



association des personnes concernées par la maladie de
Charcot-Marie-Tooth et les neuropathies assimilées

Connaître, comprendre,

Vivre avec _____

Maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT)



brochure éditée par [CMT-France](#)

LA MALADIE DE CHARCOT-MARIE-TOOTH (CMT)

Brochure éditée par CMT-France avec l'aide du Dr Odile Dubourg, Neurologue,
Centre de référence des pathologies Neuromusculaires de Paris-Est.

Qu'est-ce que la maladie de Charcot-Marie-Tooth ?	3
Comment se manifeste-t-elle ?	3
Comment évolue-t-elle ?	4
Comment la diagnostiquer ?	4
Comment se transmet-elle ?	5
Quels accompagnements peut-on proposer ?	5
Vivre avec la CMT.	6
Pour en savoir plus.	7
Adresses utiles.	7

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

La maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT en abrégé) est l'une des plus fréquentes maladies neurologiques héréditaires. Elle doit son nom aux trois médecins qui l'ont décrite en 1886 : deux français CHARCOT et MARIE et un anglais TOOTH. Elle est aussi appelée neuropathie héréditaire sensitive et motrice, pour la distinguer de la maladie de Charcot ou sclérose latérale amyotrophique (SLA).

En France environ 30 000 personnes en sont atteintes, sans distinction de sexe ni d'âge (début dans l'enfance ou à l'âge l'adulte).

La CMT est une maladie héréditaire, neuromusculaire, évolutive, qui n'entame pas l'espérance de vie. Elle atteint les nerfs périphériques provoquant souvent une amyotrophie des mollets, des avant-bras et des mains.

La CMT offre une grande hétérogénéité génétique c'est-à-dire que, sous un même nom, on trouve des maladies dues à des gènes différents, situés sur des chromosomes différents, mais le tableau clinique reste sensiblement le même. Plus de 20 gènes responsables sont actuellement identifiés et d'autres restent à découvrir.

Il y a **plusieurs formes de CMT** qui se différencient par leur mode de transmission et la partie du nerf primitivement affectée.

► **Les CMT démyélinisants** se caractérisent par des vitesses de conduction nerveuse ralenties car la gaine de myéline qui

entoure la fibre nerveuse (axone) ne fonctionne pas correctement. Secondairement, il y a également une atteinte de l'axone.

► **Les CMT axonaux** se caractérisent par des vitesses de conduction nerveuse normales car le dysfonctionnement affecte l'axone et non la gaine de myéline.

La neuropathie tomaculaire ou Neuropathie Héréditaire par Hypersensibilité à la Pression, est proche de la CMT. Elle se manifeste par des épisodes récurrents de faiblesse musculaire et/ou de troubles sensitifs (fourmillements, engourdissements) dans le territoire musculaire et sensitif cutané d'un nerf, qui a souvent été soumis auparavant à une compression externe. Ces épisodes récupèrent dans la plupart des cas en quelques semaines à quelques mois. Néanmoins, il peut rester des séquelles. Rarement, le tableau clinique est plutôt celui d'une neuropathie chronique, comme la maladie de CMT.

Comment se manifeste-t-elle ?

L'âge d'apparition des symptômes est très variable, le plus souvent dans l'enfance ou chez l'adulte jeune. Les CMT de début précoce et sévère sont parfois appelés « maladie de Déjerine-Sottas », quel que soit le gène en cause. Cette dénomination n'a donc plus tellement sa place dans la classification actuelle qui

prend en compte le mode de transmission, le type d'atteinte du nerf, démyélinisante ou axonale, et, lorsqu'il est connu, le gène impliqué.

Les premiers signes apparaissent généralement dans les territoires correspondant aux extrémités des nerfs les plus longs : ceci provoque des déformations des pieds (les pieds se creusent, les orteils se mettent « en griffe »), une atrophie et une faiblesse musculaire des muscles permettant la mobilisation du pied (atrophie de la jambe et du mollet), une perte de sensibilité des pieds. Peu à peu, s'installent des troubles de la marche, une réduction du périmètre de marche, une difficulté à courir, parfois des chutes, des entorses.

L'atteinte des mains apparaît généralement après plusieurs années d'évolution : atrophie des muscles de la main, perte de force, en particulier au niveau des mouvements de « pince » et difficultés à effectuer les mouvements fins, rétractions des doigts.

En principe toutes ces atteintes sont bilatérales, mais elles peuvent être asymétriques.

La douleur est signalée par la quasi-totalité des malades. Elle peut être provoquée par la faiblesse musculaire à l'origine de mauvaises positions (rachis) ou de mauvais appuis (pieds) ou bien due à l'atteinte des nerfs eux-mêmes. Ces douleurs neurologiques, de type brûlure, décharge électrique, fourmillements, nécessitent parfois des traitements de fond (pris chaque jour).

Les crampes sont fréquentes surtout en période d'évolution.

Les déformations et l'amyotrophie sont variables, par contre la

fatigabilité, l'équilibre instable, la station debout pénible, la montée d'escaliers difficile et l'habileté manuelle diminuée sont constants, à un moment plus ou moins précoce de l'évolution.

Comment évolue-t-elle ?

La CMT évolue en général lentement, mais parfois par poussées en particulier à l'adolescence, quelquefois lors d'une grossesse, de la ménopause, d'une situation de stress. Chaque cas est particulier.

La gravité de l'atteinte est variable d'un patient à l'autre y compris dans une même famille, et rien ne permet de prédire l'évolution. Le degré de handicap peut aller d'une simple gêne à la marche, jusqu'à l'usage d'un fauteuil roulant (peu fréquent : environ 10% des cas).

La longévité n'est pas affectée.

Comment la diagnostiquer ?

Le diagnostic est fait grâce à l'examen clