posent la question de l'interruption de la grossesse.

Rencontrer le *généticien-clinicien* avant de démarrer une grossesse permet d'avoir le temps nécessaire pour recueillir l'ensemble des informations, réaliser les examens utiles et aborder les aspects éthiques et personnels de la question. Le couple peut ainsi évaluer le risque encouru dans les meilleures conditions.

- C'est un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (constitué par un médecin généticien, un gynécologue-obstétricien, un pédiatre ou un spécialiste des maladies neuromusculaires et un psychologue) qui statue sur la faisabilité du diagnostic prénatal pour chaque situation (Article R.2131-16 du code de la santé publique).

Il peut être consulté directement par la femme enceinte, le couple, ou par le médecin traitant qui adresse le dossier médical au centre.

Le diagnostic pré-implantatoire

Le *diagnostic préimplantatoire* (DPI) a été entériné par la loi du 7 juillet 2011. Il permet, dans le cadre d'une fécondation *in vitro*, d'établir un diagnostic sur l'embryon avant son implantation dans l'utérus (en général 2 ou 3 embryons sont implantés pour augmenter les chances de démarrer une grossesse).

- Comme pour le diagnostic prénatal, le recours à un diagnostic dit préimplantatoire concerne préférentiellement les situations les plus graves.
- Il s'agit d'une procédure lourde comportant des similitudes avec certaines techniques de procréation médicalement assistée, comme la fécondation *in vitro*.
- C'est une technique délicate et les indications sont, en France, assez limitées. Le procédé nécessite du temps et des moyens techniques très sophistiqués et doit être ajusté pour chaque maladie (voire parfois, pour une famille) en fonction de la nature de l'anomalie génétique. Il n'est donc pas toujours techniquement réalisable et lorsqu'il l'est, la démarche est longue, difficile et aléatoire et ne dispense pas d'un diagnostic prénatal. En effet, un DPN est systématiquement proposé pour vérifier le résultat du DPI.
- De plus, le taux de réussite est encore assez faible (en moyenne 20 à 30% de grossesses menées à terme), c'est pourquoi les médecins recommandent dans un premier temps le diagnostic prénatal.

Puis-je aller à l'étranger pour le DPI ? Est-ce sûr ?

Le statut juridique du diagnostic pré-implantatoire (DPI) varie d'un pays à l'autre : certains pays ont interdit expressément cette pratique (l'Autriche, l'Italie, l'Allemagne et la Suisse), d'autres l'ont autorisée à certaines conditions (France, Belgique, Royaume-Uni, Danemark, Pays-Bas).



En France, le DPI est réalisé dans des conditions qui garantissent la qualité et la sécurité des soins ainsi qu'un encadrement social (la Sécurité Sociale permet un remboursement complet des actes nécessaires à la réalisation de plusieurs tentatives de diagnostic préimplantatoire) et un accompagnement psychologique. Néanmoins, le délai avant de pouvoir commencer la démarche est très long (un an d'attente avant un premier rendez-vous), ce qui peut amener certaines personnes à consulter à l'étranger. Dans ce cas, il est préférable de s'adresser à des centres hospitalo-universitaires plutôt qu'à des centres privés spécialisés dans la reproduction assistée. Ceux-là sont parfois insuffisants pour ce qui concerne le taux de réussite, la qualité de l'assistance sociale et psychologique et le suivi des familles à moyen et long termes.

Le diagnostic pré-symptomatique ou prédictif

Les personnes majeures qui ne ressentent aucun *symptôme*, mais qui sont susceptibles d'être porteuses d'une anomalie génétique en cause dans la CMT, et de développer plus tard des symptômes de la maladie peuvent demander à faire un *test génétique* si elles désirent connaître leur statut génétique.

Cela se produit, en particulier, lorsqu'une enquête familiale est réalisée à la suite du diagnostic de CMT chez un des membres de la famille. À partir de l'arbre généalogique de la famille, le médecin généticien identifie les personnes qui risquent d'être porteuses de l'anomalie génétique et par qui celle-ci peut se transmettre.

- Le *diagnostic pré-symptomatique* se fait dans le cadre d'une consultation de génétique avec un *généticien clinicien*. Il n'est réalisable que si l'anomalie génétique impliquée dans l'apparition de la maladie est bien identifiée.
- Compte tenu de ses conséquences, la réalisation d'un diagnostic pré-symptomatique est rigoureusement encadrée par la loi (*lois de bioéthiques*). Elle se fait selon un protocole de prise en charge parfaitement défini (délai de réflexion, accompagnement psychologique, possibilité à tout moment de changer d'avis et d'abandonner la procédure...). Cette démarche n'est possible que chez les personnes majeures, c'est-à-dire âgées de 18 ans et plus.
- La personne concernée est informée, au préalable et de façon complète, sur la maladie (ses effets, la possibilité qu'ils soient plus ou moins prononcés voire absents, son évolution) et sur les possibilités de prévention et de traitement. Elle doit être entièrement d'accord pour faire le test.
- Tout au long de la démarche et une fois les résultats connus, se faire accompagner par un psychologue permet d'exprimer ses interrogations, ses inquiétudes et ses espoirs et d'anticiper l'impact du résultat du test dans sa vie future.

Se faire accompagner par un psychologue en pratique

Ne pas hésiter à demander à voir un psychologue. S'il n'y en a pas au sein même de la consultation de génétique, demander à l'équipe médicale les coordonnées de psychologues avec lesquels ils travaillent régulièrement et qui connaissent bien les maladies génétiques.



♦ Chez l'enfant ou l'adolescent (de moins de 18 ans), le diagnostic pré-symptomatique n'est autorisé que si la connaissance du résultat permet un bénéfice immédiat pour l'enfant et pour sa famille. *"Les examens ne peuvent être prescrits chez un mineur ou chez un majeur sous tutelle que si celui-ci ou sa famille peuvent personnellement bénéficier de mesures préventives ou curatives immédiates"* (Article R. 1131-5, alinéa 3 du code de la santé publique).

Que le *test génétique* soit ou non réalisé, l'enfant peut rencontrer un psychologue, qui l'aidera à formuler ses propres questionnements.



Où consulter, quand et comment ?

Un réseau de spécialistes

Le suivi d'une personne atteinte de la maladie de Charcot-Marie-Tooth requiert le concours de plusieurs intervenants, idéalement, dans une même structure regroupant différentes spécialités médicales ou paramédicales - un neurologue, un médecin de rééducation, un généticien, un kinésithérapeute, des travailleurs sociaux - et travaillant en collaboration avec les autres professionnels de santé (gynéco-obstétricien, ophtalmologiste...).

▪ En France, le réseau des *consultations spécialisées* dans les maladies neuromusculaires "enfants" et/ou "adultes" et des *Centres de référence et de compétence* "Maladies neuromusculaires" est tout à fait à même de répondre à cette exigence de multidisciplinarité.

Ce réseau travaille, souvent sous l'impulsion et avec le soutien de l'AFM-Téléthon, à élaborer des recommandations à la fois pour l'établissement du diagnostic mais aussi pour les bonnes pratiques de suivi, ceci pour assurer le plus de cohérence possible entre les différents centres.

Où trouver une consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires en pratique

Les coordonnées de la consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires de votre région sont disponibles sur le site internet de l'AFM-Téléthon : **WEB** www.afm-telethon.fr/services-proximite-aux-malades ou sur celui d'Orphanet : **WEB** www.orphanet.fr.

Vous pouvez les obtenir aussi en téléphonant à l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 01 69 47 11 78 ou auprès d'un Service Régional de l'AFM-Téléthon.

▪ Certaines consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires "adultes" ont mis en place une interface avec leurs homologues de pédiatrie afin d'optimiser le passage, souvent délicat à gérer, de la consultation "enfant" à la consultation "adulte".

▪ Dans la CMT, le suivi d'une personne adulte peut être fait chez un neurologue libéral. Pendant l'enfance, un suivi multidisciplinaire est préférable pour prévenir au mieux l'ensemble des répercussions possibles de la maladie au cours de la croissance.

Une surveillance régulière

▪ La mise en route du suivi médical doit se faire dès que le diagnostic est suspecté.

▪ La fréquence du suivi et des bilans médicaux varie selon l'évolution de l'atteinte musculaire et sensitive : aux alentours de tous les 6 mois à tous les 2 ans pour les enfants et de tous les ans à tous les 3 ans pour les adultes.

Le bilan comprend un bilan orthopédique, un bilan fonctionnel des capacités motrices, éventuellement une consultation neuro-orthopédique, un bilan respiratoire (*explorations fonctionnelles respiratoires* ou EFR) et une remise à jour de l'enquête génétique si nécessaire.

La complexité du diagnostic et la spécificité de la prise en charge des maladies neuromusculaires nécessitent le recours à des consultations spécialisées composées d'équipes pluridisciplinaires réunissant toutes les spécialités impliquées dans la prise en charge des maladies neuromusculaires. Ces structures facilitent l'organisation des soins pour les malades.

À l'intérieur du réseau des consultations spécialisées, on distingue les Centres de compétence et les Centres de référence.

Les Centres de référence sont plus fortement impliqués dans la recherche et participent aussi à l'amélioration des connaissances et des pratiques des professionnels de santé.

» [Organisation des soins et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon
WEB <http://sante.gouv.fr/les-maladies-rares.html>

Il est possible de contacter une autre consultation spécialisée que celle où vous êtes suivi pour obtenir un avis complémentaire à des moments spécifiques de la prise en charge (décision d'une intervention chirurgicale, mise en route d'une assistance ventilatoire, confection d'un *corset*, ...) ou pour participer à un essai thérapeutique.

Des informations médicales à la disposition des médecins non spécialistes des maladies neuromusculaires.

Il est fréquent que les personnes atteintes d'une maladie de Charcot-Marie-Tooth consultent des médecins, généralistes ou spécialistes (ophtalmologue, dentiste, dermatologue...). Certains connaissent la maladie, d'autres non. Ceux qui le souhaitent peuvent se renseigner sur la CMT auprès de la consultation neuromusculaire où vous êtes suivi(e).

La Fiche Technique Savoir & Comprendre "Maladie de Charcot-Marie-Tooth" en pratique

L'AFM-Téléthon a élaboré avec le concours de spécialistes médicaux une Fiche Technique Savoir & Comprendre "Maladie de Charcot-Marie-Tooth" destinée aux professionnels de santé (médicaux, paramédicaux...).

Cette Fiche Technique présente une synthèse des informations médicales utiles au diagnostic et au suivi des patients atteints de CMT. Elle est disponible en ligne sur le site internet de l'AFM-Téléthon (dans l'espace "Médecins/Chercheurs > Publications > Fiches Techniques").

WEB www.afm-telethon.fr > Médecin/Chercheur > Publications > Fiches techniques Savoir & Comprendre

Si vous n'êtes pas suivi(e) dans un milieu spécialisé en *myologie* ou en neurologie, le médecin peut prendre contact avec le *Centre de référence* "Maladies neuromusculaires" de sa région.

Trouver un Centre de référence sur les maladies neuromusculaires en pratique

La liste des Centres de référence est disponible sur le site internet de l'AFM-Téléthon : **WEB** www.afm-telethon.fr > Vos contacts > Services régionaux ou en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 01 69 47 11 78.

Une carte personnelle de soins

Le port et la présentation de sa Carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" aux professionnels médicaux, spécialistes ou non des maladies neuromusculaires, favorisent la coordination des soins. Ils permettent surtout d'éviter des erreurs liées à la méconnaissance des spécificités des maladies neuromusculaires, en général, et de la CMT, en particulier.

La carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" en pratique

La carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" est disponible dans les Centres de référence neuromusculaires et certaines consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires. Elle vous est remise par le médecin spécialiste qui vous suit. Il y inscrit des informations importantes et actualisées sur votre état de santé. N'hésitez pas à la lui demander si vous ne l'avez pas encore.



- Elle comporte les principales recommandations en matière de prise en charge médicale et de prévention, y compris en cas d'anesthésie. Elle est particulièrement utile en situation d'urgence. Il est recommandé de l'avoir toujours sur soi.
- Cette carte est personnelle. Veillez à la faire mettre à jour par le médecin si nécessaire.

Des dispositions réglementaires pour réduire les situations de handicap en lien avec la maladie de Charcot-Marie-Tooth

Le remboursement des soins médicaux

Droit des patients et maladies neuromusculaires

Mieux connaître ses droits en matière de santé permet à chacun d'être davantage acteur de sa prise en charge médicale. Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur certains de ces droits (obligation d'être informé sur sa situation médicale, accès à son dossier médical, secret médical, désignation d'une personne de confiance, consentement éclairé, directives anticipées...) formalisés par la loi du 4 mars 2002 relative aux droits des patients et à la qualité du système de santé ainsi que la loi du 25 avril 2005 relative aux droits des personnes en fin de vie.

» » [Droit des patients et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon,

En France, les personnes atteintes de la maladie de Charcot-Marie-Tooth peuvent bénéficier d'une **prise en charge à 100%** par la Sécurité sociale du financement des soins et des frais médicaux au titre des Affections de Longue Durée (ALD) sur la base de tarifs conventionnés (ou tarif de responsabilité).

Un *protocole de soins* est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie. Il faut le renouveler à échéance.

Le protocole de soins des affections de longue durée en pratique

- Votre médecin traitant remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100%, appelé "protocole de soins". Un volet est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge à 100% d'une partie ou de la totalité des soins.
- Votre médecin vous remet, lors d'une consultation ultérieure, le volet du protocole de soins qui vous est destiné, en vous apportant toutes les informations utiles. Vous le signerez avec lui. Il est aussi possible que le médecin de la consultation spécialisée qui a diagnostiqué la maladie établisse le protocole de soins pour une durée de 6 mois.
- Après cette période, c'est au médecin traitant de s'occuper du renouvellement du protocole de soins, en concertation avec les équipes et les médecins qui vous suivent.

WEB www.ameli.fr/ > Assurés > Droits et démarches > Par situation médicale > Vous souffrez d'une affection de longue durée.

Certaines contributions restent à la charge des personnes âgées de plus de 18 ans :

- la **participation forfaitaire d'un euro** (pour toute consultation ou acte réalisé par un médecin, y compris examens radiologiques ou analyses biologiques, pour un montant maximum de 50 € par an),
- la **franchise médicale** (qui s'applique sur les boîtes de médicaments, les actes paramédicaux et les transports sanitaires pour un montant maximum de 50 € par an),
- les **dépassements d'honoraires**.
- Les actes médicaux, traitements ou soins, non liés à la CMT sont remboursés aux taux habituels.
- En cas d'hospitalisation dans un établissement public ou privé de plus d'une journée, il faut payer un **forfait hospitalier**. Ce forfait couvre les frais d'hébergement et s'applique à tous, même aux enfants mineurs. Il existe néanmoins des situations pour lesquelles les frais d'hospitalisation peuvent être intégralement remboursés.

Pour en savoir plus :

- sur le site internet de l'Assurance Maladie

WEB www.ameli.fr/ > Assurés > Soins et remboursements > Ce qui est à votre charge

- sur le site du CISS (Collectif Interassociatif Sur la Santé) :

WEB [Fiche thématique du CISS n° 57 - Le régime des affections de longue durée](#)

WEB [Fiche thématique du CISS n°9 – Assurance maladie : Protocole de soins -2013](#)



En cas de désaccord avec votre caisse d'Assurance Maladie en pratique

Il existe des voies de recours en cas de désaccord avec la décision de votre caisse d'Assurance Maladie.

- Pour contester une décision d'ordre administratif (par exemple un refus d'ALD, un refus de remboursement de soins...), vous devez saisir la Commission de recours amiable (C.R.A.) de votre caisse d'Assurance Maladie. En cas de rejet de la demande malgré le recours amiable, vous pouvez engager une procédure auprès du Tribunal des affaires de sécurité sociale (T.A.S.S.).
- Pour contester une décision d'ordre médical, vous devez d'abord demander une expertise médicale auprès de votre caisse d'Assurance Maladie avant de saisir la Commission de recours amiable (CRA).

WEB www.ameli.fr/ > Assurés > Droits et démarches > Réclamations et voies de recours

- Les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon peuvent vous aider dans vos démarches. N'hésitez pas à les contacter. Leurs coordonnées sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 01 69 47 11 78 ou sur le site internet de l'AFM-Téléthon : **WEB** www.afm-telethon.fr > Vos contacts > Services régionaux.

Assurance santé complémentaire

La part non remboursée par l'Assurance Maladie est à votre charge ou peut être remboursée par votre assurance ou votre mutuelle complémentaire. N'hésitez pas à vous renseigner auprès de celles-ci.

Des aides existent pour l'acquisition d'une complémentaire santé (par exemple, d'une mutuelle) : la **Couverture maladie universelle complémentaire** (CMUC) ou l'**Aide pour une complémentaire santé** (ACS). Renseignez-vous auprès de votre caisse d'assurance maladie.

Les bénéficiaires de la couverture maladie universelle complémentaire (CMUC) sont dispensés des franchises médicales, de la contribution d'un euro, du forfait hospitalier, et, dans certaines limites, des dépassements d'honoraires (principalement en dentaire et en optique).

La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap

Les personnes en situation de handicap dans leur vie quotidienne peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la **Maison départementale des personnes handicapées** (MDPH) de leur département. Celle-ci centralise toutes les démarches liées au handicap :

- demande de *Prestation de Compensation du Handicap* (*aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule...*) ;
- demande relative à la scolarité (*projet d'accueil individualisé, projet personnalisé de scolarisation, ...*) ;
- demande relative au travail et à la formation professionnelle (reconnaissance du statut de travailleur handicapé...);
- aides financières (*Allocation pour adultes handicapés* (AAH), *complément de ressources, majoration pour la vie autonome...*) ;
- demande de carte d'invalidité, carte "priorité pour personne handicapée", carte de stationnement.

Elle assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises et l'accompagnement dans la durée de la personne en situation de handicap.

*La **prestation de compensation du handicap** (PCH) est une prestation en nature dont l'objet est de financer des dépenses liées au handicap préalablement définies sur la base d'une évaluation individualisée des besoins de compensation. Elle couvre les besoins en aide humaine, en aides techniques, en aménagement du logement et du véhicule ainsi que les surcoûts liés au transport, les charges exceptionnelles ou spécifiques et les besoins en aide animalière.*

» » [Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Des informations pratiques sont disponibles sur les sites :

WEB www.social-sante.gouv.fr > handicap

WEB www.orphanet.fr > Les Cahiers Orphanet > Aides et prestations sociales

Trouver les coordonnées de sa MDPH en pratique

Les coordonnées de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) dont vous dépendez sont disponibles à la Mairie de votre commune. La liste des MDPH par département est disponible sur le site internet de la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie des personnes âgées et des personnes handicapées :

WEB www.cnsa.fr

Depuis l'application de la loi de 2005, est-ce que les anciens droits et les anciennes prestations (Allocation pour adultes handicapés (AAH), Allocation compensatrice tierce personnes (ACTP), cartes d'invalidité et de stationnement...) sont maintenus ?

Oui, tous les droits et prestations en cours restent acquis et maintenus. La loi "pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées" (loi du 11 février 2005) a apporté de nombreux changements : elle favorise l'accessibilité dans tous les domaines de la vie sociale (éducation, emploi, transport, lieux publics...), elle instaure la prestation de compensation du handicap (PCH) et met en place un dispositif administratif centralisé autour des maisons des personnes handicapées (MDPH).

L'Allocation aux adultes handicapés (AAH) n'est pas modifiée par la loi du 11 février 2005. Par contre, l'ancien complément de l'AAH a été supprimé et remplacé par deux nouveaux compléments : le complément de ressources et la majoration pour la vie autonome. Un dispositif transitoire est prévu pour les bénéficiaires de l'ancien complément de l'AAH. Ils peuvent le conserver soit jusqu'au terme de la période pour laquelle l'AAH leur a été attribuée, soit jusqu'au moment où ils bénéficient du complément de ressources ou de la majoration pour vie autonome (s'ils remplissent les conditions d'ouverture des droits à l'un de ces compléments).

Les décisions relatives aux cartes d'invalidité et de stationnement et à l'Allocation compensatrice tierce personnes (ACTP) restent valables. Il est possible de garder l'ACTP mais pas d'en faire la demande si l'on n'en bénéficiait pas avant 2006. Une personne titulaire de l'ACTP peut aussi demander à faire évaluer ses besoins en vue de l'attribution de la Prestation de compensation du handicap (PCH) afin d'opter éventuellement pour cette nouvelle prestation. L'abandon de l'ACTP au profit de la PCH est définitif.

» » [Prestation de compensation et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon, Octobre 2014.



La scolarité

Le projet d'accueil individualisé (PAI)

Une démarche interne à l'établissement scolaire peut suffire à prendre en compte les difficultés motrices et certains aspects médicaux d'enfants ou d'adolescents atteints de CMT.

- À la demande des parents, le chef d'établissement met alors en place un *projet d'accueil individualisé* (PAI). Il s'agit d'une démarche d'accueil résultant d'une **réflexion commune** des différents intervenants impliqués dans la vie de l'enfant (médecin scolaire, équipe enseignante, médecin traitant, ...).

- Il concerne des aménagements simples, ne requérant pas de moyens matériels importants et n'impliquant pas de demandes de financement, comme l'adaptation des horaires, le prêt d'un deuxième jeu de manuels scolaires pour alléger le cartable, dispense de faire la queue à la cantine...

- Le PAI est passé **entre la famille et l'école, avec l'aide du médecin scolaire**. Celui-ci est le véritable pivot du PAI. C'est lui qui, en discussion avec le médecin traitant, précise les conditions de la scolarisation de l'enfant et les attentions particulières dont il doit bénéficier.

Utiliser un ordinateur permet de prendre des notes facilement lorsque la faiblesse des muscles de la main rend l'écriture lente et maladroite.

- L'enfant peut être dispensé de tout ou partie des activités sportives en fonction des avis médicaux. Pour les sorties scolaires, le PAI permet de prévoir les moyens supplémentaires, matériels et humains, nécessaires.

En pratique

Dès le début de l'année scolaire, renseignez-vous auprès de l'établissement scolaire sur les projets à venir : sorties de classe ou voyages à l'étranger, stages en entreprise... Vous aurez ainsi le temps de les préparer au mieux, en collaboration avec les enseignants concernés.

Le projet personnalisé de scolarisation (PPS)

Lorsque la sévérité de la maladie nécessite des mesures particulières importantes pour la scolarisation de l'enfant, la loi prévoit la mise en place d'un *Projet personnalisé de scolarisation* (PPS).

Le projet personnalisé de scolarisation définit les **moyens de compensation du handicap nécessaires à sa scolarité** (accessibilité des locaux, accompagnement par un *auxiliaire de vie scolaire*, mesures pédagogiques, soins médicaux et paramédicaux...).

Les études supérieures

Pour les formations post-baccalauréat se déroulant dans un lycée général ou professionnel (par exemple BTS) ou dans une université, les élèves atteints de CMT peuvent procéder à l'élaboration de leur **projet personnalisé de scolarisation** (PPS) en collaboration avec la MDPH.

Le Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) en pratique

Les étudiants doivent en faire la demande auprès de leur Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Au sein de la MDPH, c'est la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) qui prend les décisions relatives au PPS.

Vous pouvez être accompagné tout au long de la démarche d'élaboration du PPS, ou en cas de difficultés particulières, par les Services régionaux de l'AFM-

*Un **auxiliaire de vie scolaire (AVS)** accompagne un ou plusieurs enfants pour faciliter l'installation en classe, aider aux déplacements, prendre des notes, réexpliquer les consignes, effectuer des actes techniques qui ne nécessitent pas de qualification médicale comme les aspirations endotrachéales (à condition d'avoir suivi une formation) ...*

» » [Scolarité et maladies neuromusculaires](#), Repère Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon
[WEB www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Scolarité



Téléthon. Leurs coordonnées sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 01 69 47 11 78 ou sur le site internet de l'AFM-Téléthon : **WEB** www.afm-telethon.fr > Vos contacts > Services régionaux.

Il existe désormais dans chaque établissement universitaire une **cellule chargée d'accueillir les étudiants en situation de handicap**. Elle peut aider l'étudiant à élaborer un projet personnel de formation qui prend en compte sa situation et ses aspirations.

L'Université en pratique

La liste des responsables de l'accueil des étudiants en situation de handicap de toutes les universités est disponible sur le site internet du ministère de l'Éducation nationale:

WEB <http://www.handi-u.fr/>



Des mesures pour favoriser l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap

- Les conséquences de la maladie de Charcot-Marie-Tooth, en particulier la fatigue, les difficultés pour se déplacer (marcher, prendre des escaliers), la lenteur ou la maladresse dans les mouvements... peuvent retentir sur la vie professionnelle : elles sont à prendre en compte lors des choix importants pour la carrière professionnelle (choix de filière professionnelle, recherche d'emploi, reclassement...).
- Au fur et à mesure que la CMT évolue, il peut devenir difficile d'accomplir certaines tâches professionnelles, rendant utiles des adaptations des conditions de travail. Des dispositifs existent pour aider les personnes en situation de handicap à conserver leur emploi ou, le cas échéant, à en trouver un nouveau.

Le médecin du travail en pratique

N'hésitez pas à rencontrer le médecin du travail pour évoquer avec lui les difficultés rencontrées dans le cadre de votre emploi. Il s'agit d'une démarche confidentielle, le médecin du travail est tenu au secret professionnel vis-à-vis de l'employeur.

Discuter avec lui permet de réfléchir aux moyens à mobiliser pour résoudre la situation de handicap et de dire vos inquiétudes de perdre votre emploi.

Adapter le poste de travail

Lorsqu'un salarié en situation de handicap informe son employeur des difficultés rencontrées dans son travail, l'entreprise doit lui proposer des solutions permettant de pallier cette situation : aménager le poste de travail ou reclasser le salarié à un poste adapté à ses capacités au sein de l'entreprise ou dans une autre entreprise.

- C'est le médecin du travail qui détermine, au sein de l'entreprise, les activités que le salarié peut exercer sans risque pour sa santé. Il peut proposer des adaptations de poste ou des pistes de reclassement.
- Modifier votre rythme de travail, en accord avec votre employeur et le médecin du travail, par exemple en réduisant vos horaires ou en augmentant les temps de pauses, peut vous permettre de conserver votre emploi.
- Des *aides techniques* (fauteuil et bureau adaptés, téléphone à oreillettes...) peuvent vous faciliter certains gestes professionnels nécessaires à votre métier.

La reconnaissance de la qualité de "travailleur handicapé" (RQTH)

La reconnaissance de la qualité de "*travailleur handicapé*" (RQTH) permet à la personne, qu'elle soit demandeur d'emploi ou déjà en poste, ainsi qu'à l'entreprise qui l'emploie, d'accéder prioritairement aux aides à l'insertion et à l'emploi des personnes en situation de handicap.

- La liste des aides disponibles et les modalités d'attribution figurent sur le site internet de l'Association nationale de gestion des fonds pour l'insertion des personnes handicapées (Agefiph) :

WEB www.agefiph.fr

Le statut de travailleur

handicapé est la reconnaissance administrative d'une situation de handicap dans le cadre de la vie professionnelle. Il permet de mettre en place des solutions techniques ou organisationnelles pour adapter les conditions de travail aux capacités de la personne.

» [Emploi et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

La reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé en pratique

- Pour bénéficier du statut de travailleur handicapé, il faut faire une demande auprès de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) au moyen du formulaire Cerfa n°13788*01 ("Formulaire de demande(s) auprès de la MDPH") accompagné des justificatifs demandés (certificat médical récent, justificatif d'identité...).
- Les parents de la personne en situation de handicap, ses représentants légaux ou les personnes qui en ont la charge effective peuvent également présenter une demande auprès de la MDPH. Il en est de même pour le directeur départemental des affaires sanitaires et sociales, Pôle emploi ou tout organisme intéressé, à condition d'obtenir l'accord de la personne en situation de handicap.
- La qualité de travailleur handicapé est reconnue par la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH). Cette reconnaissance est systématiquement accompagnée d'une orientation vers le marché du travail, vers un établissement ou un service d'aide par le travail (ESAT) ou vers un centre de rééducation professionnelle (CRP). Réciproquement, toute décision d'orientation, par la CDAPH, de la personne en situation de handicap vers le marché du travail, un ESAT ou un CRP vaut, désormais, reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé.
- Le silence de la CADPH pendant un délai de 4 mois à compter de la date du dépôt de la demande à la MDPH vaut décision de rejet.
- Une procédure de reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé est engagée à l'occasion de l'instruction de toute demande d'attribution ou de renouvellement de l'allocation aux adultes handicapés (AAH).

Des conseillers professionnels

Le travailleur en situation de handicap peut se faire accompagner et conseiller par des professionnels.

- L'**Agefiph** (Association nationale de gestion des fonds pour l'insertion des personnes handicapées) agit pour favoriser l'**insertion professionnelle** durable et adaptée des professionnels en situation de handicap : formation professionnelle, accompagnement dans l'emploi, accessibilité des lieux de travail...
- Les Services d'appui pour le **maintien dans l'emploi** des personnes handicapées (**Sameth**) informent et accompagnent les salariés en situation de handicap dans leurs démarches de maintien dans l'emploi.
- Les **Cap Emploi** sont les principaux acteurs de la **recherche d'emploi**. Leurs conseillers aident les personnes en situation de handicap à construire un projet professionnel et les accompagnent tout au long de leur recherche d'emploi. Ils peuvent intervenir auprès d'un recruteur pour aborder les questions techniques relatives à la compensation du handicap et aux aides financières.

En pratique

- La liste des délégations régionales de l'Agefiph et des Sameth est disponible sur le site internet de l'Agefiph :
[WEB | www.agefiph.fr](http://www.agefiph.fr) > A propos de l'Agefiph > L'Agefiph dans votre région
- Les coordonnées des Cap Emploi sont disponibles sur le site de Cap Emploi :
[WEB | www.capemploi.net](http://www.capemploi.net)

Travailler dans la fonction publique

Les travailleurs en situation de handicap disposent de deux voies d'accès à la fonction publique : le recrutement par concours et le recrutement contractuel.



▪ Les épreuves de **recrutement par concours** peuvent être aménagées en fonction de la nature et du degré du handicap (durée des examens, temps de repos, utilisation d'un ordinateur...).

Les candidats reconnus travailleurs handicapés déposent une demande d'aménagement des épreuves dès le dépôt du dossier d'inscription. Ils doivent apporter un certificat médical délivré par un médecin agréé par l'administration, lequel détermine le ou les aménagements nécessaires. La liste des médecins agréés est disponible auprès de la préfecture du département de résidence.

▪ Les candidats au **recrutement contractuel** doivent remplir des conditions d'aptitude physique (déterminées par les possibilités du candidat à compenser son handicap de manière à le rendre compatible avec l'emploi postulé) et des conditions de diplômes ou de niveau d'études (identiques à celles du recrutement par concours). À l'issue du contrat (ou de son renouvellement), l'employé peut être titularisé.

Pour en savoir plus :

WEB <http://www.fonction-publique.gouv.fr> > SCORE concours > focus recrutement travailleurs handicapés.

▪ Des mesures spécifiques - aménagement du poste de travail et des horaires, formations - sont prises pour faciliter le parcours professionnel des travailleurs handicapés dans la fonction publique (fonctions publiques d'État, territoriale et hospitalière). Elles sont financées par le **Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la Fonction publique (FIPHFP)**. Vous trouverez plus d'informations sur le fonctionnement du FIPHFP sur le site internet : **WEB** www.fiphfp.fr/.

Travailler dans la fonction publique en pratique

Si vous travaillez dans la fonction publique, adressez-vous au correspondant "handicap" (il est le plus souvent intégré au service des ressources humaines) ou à votre médecin du travail.

Où se renseigner ?

▪ Pour s'informer sur les démarches à effectuer et obtenir de l'aide, les personnes atteintes de la maladie de Charcot-Marie-Tooth et leur famille peuvent s'adresser à une **assistante sociale** de leur Conseil général.

▪ Les professionnels des **Services Régionaux de l'AFM-Téléthon** connaissent les aides existantes, les financements possibles, les droits ainsi que les démarches à entreprendre. Ils accompagnent et soutiennent dans leurs parcours les personnes atteintes de maladie neuromusculaire.

Les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon en pratique

▪ Les coordonnées des Services Régionaux de l'AFM-Téléthon sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 01 69 47 11 78 ou sur le site internet de l'AFM-Téléthon : **WEB** www.afm-telethon.fr > Vos contacts > Services régionaux.

N'hésitez pas à les contacter si vous rencontrez des difficultés.

▪ En cas de litige lié à la maladie, ils peuvent, si nécessaire, demander une expertise auprès du service juridique de l'AFM-Téléthon pour être en mesure de vous aider au mieux.

- Une ligne téléphonique, **Santé Info Droits**, permet de poser des questions juridiques ou sociales liées à la santé (droits des malades, accès et prise en charge des soins, assurance maladie, indemnisation, droits des usagers des établissements médico-sociaux, discrimination...). Des spécialistes, avocats et juristes, informent et orientent les personnes confrontées à des difficultés.

Des informations juridiques ou sociales en pratique

- Santé Info Droits : ☎ 08 10 00 43 33 (prix d'un appel local)
- Site internet du Collectif Inter-associatif Sur la Santé (CISS) : **WEB** www.leciss.org.



Comment est organisée la recherche dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth ?

Les équipes de recherche impliquées dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) sont concentrées dans les pays développés, notamment les États-Unis, la France, la Grande-Bretagne et l'Italie, sans oublier le Japon, l'Allemagne, l'Espagne ou encore l'Australie.

Le cas de la Belgique (et plus spécifiquement des chercheurs basés à Anvers) est un peu à part, car elle est très impliquée depuis des années dans le domaine de la cartographie génétique de la CMT, sans que la fréquence de la maladie y soit plus élevée qu'ailleurs.

La recherche dans la CMT est à la fois fondamentale (physiologie du nerf, identification des causes génétiques et des mécanismes de chacun des sous-types de CMT), clinique (*histoire naturelle* de la maladie) et thérapeutique (plus axée actuellement sur la pharmacologie que sur les *thérapies cellulaires* ou *géniques*).

Des rencontres internationales

Les chercheurs et cliniciens impliqués dans la CMT se sont longtemps réunis lors de séminaires (workshops) spécifiques organisés par l'*European Neuromuscular Center* (ENMC). Le dernier, intitulé "*Études précliniques dans les modèles animaux de CMT*", a eu lieu à Naarden en mai 2011. Ces ateliers qui réunissent un nombre réduit de participants (une vingtaine en moyenne) permettent des échanges denses et fructueux en termes de projets collaboratifs.

En parallèle, et ouvert au plus grand nombre (y compris des représentants d'associations de patients), les spécialistes de la CMT organisent tous les deux ans un congrès mondial en alternance en Belgique et en Amérique du Nord. La dernière édition s'est déroulée à Anvers et a réuni 185 chercheurs du monde entier avec une forte proportion d'anglo-saxons. Le prochain congrès est prévu à Montréal en 2015.

La thématique CMT est régulièrement abordée dans les congrès internationaux plus "généralistes" (congrès nationaux ou internationaux de neurologie, de génétique, notamment en Amérique du Nord, congrès scientifiques AFM-Téléthon...). De manière générale, la recherche sur les CMT s'intègre dans celle, plus vaste, dédiée aux neurosciences.

En France

Au niveau français, le congrès annuel de l'association CMT-France est l'occasion de faire partager les avancées de la recherche à un public plus large.

WEB www.cmt-france.org

La Société Francophone du Nerf Périphérique (ou SFNP) s'intéresse également de près à la CMT (parmi l'ensemble des neuropathies) et soutient fréquemment des projets de recherche clinique dans le domaine.

WEB www.societedunerfperipherique.org/

Au sein de l'AFM-Téléthon, le Groupe de Réflexion et d'Actions dédié à la CMT (GRAC) réunit chercheurs, professionnels impliqués dans la prise en charge de la CMT et des représentants de personnes atteintes de CMT

L'**European Neuromuscular Centre (ENMC)** est une organisation internationale visant à soutenir la recherche dans le domaine des maladies neuromusculaires. Il organise régulièrement des rencontres internationales rassemblant scientifiques et cliniciens sur une thématique donnée.

WEB www.enmc.org/

(AFM-Téléthon et CMT-France). Ses objectifs sont d'améliorer la prise en charge de la CMT et d'accélérer la recherche dans la CMT.

WEB www.afm-telethon.fr

Des financements institutionnels et associatifs

Les équipes de recherche financent habituellement leurs projets grâce à des subventions et bourses obtenues auprès d'organismes nationaux ou européens (INSERM, CNRS...) mais aussi des associations de malades.

En France, l'appel à projets scientifiques de l'AFM-Téléthon joue un rôle un prépondérant tout comme la *Muscular Dystrophy Association* (MDA) et la *CMT-Association* (CMTA) en Amérique du Nord.

WEB <http://mda.org/>

WEB <http://www.cmtausa.org/>



Pour en savoir plus

Le Zoom sur la recherche dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth

Le Zoom sur... la recherche dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth présente une information détaillée sur les connaissances scientifiques et les pistes thérapeutiques à l'étude dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT).

Ce document est consultable et téléchargeable sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-teleton.fr > Maladies > Maladie de Charcot-Marie-Tooth

Les Avancées dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth

Actualisées chaque année, les *Avancées dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth* font la synthèse des avancées récentes de la recherche dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth.

Ce document est consultable et téléchargeable sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-teleton.fr > Maladies > Maladie de Charcot-Marie-Tooth

Documentation de l'association CMT-France

▪ CMTmag

Le magazine d'information de l'association CMT-France est publié tous les 3 mois, pour suivre l'actualité des essais et des connaissances sur la CMT, des dossiers sur la prise en charge médicale de la maladie. Il comporte aussi des rubriques consacrées au mieux vivre et au partage d'informations pratiques.

▪ Connaître, comprendre, vivre avec la maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT), CMT-France, février 2008.

▪ Neuropathies périphériques héréditaires de Charcot-Marie-Tooth – Aspects thérapeutiques chez l'enfant, Dr Michèle Mayer, CMT-France, 2005.

▪ Maladie de Charcot-Marie-Tooth et exercice physique, rééducation et appareillage, Dr Christian Gilardeau, CMT-France, Mai 2010.

▪ La chirurgie du pied, Dr Philippe Denormandie, CMT-France, février 2009.


Repères Savoir & Comprendre

Les Repères Savoir et Comprendre sont des documents publiés par l'AFM-Téléthon. Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ils traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux. Ils sont disponibles auprès du Service Régional AFM-Téléthon de votre région ou en téléchargement sur le site internet de l'AFM-Téléthon : **WEB** <http://www.afm-teleton.fr/reperes-savoir-comprendre-1118>

- ADN, cellules, tissus... des banques pour la recherche
- Arthrodèse vertébrale et maladies neuromusculaires
- Bien assis dans son fauteuil roulant
- Bien s'équiper pour bien dormir
- Bilan neuropsychologique et maladies neuromusculaires
- Conseil génétique et maladies neuromusculaires
- Diagnostic des maladies neuromusculaires
- Domotique et maladies neuromusculaires
- Douleur et maladies neuromusculaires
- Droit des patients et maladies neuromusculaires
- Emploi et maladies neuromusculaires
- Essais cliniques et maladies neuromusculaires
- Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires
- Exercice physique et maladies neuromusculaires
- Financement des aides humaines
- Fonction digestive et maladies neuromusculaires,
- Fonction respiratoire et maladies neuromusculaires
- Handicap ou situation de handicap ?
- L'annonce du diagnostic... et après
- Le ballon insufflateur manuel : une ventilation de secours
- Le muscle squelettique
- Le système musculaire squelettique
- Les aides humaines à domicile
- Les essais thérapeutiques en questions
- Lève-personne et maladies neuromusculaires
- Manutention des personnes
- Ordinateur et maladies neuromusculaires
- Organisation de la motricité
- Organisation des soins et maladies neuromusculaires
- Prestation de compensation et maladies neuromusculaires
- Prévention et maladies neuromusculaires
- Prise en charge cardiologique et maladies neuromusculaires
- Prise en charge nutritionnelle des maladies neuromusculaires
- Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires
- Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires
- S'autoriser à souffler
- Salle de bain et maladies neuromusculaires
- Scolarité et maladies neuromusculaires
- Soins bucco-dentaires et maladies neuromusculaires
- Soutien psychologique et maladies neuromusculaires
- Trachéotomie et maladies neuromusculaires
- Urgences médicales et maladies neuromusculaires
- Vacances et maladies neuromusculaires
- Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires


Numéros de téléphone utiles

• CMT-France


 0 820 077 540

• Accueil Familles AFM-Téléthon


Service de l'Association Française contre les Myopathies qui a pour mission d'accueillir et d'orienter toute personne atteinte d'une maladie neuromusculaire vers les réseaux et les compétences internes ou externes à l'AFM-Téléthon en fonction de leurs besoins.

 01 69 47 11 78


• Santé Info Droits : pour toute question juridique ou sociale

 0 810 004 333 (prix d'un appel local)

• Droits des malades Info pour toute question sur le droit des malades

 0 810 51 51 51 (prix d'un appel local)

• Maladies Rares Info Service

 01 56 53 81 36



Sites internet

- **Site internet de CMT-France;**

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

- **Site internet de l'AFM-Téléthon (Association Française contre les Myopathies).**

WEB www.afm-telethon.fr

- **Site français consacré aux maladies rares et aux médicaments orphelins**

WEB www.orphanet.fr

- **Site de l'association Dystrophie musculaire Canada**

WEB www.muscle.ca

- **Site de l'association américaine *Charcot-Marie-Tooth Association***

WEB <http://www.cmtausa.org/> (en anglais)

- **Site de l'association anglaise *CMT United Kingdom***

WEB <http://www.cmt.org.uk> (en anglais)

- **Site de la *Muscular Dystrophy Association***

WEB www.mda.org/ (en anglais, certaines publications sont disponibles en espagnol).



Glossaire

AIDES HUMAINES

Les besoins en **aides humaines** recouvrent l'aide aux actes essentiels de l'existence (alimentation, toilette, habillement, coucher), la surveillance régulière et l'aide aux autres actes de la vie quotidienne (aide aux déplacements et à la participation à la vie sociale pour la scolarité, les loisirs, les démarches, visites, sorties...), aide aux soins d'hygiène, aux repas, aux actes quotidiens comme se coucher, se lever, aux travaux ménagers, à la cuisine et aux courses.

➤➤ Financement des aides humaines, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

AIDES TECHNIQUES

Les **aides techniques** comprennent tous les équipements utilisés par une personne en situation de handicap, destinés à prévenir ou compenser une déficience : appareillages orthopédiques, dispositifs facilitant le déplacement, la communication, l'habillement ou l'hygiène... Grâce à ces aides techniques, la personne handicapée peut conserver une meilleure autonomie dans sa vie personnelle, ses loisirs et ses activités professionnelles.

➤➤ Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

ALLÈLE

Un même gène peut exister sous plusieurs formes, appelées **allèles**. Les différents allèles d'un même gène sont composés d'une séquence d'ADN qui présente de petites variations. Ils ont un emplacement identique sur le chromosome et ont la même fonction. Dans le cas d'une maladie génétique, un allèle correspond à la séquence du gène correcte et un autre à la séquence du gène avec une anomalie génétique, dont la présence entraîne l'apparition des symptômes de la maladie.

ALLOCATION POUR ADULTES HANDICAPÉS

L'**Allocation pour adultes handicapés** (AAH) est attribuée aux personnes en situation de handicap qui, de ce fait, ne peuvent accéder à un emploi et disposent de ressources modestes.

À l'Allocation adultes handicapés (AAH) peuvent s'ajouter, sous certaines conditions, deux

compléments (qui ne sont pas cumulables) :

- la **majoration pour la vie autonome** est destinée aux personnes vivant dans un logement indépendant : cette allocation complémentaire permet de faire face aux charges supplémentaires que cela implique ;

- le **complément de ressources** s'adresse aux personnes handicapées qui se trouvent dans l'incapacité quasi absolue de travailler pour leur garantir une vie aussi autonome que possible.

WEB www.solidarite.gouv.fr > handicap > Informations pratiques > Fiches pratiques > Fiches pratiques du handicap > Prestations du handicap

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

AMYOTROPHIE

L'amyotrophie est le terme médical pour désigner une diminution du volume d'un muscle, "l'amaigrissement" d'un muscle. Elle peut être de diverses origines (nutritionnelles, musculaires, neurologiques, endocriniennes...).

ANTALGIQUE

Un traitement **antalgique** a pour but de calmer la douleur.

➤➤ Douleur et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

APNÉE DU SOMMEIL

Au cours d'une **apnée du sommeil** une personne endormie s'arrête de respirer pendant moins de 10 secondes. Bien que la personne n'en ait pas forcément conscience sur le moment, cela a des répercussions sur la qualité du sommeil et peut entraîner des gênes pendant la journée (fatigue excessive,

somnolence, irritabilité, maux de tête,...).

ARTHRODÈSE

L'**arthrodèse** est une technique chirurgicale qui vise à immobiliser et stabiliser définitivement une articulation dans une position donnée.

➤➤ Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

ATELLE RELEVEUR DU PIED

Une **attelle releveur de pied** est un appareillage orthopédique qui maintient le pied à angle droit, lui évitant ainsi d'accrocher le sol. Certaines sont en forme de gouttière, placées à l'arrière de la jambe et sous le pied qui se glissent facilement dans la chaussure.

D'autres sont dites dynamiques et sont fixées à la chaussure elle-même. D'autres encore sont des systèmes légers et souples qu'il est possible aussi de porter pieds nus (Releveur de pied Liberté®).

➤➤ Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

AUDIOGRAMME

L'**audiogramme** est un examen qui mesure l'intensité sonore à partir de laquelle une personne perçoit des sons. L'examen consiste à mettre sur les oreilles un casque qui envoie des sons allant des aigus aux graves, tour à tour à chaque oreille.

AUDIOPROTHÉSISTE

L'**audioprothésiste** conçoit des appareils auditifs pour les personnes malentendantes. Il explique aussi leur fonctionnement et donne des conseils d'entretien.

AUTOSOMIQUE

La transmission **autosomique** concerne les gènes portés sur les autosomes, c'est-à-dire un des 46 chromosomes humains à l'exception des 2 chromosomes sexuels (X et Y). Un caractère autosomique peut donc se retrouver aussi bien chez les hommes que chez les femmes.

AUXILIAIRE DE VIE SCOLAIRE

Un **auxiliaire de vie scolaire** (AVS) accompagne un ou plusieurs enfants pour faciliter l'installation en classe, aider aux déplacements, prendre des notes, réexpliquer les consignes,



effectuer des actes techniques qui ne nécessitent pas de qualification médicale comme les aspirations endotrachéales (à condition d'avoir suivi une formation) ...

➤ Sclérose et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

AXONE

L'axone est le prolongement du neurone qui conduit l'influx nerveux jusqu'à un autre neurone ou un organe.

BALNÉOTHÉRAPIE

La **balnéothérapie** chaude prépare à la séance de mobilisations et postures. Elle associe les effets de l'immersion et de la température de l'eau (entre 30 et 35°C).

➤ Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

BILAN URODYNAMIQUE

Le bilan urodynamique est un examen médical qui évalue avec précision le fonctionnement de la vessie et du sphincter urinaire.

BIOPSIE MUSCULAIRE

La **biopsie musculaire** est un examen médical qui consiste à prélever, sous anesthésie locale, un petit fragment de tissu musculaire. Les fragments de tissu musculaire prélevés sont observés au microscope. Les différentes méthodes utilisées pour préparer le tissu permettent de déceler des anomalies de la morphologie et/ou de la structure des fibres musculaires et/ou de mettre en évidence le déficit d'une protéine spécifique.

➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CAPACITÉ VITALE

La **capacité vitale** est mesurée au cours des explorations fonctionnelles respiratoires. Elle correspond au volume d'air maximum qu'une personne arrive à mobiliser entre une expiration et une inspiration forcées.

➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon, Octobre 2010.

CENTRES DE COMPÉTENCES DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

Les **Centres de compétences des maladies neuromusculaires** sont des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires dont les missions rejoignent celles des centres

de référence (avec lesquels ils collaborent) : assurer la prise en charge médicale des personnes atteintes de maladies neuromusculaires. Leur rôle est cependant davantage ciblé sur l'optimisation de la prise en charge et des filières de soins de proximité au sein de leur région. Ils peuvent également participer aux essais cliniques. En septembre 2008, 4 centres de compétences neuromusculaires (constitués de plusieurs consultations spécialisées) ont été nommés.

➤ Organisation des soins et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon, Juillet 2008
[WEB](http://www.sante.gouv.fr/) [sante.gouv.fr/](http://www.sante.gouv.fr/) > Les dossiers de la santé de A à Z > Maladies rares > Accès aux soins : quelle offre de soins pour les maladies rares ?

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[WEB](http://www.afm-telathon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118) www.afm-telathon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

CENTRES DE RÉFÉRENCE

Les **Centres de référence des maladies neuromusculaires** sont des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires labellisées par le ministère de la santé (il en existe 12 en France). Elles regroupent pour la plupart plusieurs consultations. Outre le suivi médical des personnes atteintes de maladies neuromusculaires, les consultations des centres de références peuvent être sollicitées pour leur expertise dans le domaine du diagnostic ou de la prise en charge, par rapport à des situations médicales complexes. Elles contribuent à la réalisation d'essais cliniques et à l'amélioration des pratiques professionnelles.

➤ Organisation des soins et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

[WEB](http://www.sante.gouv.fr/) [sante.gouv.fr/](http://www.sante.gouv.fr/) > Les dossiers de la santé de A à Z > Maladies rares > Accès aux soins : quelle offre de soins pour les maladies rares ?

CHROMOSOMES

Les chromosomes sont de fins bâtonnets visibles au microscope dans le noyau des cellules qui sont en train de se diviser. C'est dans les chromosomes que se situe le support de l'information génétique : l'ADN. Les cellules de l'être humain, comportent 23 paires de chromosomes (soit 46 chromosomes). Vingt-deux paires sont constituées de 2 chromosomes identiques, appelés autosomes. La vingt-troisième paire est constituée des chromosomes sexuels, XX chez la femme et XY chez l'homme.

COMMISSION DES DROITS ET DE L'AUTONOMIE DES PERSONNES HANDICAPÉES

La **Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées** (CDAPH) est l'organe au sein de la MDPH qui décide de l'attribution des aides et prestations (Prestation de compensation du handicap (PCH), AAH, cartes d'invalidité et de stationnement, ...), de la reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé, de l'orientation scolaire ou médico-sociale et de l'attribution de cartes d'invalidité. Elle est composée de 23 membres représentant les associations de personnes en situation de handicap, le Conseil Général, les services de l'État (comme l'Éducation nationale), les organismes d'assurance maladie et de prestations familiales, les associations de parents d'élèves, des gestionnaires d'établissement médico-social... Elle peut aussi fonctionner dans une formation restreinte (un représentant du secteur associatif, un représentant du conseil général et un représentant de l'État) pour les demandes simples (par exemple les renouvellements).

➤ Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

COMPLÉMENT DE RESSOURCES

Le **Complément de ressource** est une des deux allocations qui peut venir compléter, sous certaines conditions, l'Allocation pour adultes handicapés (AAH) [voir "Allocation pour adultes handicapés"]. Il s'adresse aux personnes handicapées qui se trouvent dans l'incapacité quasi absolue de travailler pour leur garantir une vie aussi autonome que possible.

[WEB](http://www.solidarite.gouv.fr) www.solidarite.gouv.fr > handicap > Informations pratiques > Fiches pratiques >



Fiches pratiques du handicap > Prestations du handicap

CONSANGUINITÉ

La **consanguinité** désigne le degré de parenté entre deux personnes ayant un ancêtre commun. C'est un facteur de risque de transmettre une même anomalie génétique à la fois par le père et par la mère : les deux parents étant membres de la même famille, une partie de leur génome est identique.

CONSEIL GÉNÉTIQUE

Le **conseil génétique** s'adresse aux personnes confrontées à une maladie d'origine génétique qu'elles soient elles-mêmes atteintes ou qu'un de leur proche soit atteint. Le but est de renseigner la personne sur le risque qu'elle a de développer et/ou de transmettre la maladie dans l'avenir et d'évaluer les possibilités de diagnostic prénatal ou préimplantatoire et de dépistage des individus à risque (diagnostic pré-symptomatique).

La consultation du conseil génétique est souvent entreprise avant un projet de procréation. Elle peut l'être aussi sans lien direct avec celui-ci pour lever une inquiétude sur son propre statut génétique.

La consultation de conseil génétique peut s'accompagner d'une consultation psychologique pour aider la personne à anticiper l'impact du résultat du test dans sa vie future et lui permettre d'exprimer ses interrogations et ses inquiétudes vis-à-vis d'elle-même, de sa famille, de son avenir.

>>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CONSEILLER GÉNÉTIQUE

Le **conseiller génétique** travaille en collaboration avec le médecin généticien pour accueillir, informer et répondre aux questions des familles qui s'adressent à une consultation de conseil génétique.

>>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CONSULTATIONS SPÉCIALISÉES

La complexité du diagnostic et la spécificité de la prise en charge des maladies neuromusculaires nécessitent le recours à des **consultations spécialisées** composés d'équipes pluridisciplinaires réunissant toutes les spécialités impliquées dans la prise en charge

des maladies neuromusculaires. Ces structures facilitent l'organisation des soins pour les malades.

>>> Organisation des soins et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

WEB sante.gouv.fr/ > Les dossiers de la santé de A à Z > Maladies rares > Accès aux soins : quelle offre de soins pour les maladies rares ?

CORSET

Un **corset** est un appareillage porté au niveau du tronc pour le traitement des affections de la colonne vertébrale. Il maintient la colonne vertébrale dans la meilleure position possible. Associé à de la kinésithérapie, il permet de limiter les déformations de la colonne vertébrale.

>>> Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

DÉFORMATIONS ORTHOPÉDIQUES

Les **déformations orthopédiques** sont des modifications anormales, généralement lentes et progressives, de la forme du squelette, des muscles et/ou des tendons (rétraction musculo-tendineuse), des articulations et/ou des ligaments (enraidissement, perte d'alignement articulaire).

>>> Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DÉSADAPTATION À L'EFFORT

Une activité physique soutenue maintient en forme les muscles, le cœur, les poumons et entretient l'endurance et l'agilité. Ces effets bénéfiques durent tant que l'activité physique est régulière mais ne persistent pas après son arrêt. La désadaptation à l'effort se manifeste par une diminution progressive des capacités physiques (cardio-vasculaires, respiratoires et

musculaires) suite à une inactivité prolongée.

DIAGNOSTIC CLINIQUE

Le **diagnostic clinique** est un diagnostic fondé sur les symptômes que présente un patient et sur l'examen physique fait par le médecin.

>>> Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE

Le **diagnostic moléculaire** est basé sur des techniques de laboratoires de biologie moléculaire. En mettant en évidence, sur l'ADN ou les protéines, les anomalies responsables de la maladie, il permet de confirmer le diagnostic clinique.

>>> Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DIAGNOSTIC PRÉIMPLANTATOIRE

Le **diagnostic préimplantatoire** est réalisé dans le cadre d'une procréation médicalement assistée avec fécondation in vitro (FIV) pour un couple dont la descendance présente un risque important de maladie génétique d'une "particulière gravité". Il permet de vérifier si un embryon est porteur ou non de la mutation à l'origine de la maladie avant même son implantation dans l'utérus. Il est donc nécessaire que l'anomalie génétique soit connue et caractérisée.

Il ne peut être réalisé que dans des centres agréés. La difficulté technique de la FIV, l'investissement physique et psychique que représente cette démarche en regard des chances de succès (15 % de chance de grossesse), l'attente très longue, sont autant de facteurs qui contribuent à limiter cette approche.

>>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DIAGNOSTIC PRÉNATAL

Le **diagnostic prénatal** (DPN) permet de déterminer pendant la grossesse si l'enfant à naître est porteur d'une anomalie génétique déjà connue chez l'un de ses parents (ou les deux). La loi n'autorise ce diagnostic que dans le cas "d'une affection d'une particulière gravité". L'éventualité d'un DPN doit être anticipée, dans le cadre d'une démarche de conseil génétique, avant une grossesse. Elle se discute au cas par cas, en fonction de la pathologie,



d'autant que cette démarche n'est pas sans risque pour le fœtus et qu'elle pose la question de l'interruption de grossesse.

Le DPN repose sur des analyses génétiques effectuées sur de l'ADN extrait d'une biopsie du placenta à partir de 11 semaines d'arrêt des règles (aménorrhée) ou du liquide amniotique à 15-16 semaines d'aménorrhée.

» Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DIAGNOSTIC PRÉ-SYMPATOMATIQUE

Le **diagnostic pré-symptomatique** permet de déterminer si une personne d'une famille, dont un membre de la famille est atteint d'une maladie génétique et ne présentant elle-même aucun symptôme, est porteuse ou non de l'anomalie génétique responsable de la maladie. Il ne peut être prescrit chez un enfant mineur sauf si un bénéfice médical direct pour l'enfant est possible (traitement et/ou prise en charge adéquats).

» Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DOMINANT(E)

Une maladie héréditaire est dite "**dominante**" lorsqu'une seule copie du gène de la personne malade est touchée par l'anomalie génétique. La maladie, conséquence de l'anomalie sur l'une des deux copies du gène, se manifeste même si l'autre copie du gène n'est pas altérée.

» Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon, Septembre 2008.

ÉLECTRONEUROMYOGRAMME

L'électroneuromyogramme (EMG) est un examen qui consiste à recueillir à l'aide de fines aiguilles - servant d'électrodes - implantées dans le muscle, les signaux électriques transmis par les nerfs ou émis par les fibres musculaires au repos, pendant et après un mouvement.

» Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

ENREGISTREMENTS POLYGRAPHIQUES DU SOMMEIL

Les **enregistrements polygraphiques du sommeil** (ou polygraphie du sommeil) consistent à mesurer et à enregistrer simultanément plusieurs paramètres physiologiques (rythme respiratoire,

rythme cardiaque, électroencéphalogramme, oxygénation du sang, mouvements respiratoires...) au cours du sommeil.

» Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

ERGOTHÉRAPEUTE

L'**ergothérapeute** évalue les besoins de la personne en situation de handicap, organise des activités pour lui apprendre à compenser ses déficiences et fournit des solutions pratiques (aides techniques et/ou aménagements des lieux de vie) afin de lui permettre de maintenir ou développer son autonomie.

ERGOTHÉRAPIE

L'**ergothérapie** est la méthode de rééducation aux gestes de la vie quotidienne. L'ergothérapeute évalue les besoins de la personne en situation de handicap, organise des activités pour lui apprendre à compenser ses déficiences et fournit des solutions pratiques (aides techniques et/ou aménagements des lieux de vie) afin de lui permettre de maintenir ou développer son autonomie.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118](http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118)

ESPÉRANCE DE VIE

L'**espérance de vie** est une donnée statistique : elle n'indique pas l'âge ultime que l'on peut atteindre. C'est la durée de vie moyenne des personnes nées dans la même période de temps, avec la même maladie, en supposant que tout au long de leur existence les indicateurs de santé restent identiques à ceux observés au moment où l'espérance de vie est calculée.

ESSAI CLINIQUE

Les **essais cliniques** permettent de s'assurer qu'un nouveau traitement

est bien toléré et qu'il est efficace dans la maladie que l'on veut traiter. C'est une étape nécessaire avant de pouvoir prescrire un nouveau traitement chez l'homme.

» Essais cliniques et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

EUROPEAN NEUROMUSCULAR CENTRE L'European Neuromuscular Centre (ENMC)

est une organisation internationale visant à soutenir la recherche dans le domaine des maladies neuromusculaires. Il organise régulièrement des rencontres internationales rassemblant scientifiques et cliniciens sur une thématique donnée.

[WEB www.enmc.org/](http://www.enmc.org/)

EXAMEN CLINIQUE

L'**examen clinique** est la première étape de tout diagnostic. Le médecin interroge et examine la personne afin de rassembler les éléments qui vont lui permettre d'orienter ou de poser un diagnostic.

Le médecin recueille le plus d'informations possibles sur l'histoire de la maladie (anamnèse) et son évolution : nature et âge d'apparition des symptômes, retard éventuel d'acquisition de la marche, notion de chutes fréquentes, douleurs dans les membres, intolérance à l'effort... Il s'informe aussi sur les antécédents familiaux, en particulier pour préciser la façon dont la maladie est répartie dans la famille (enquête familiale). Cette répartition, schématisée par le dessin de l'arbre généalogique de cette lignée, permettra d'en déduire le mode de transmission génétique de la maladie. C'est parfois le seul élément qui permet de distinguer deux maladies qui se ressemblent beaucoup.

L'examen des zones musculaires et articulaires permet de localiser les déformations articulaires (difficultés à allonger ou à plier complètement telle ou telle articulation...) et d'apprécier la souplesse (raideur, présence de rétractions...) et le volume des muscles (hypertrophie, atrophie), de repérer la faiblesse de certains groupes musculaires et de préciser la répartition de l'atteinte musculaire... A partir des données recueillies lors de cet examen, le médecin décide des examens complémentaires utiles pour confirmer le diagnostic.

» Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.



EXPLORATIONS FONCTIONNELLES RESPIRATOIRES

Les **explorations fonctionnelles respiratoires (EFR)** servent à évaluer la capacité respiratoire en mesurant les volumes d'air mobilisés par l'appareil respiratoire. Elles indiquent aussi la force des muscles inspirateurs et expirateurs dont dépend la qualité de la respiration et de la toux. Elles comportent plusieurs examens, au cours desquels la personne doit respirer dans un embout buccal relié à un appareil (le spiromètre).

►► Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

FIBRES MUSCULAIRES

Les **fibres musculaires**, ou cellules musculaires, sont des cellules allongées, contractiles formant le muscle squelettique.

►► Le muscle squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

GAZ DU SANG

Les **gaz du sang** - le dioxyde de carbone (CO₂) et le dioxygène (O₂) qui sont dissous dans le sang - sont mesurés dans le sang artériel à partir d'un prélèvement sanguin (gazométrie). Ces mesures renseignent sur l'efficacité des échanges gazeux pulmonaires et sur la qualité de la ventilation. Elles peuvent révéler une insuffisance respiratoire.

►► Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

GÈNE

Un **gène** est un "segment" d'ADN situé à un endroit bien précis (locus) sur un chromosome. Chaque gène contient des informations constituant le "plan de fabrication" d'une protéine.

GÉNÉTICIEN CLINICIEN

Le **généticien clinicien**, ou médecin généticien, est un médecin spécialiste des maladies génétiques.

GÉNOME

Un **génom**e est l'ensemble des gènes d'un même organisme. Il contient toutes les instructions nécessaires au développement, au fonctionnement et à la reproduction des cellules et de l'organisme qu'elles constituent.

HISTOIRE NATURELLE D'UNE MALADIE

Ce que les médecins appellent l'**histoire naturelle d'une maladie** est la description des différentes manifestations d'une maladie et de leur évolution au cours du temps en l'absence de tout traitement (médicaments, kinésithérapie, chirurgie...).

INCIDENCE

L'**incidence** d'une maladie est le nombre de nouveaux cas qui sont survenus pendant une période d'un an et dans une population déterminée.

INSUFFLATIONS PASSIVES

Les **insufflations passives** consistent à insuffler, de façon contrôlée, de l'air dans les poumons grâce à un appareil conçu à cet effet appelé relaxateur de pression. Le volume d'air insufflé gonfle les poumons et soulève le thorax, étirant doucement l'ensemble de la cage thoracique.

Le but de ces mobilisations thoraciques passives est d'entretenir la mobilité du thorax et la souplesse des poumons et de favoriser le développement pulmonaire et thoracique chez les enfants.

►► Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118](http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118)

KINÉSITHÉRAPIE

La **kinésithérapie** (kinésis : mouvement en grec) dans les maladies neuromusculaires vise à minimiser les conséquences de l'immobilisation sur les muscles, les tendons et les articulations. Les mobilisations passives, les étirements et les postures luttent contre l'enraidissement, les rétractions musculaires, les déformations articulaires.

Les principales techniques de kinésithérapie utilisées dans les soins des maladies neuromusculaires sont

les massages, la physiothérapie, les mobilisations, les étirements, les postures, le travail actif aidé ou mobilisation active, la kinésithérapie respiratoire (toux assistée, désencombrement bronchique...).

►► Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

KINÉSITHÉRAPIE RESPIRATOIRE

La **kinésithérapie respiratoire** entretient la mobilité du thorax, la souplesse des poumons, la liberté des voies aériennes et optimise la fonction des muscles respiratoires.

►► Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

LOIS DE BIOÉTHIQUE

Les premières **lois de bioéthique**, au nombre de 3 (une loi relative à la recherche dans le domaine de la santé -loi n° 94-548-, une loi relative au respect du corps humain -loi n° 94-653- et une loi relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au diagnostic prénatal -loi n°94-654-) ont été votées en juillet 1994. En 2004, elles ont été révisées pour donner la loi de bioéthique. Elles apportent des réponses aux questions éthiques, culturelles, morales et juridiques posées par les progrès scientifiques et technologiques de la médecine et de l'ensemble des sciences du vivant (recherche sur l'être humain ou sur l'embryon, greffe d'organes, procréation médicalement assistée, thérapie génique, clonage thérapeutique ou reproductif, brevetabilité du vivant et du génome humain, ...).

►► Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

[WEB www.legifrance.gouv.fr](http://www.legifrance.gouv.fr)

MAJORATION POUR LA VIE AUTONOME

La **majoration pour la vie autonome** est une des deux allocations qui peut venir compléter, sous certaines conditions, l'Allocation pour adultes handicapés (AAH) [voir "Allocation pour adultes handicapés"]. Elle est destinée aux personnes vivant dans un logement indépendant : cette allocation complémentaire permet de faire face aux charges supplémentaires que cela implique.

[WEB www.solidarite.gouv.fr](http://www.solidarite.gouv.fr) > handicap > Informations pratiques > Fiches pratiques >



Fiches pratiques du handicap > Prestations du handicap

WEB www.caf.fr > Particuliers > Toutes les prestations > Allocation aux adultes handicapés

MALADIE GÉNÉTIQUE

Les **maladies** (d'origine) **génétiques** sont des maladies dues à des anomalies de l'ADN, c'est-à-dire de l'information qui détermine le fonctionnement biologique de notre organisme. Cette information est présente dans nos cellules sous forme de chromosomes. Nous l'héritons de nos parents et nos enfants héritent de la nôtre. C'est pourquoi les maladies génétiques sont souvent familiales, c'est-à-dire qu'il peut y avoir plusieurs membres d'une même famille atteints par la maladie génétique.

MALADIE RARE

Une **maladie** est dite **rare** quand elle touche moins d'une personne sur 2 000. Les maladies rares font l'objet d'une politique de santé publique commune dans les domaines de la recherche, de l'information et de la prise en charge.

WEB www.eurordis.org/fr > Les maladies rares

WEB sante.gouv.fr/ > Les dossiers de la santé de A à Z > Maladies rares

MÉDICAMENT ORPHELIN

Les **médicaments orphelins** sont des médicaments utilisés pour soigner les personnes atteintes de maladies qui touchent, moins d'une personne sur 2 000, les maladies rares. Pour les entreprises pharmaceutiques, le coût de mise sur le marché d'un produit préconisé dans une maladie rare ne serait pas couvert par les ventes attendues sur ce marché "restreint" du fait du peu de personnes concernées. C'est pourquoi, sous la pression des associations de maladies rares, une politique économique incitative a été mise en place pour encourager les entreprises pharmaceutiques à développer et à commercialiser des médicaments "orphelins" à destination des patients atteints de maladies rares et laissées pour compte.

WEB www.eurordis.org/fr > Médicaments orphelins

MEMBRES INFÉRIEURS

Les **membres inférieurs** dans le corps humain sont constitués par les hanches, les cuisses, les genoux, les jambes, les chevilles et les pieds.

MEMBRES SUPÉRIEURS

Les **membres supérieurs** dans le corps humain sont constitués par les épaules, les bras, les coudes, les avant-bras, les poignets et les mains.

MOBILISATIONS PASSIVES

Les **mobilisations passives**, les étirements et les postures entretiennent la souplesse des muscles et des tendons, ainsi que toute l'amplitude de mobilité et l'alignement des articulations. Ils facilitent la croissance tendino-musculaire.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

MOELLE ÉPINIÈRE

La **moelle épinière** est la partie du système nerveux central situé à l'intérieur de la colonne vertébrale, en dessous du tronc cérébral. Elle est constituée de cellules et de fibres nerveuses (neurones et leurs prolongements) qui traitent et relaient l'information circulant entre le cerveau et les organes (muscles, peau, poumons...).

MUSCLES DISTAUX

Les **muscles distaux** sont les muscles qui sont éloignés de l'axe du corps. Ils sont situés aux extrémités des membres : muscles des mains et des avant-bras pour les membres supérieurs, muscles des pieds et des jambes pour les membres inférieurs.

>>> Le système musculaire squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

MUSCLES LISSES

Les **muscles lisses** sont situés dans les parois des vaisseaux sanguins, du tube digestif, et de certains organes, notamment l'appareil urinaire. Ce sont des muscles à contraction involontaire. Leur organisation est différente de celle des muscles squelettiques.

MUSCLES PROXIMAUX

Les **muscles proximaux** sont les muscles qui sont proches de l'axe du corps. Ils sont situés aux racines des membres : muscles des épaules et des bras pour les membres supérieurs, muscles des hanches et des cuisses pour les membres inférieurs.

>>> Le système musculaire squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

MUSCLES SQUELETTIQUES

Les **muscles squelettiques** sont les muscles attachés au squelette. En se contractant, ils font bouger les différentes parties de notre corps. Sous le contrôle de la volonté, ils sont également appelés muscles volontaires ou encore muscles striés à cause de leur aspect striés au microscope.

>>> Le muscle squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

>>> Le système musculaire squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

>>> Organisation de la motricité, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

MUTATION

Une **mutation** est une modification du matériel génétique (ADN). Elle peut être spontanée ou induite par des agents extérieurs (agents dits "mutagènes" comme les radiations, certains produits toxiques...).

MYOBANK-AFM / INSTITUT DE MYOLOGIE

Myobank-AFM / Institut de Myologie est une banque de tissus pour la recherche qui a été créée par l'AFM pour recueillir et conserver des prélèvements de tissus (muscle, peau...) et les acheminer vers des équipes de recherche qui travaillent dans le domaine des maladies rares.

>>> ADN, cellules, tissus... des banques pour la recherche, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

WEB www.institut-myologie.org/ > Recherche > Banque de Tissus MYOBANK-AFM de l'Institut de Myologie.

MYOLOGIE

La **myologie** est la science qui étudie le muscle, sain ou malade.

NERF PÉRIPHÉRIQUE

Les **nerfs périphériques** relient les organes du corps (dont les muscles) au système nerveux central (moelle épinière, cerveau...). C'est par eux que l'information nerveuse circule. Ces nerfs peuvent être moteurs (transmettant aux muscles l'ordre de se contracter), sensitifs (transmettant



les sensations - toucher, chaleur, position du corps... - jusqu'au système nerveux central) ou mixtes.

ORL

L'**ORL** (oto-rhino-laryngologiste) est un médecin spécialisé en oto-rhino-laryngologie (que l'on abrège aussi en ORL), c'est-à-dire dans l'examen et le traitement médical ou chirurgical du nez, de la gorge ou de l'oreille.

PRESTATION DE COMPENSATION DU HANDICAP

La **prestation de compensation du handicap** (PCH) est une prestation en nature dont l'objet est de financer des dépenses liées au handicap, préalablement définies sur la base d'une évaluation individualisée des besoins de compensation. Elle couvre les besoins en aide humaine, en aide technique, en aménagement du logement et du véhicule ainsi que les surcoûts liés au transport, les charges exceptionnelles ou spécifiques et les besoins en aide animalière.

➤ Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

WEB www.service-public.fr/ > Social Santé > Handicap > Prestation de compensation du handicap.

PRÉVALENCE

La **prévalence** est une estimation statistique du nombre de personnes atteintes par une maladie dans une population donnée, correspondant au nombre total d'enfants ou adultes concernés à un moment et sur un territoire donné.

La prévalence dans la CMT est de 1 pour 2500 personnes.

PRISE EN CHARGE ORTHOPÉDIQUE

La **prise en charge orthopédique** traite des affections de l'appareil locomoteur et de la colonne vertébrale. Indissociable de la prise en charge globale (respiratoire, cardiaque, nutritionnelle, psychologique...), elle vise à empêcher ou retarder l'apparition et le développement des conséquences du manque de mouvement sur les os, les articulations et les différents groupes musculaires.

La prise en charge orthopédique utilise différentes techniques complémentaires : la kinésithérapie pour masser et mobiliser, l'appareillage pour maintenir et soutenir le corps en bonne position, la chirurgie en complément de la kinésithérapie et de l'appareillage

pour corriger et arrêter l'évolution de déformations orthopédiques.

➤ Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

PROJET D'ACCUEIL INDIVIDUALISÉ

Le **Projet d'accueil individualisé** (PAI) et le **Projet personnalisé de scolarisation** (PPS) sont des dispositifs qui permettent d'organiser la scolarité des élèves qui ont des besoins spécifiques.

➤ Scolarité et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

PROJET PERSONNALISÉ DE SCOLARISATION

Le **Projet personnalisé de scolarisation** (PPS) et le **Projet d'accueil individualisé** (PAI) sont des dispositifs qui permettent d'organiser la scolarité des élèves qui ont des besoins spécifiques.

➤ Scolarité et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

PROPRIOCEPTION

La **proprioception** est le sens permettant de savoir où sont situées les différentes parties de notre corps grâce à des capteurs répartis sur tout le corps (muscles, articulations...). Ces capteurs nous informent des mouvements et de la position relative des différentes parties de notre corps. Ces informations sont nécessaires pour guider les mouvements et garder l'équilibre.

PROTÉINE

Chaque **protéine** a un (ou plusieurs) rôle(s) précis dans l'organisme. Leurs fonctions sont très variées : elles participent aux réactions chimiques essentielles à la vie, permettent la communication de "messages" à travers l'organisme, constituent l'architecture des tissus et organes,

participent à la défense contre les maladies... Elles sont constituées d'un assemblage d'acides aminés.

PROTOCOLE DE SOINS

Le **protocole de soins** définit les soins et les traitements pris en charge à 100% par la Caisse d'Assurance Maladie pour le suivi d'une affection de longue durée. Il précise quels sont les professionnels de santé impliqués, qui peuvent donc être consultés directement sans passer par le médecin traitant.

RÉCESSIF(VE)

Une maladie héréditaire est dite **récessive** lorsque les deux copies du gène de la personne malade - celle reçue de son père et celle reçue de sa mère - sont touchées par une anomalie génétique. La maladie, conséquence de l'anomalie génétique, ne se manifeste, dans ce cas-là, que lorsque les deux copies du gène sont altérées.

➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

RÉFLEXE OSTÉOTENDINEUX

Un **réflexe ostéotendineux** est une contraction involontaire d'un muscle causée par la percussion directe de son tendon (rotulien par exemple).

REGISTRES DE PATIENTS

Les **registres de patients** sont des recueils centralisés de données médicales concernant des personnes atteintes par une même maladie. Ces données sont fournies, avec l'autorisation de celles-ci dans le respect du secret professionnel, par les médecins qui les suivent. Les registres permettent de mieux connaître l'évolution et la répartition de la maladie et d'en améliorer la prise en charge.

RELEVEUR DU PIED

Une attelle **releveur de pied** est un appareillage orthopédique qui maintient le pied à angle droit, lui évitant ainsi d'accrocher le sol. Certaines sont en forme de gouttière, placées à l'arrière de la jambe et sous le pied et qui se glissent facilement dans la chaussure. D'autres sont dites dynamiques et sont fixées à la chaussure elle-même. D'autres encore sont des systèmes légers et souples qu'il est possible aussi de porter pieds nus (Releveur de pied Liberté®)



➤➤ Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

RÉTRACTION MUSCULAIRE OU MUSCULO-TENDINEUSE

Une **rétraction musculaire** ou **musculo-tendineuse** est le raccourcissement d'un muscle. En devenant plus court, le muscle rétracté limite le jeu des articulations adjacentes.

SCOLIOSE

La **scoliose** est une déformation de la colonne vertébrale, qui se vrille et se courbe en forme d'S ou de C.

SENSIBILITÉ SUPERFICIELLE

La **sensibilité superficielle** nous permet d'être en contact avec l'extérieur : elle véhicule les informations du toucher (sensibilité à la pression, à la piqure), de la température ou la douleur.

SENSIBILITÉ PROFONDE

La **sensibilité profonde** véhicule, notamment, des informations en provenance des muscles, des capsules articulaires (qui enveloppent les articulations), des tendons, des ligaments, qui nous indiquent quelle est la position des différentes parties du corps dans l'espace (proprioception).
C'est grâce à cette sensibilité que nous pouvons attraper une main avec l'autre en ayant les yeux fermés ou tenir debout en équilibre les yeux fermés...

SÉQUENÇAGE

Séquencer l'ADN permet de déterminer l'ordre (la séquence) des nucléotides successifs constituant l'ADN. En comparant les séquences d'une personne atteinte d'une maladie génétique et d'une personne indemne, on peut mettre en évidence une anomalie génétique.

SPORADIQUE

Une maladie sporadique est une maladie qui touche quelques personnes de façon éparse, par opposition aux maladies qui sévissent de façon constante dans une région (maladies endémiques) ou aux maladies qui touchent en même temps un grand nombre d'individus (maladies épidémiques) ou encore aux maladies qui touchent plusieurs membres d'une même famille (maladies génétiques héréditaires).

STEPPAGE

Le **steppage** est un trouble de la marche dû à la faiblesse des muscles de la jambe censés assurer l'élévation de la pointe du pied. Ne pouvant relever correctement le pied, les personnes sont obligées lorsqu'elles marchent - en particulier sur des sols inégaux - de lever haut jambes et genoux pour éviter que la pointe du pied tombant n'accroche le sol et risque d'entraîner une chute.

SYMPTÔME

Un **symptôme** est un trouble ressenti par une personne malade et qui constitue une des manifestations de la maladie. L'ensemble des symptômes décrits par la personne malade permet d'orienter le médecin vers un diagnostic.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

SYSTÈME NERVEUX CENTRAL

Le **système nerveux central** comprend l'encéphale (cerveau, cervelet, tronc cérébral) et son prolongement, la moelle épinière. Il est protégé par une structure osseuse (la boîte crânienne pour l'encéphale et la colonne vertébrale pour la moelle épinière). Il analyse les informations sensorielles, programme le mouvement et transmet les ordres de contraction au muscle.

TÉNOTOMIE

La **ténotomie** est une intervention chirurgicale qui consiste à sectionner ou à allonger un tendon devenu trop court afin de redonner de la souplesse de mouvement ou de réaligner un membre ou un segment de membre.

TEST GÉNÉTIQUE

Un **test génétique** analyse des caractéristiques génétiques d'une personne généralement à partir d'un échantillon de sang. Il permet de détecter la présence, l'absence ou la modification d'un gène particulier, d'une petite séquence localisée d'ADN

ou d'un chromosome. Il ne peut être pratiqué qu'avec l'accord de celui ou celle qui s'y soumet.

➤➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

THÉRAPIE GÉNIQUE

La **thérapie génique** consiste à remplacer un gène défectueux en apportant, à l'aide d'un vecteur, le gène normal.

THÉRAPIE CELLULAIRE

Contrairement aux méthodes pharmacologiques basées sur l'emploi de molécules chimiques, la **thérapie cellulaire** est fondée sur l'utilisation de cellules vivantes. Cette technique consiste à prélever des cellules soit chez le patient à traiter, soit chez un donneur, à les purifier et éventuellement, à les modifier et les multiplier. Ces cellules sont alors réimplantées chez le malade pour remplacer des cellules déficientes ou disparues.

TISSU CONJONCTIF

Les **tissus de soutien** (ou **tissu conjonctif** ou interstitiel) sont constitués de cellules dispersées dans de la matrice extracellulaire. Ils protègent les organes qu'ils entourent (emballage des tissus et organes, implication dans la défense immunitaire et la nutrition).

TOUX ASSISTÉE

Les techniques d'aide à la toux - **toux assistée** - permettent de dégager les voies aériennes supérieures (trachée) lorsque la faiblesse des muscles respiratoires ne permet plus de tousser efficacement seul(e). Pratiquée régulièrement (en cas de gêne respiratoire) par l'entourage de la personne malade, la toux assistée diminue le risque d'encombrement bronchique.

➤➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

TRAVAIL ACTIF

Le **travail actif** (éventuellement aidé de façon manuelle, avec un appareil ou en balnéothérapie) participe à l'entretien articulaire et au maintien de la force musculaire.

VENTILATION ASSISTÉE

La **ventilation assistée** consiste à aider ou à se substituer, par un appareil de ventilation (appelé ventilateur), la fonction des muscles respiratoires défaillante. Pour la



ventilation non invasive, un masque ou une pipette buccale relie la personne au respirateur,

»» Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

»» Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

VITESSE DE CONDUCTION NERVEUSE

La **vitesse de conduction nerveuse** est la vitesse à laquelle un nerf transmet l'influx nerveux (vitesse de

conduction motrice pour les nerfs moteurs, vitesse de conduction sensitive pour les nerfs de la sensibilité). Elle est mesurée entre deux points lors d'études électrophysiologiques du nerf et/ou du muscle.

»» Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon, Janvier 2010.

WORLD MUSCLE SOCIETY

La **World Muscle Society** (WMS) est une organisation qui réunit des

scientifiques et médecins de différentes disciplines et travaillant dans le champ des maladies neuromusculaires. Elle organise chaque année un congrès international consacré aux avancées réalisées dans le domaine de la recherche fondamentale et clinique sur les maladies neuromusculaires.

WEB www.worldmusclesociety.org



Table des matières

Qu'est-ce que la maladie de Charcot-Marie-Tooth ?	3
Il existe différentes formes de maladie de Charcot-Marie-Tooth	4
La maladie de Charcot-Marie-Tooth est-elle fréquente ?	14
Des chiffres à prendre avec précaution	14
À quoi la maladie de Charcot-Marie-Tooth est-elle due?	15
Un nerf périphérique qui transmet moins bien l'influx nerveux	15
Plus le nerf est long, plus il est susceptible d'être abîmé.	18
La faiblesse des muscles entraîne l'apparition de rétractions musculaires... ..	18
Comment évolue la maladie de Charcot-Marie-Tooth ?	19
Comment la maladie de Charcot-Marie-Tooth se transmet-elle ?	20
Différents modes de transmission génétique.....	20
Évaluer le risque de transmission	28
Dans quelles circonstances fait-on le diagnostic de maladie de Charcot-Marie-Tooth ?	28
À l'occasion d'une enquête familiale	29
Comment affirme-t-on le diagnostic de maladie de Charcot-Marie-Tooth ?	30
Une exploration génétique rationnelle	32
Parfois, le diagnostic de maladie de Charcot-Marie-Tooth est difficile à établir.....	33
Que peut-on faire ?	35
Des médicaments à l'essai.....	35
Entretenir la musculature.....	36
Une prise en charge orthopédique précoce et régulière entretient souplesse et amplitude des articulations	40
Les troubles de l'équilibre	49
Les troubles de la sensibilité	50
Prise en charge des difficultés de marche	51
La prise en charge de la douleur	52
Fatigue, troubles du sommeil	54
La prise en charge respiratoire	57
Prise en charge des troubles de la vision.....	57
Troubles ORL/Audition	58
En cas de difficultés urinaires.....	58
En cas de grossesse.....	58
Y a-t-il des précautions particulières à prendre ?	59
Et dans la vie quotidienne ?	60
Améliorer son autonomie dans son environnement	62
Prévenir le risque de chutes.....	63
Faciliter les gestes du quotidien	63
La conduite automobile	64
Outils scolaires	65
Accepter une aide technique ne va pas toujours de soi	65
Faire face au(x) stress que la maladie de Charcot-Marie-Tooth est susceptible de provoquer.	66
Au moment du diagnostic.....	67
Au cours de la vie.....	68

REDACTION

• Myoinfo, Département d'information sur les maladies neuromusculaires de l'AFM-Téléthon (Évry).

REMERCIEMENTS

Nous remercions pour leur contribution à ce document :

- A. Barrière (ergothérapeute, centre de référence Maladies neuromusculaires, Hôpital de la Croix-Rousse, Lyon),
- E. Dupitier (ergothérapeute, AFM-Téléthon),
- N. Eymard (juriste, AFM-Téléthon),
- B. Funalot (neurogénétiicien, Centre de Référence Neuropathies périphériques rares, CHU de Limoges),
- B. Gallais (psychologue clinicien, Clinique des maladies neuromusculaires, Jonquièrre, Canada)
- C. Gilardeau (médecine Physique et Réadaptation, Institut de Myologie, Paris),
- M. Mayer (neuropédiatre, Centre de référence Maladies neuromusculaires, Hôpital Trousseau, Paris),
- C. Réveillère (psychologue, AFM-Téléthon),
- A. Toutain (généticienne clinicienne, Tours),
- Toutes les personnes concernées par cette maladie qui ont pris le temps de relire et d'amender tout ou partie de ce document.

L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique	69
Se ressourcer	70
Le conseil génétique.....	72
La consultation de conseil génétique.....	72
Le diagnostic prénatal.....	73
Le diagnostic pré-implantatoire	74
Le diagnostic pré-symptomatique ou prédictif.....	75
Où consulter, quand et comment ?.....	77
Un réseau de spécialistes.....	77
Des informations médicales à la disposition des médecins non spécialistes des maladies neuromusculaires.....	78
Une carte personnelle de soins.....	78
Des dispositions réglementaires pour réduire les situations de handicap en lien avec la maladie de Charcot-Marie-Tooth.....	80
Le remboursement des soins médicaux	80
La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap	81
La scolarité.....	83
Des mesures pour favoriser l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap.....	85
Où se renseigner ?.....	87
Comment est organisée la recherche dans la maladie de Charcot-Marie- Tooth ?.....	89
Pour en savoir plus	91
Le Zoom sur la recherche dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth	91
Les Avancées dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth.....	91
Documentation de l'association CMT-France	91
Repères Savoir & Comprendre.....	91
Numéros de téléphone utiles	92
Sites internet.....	93
Glossaire.....	94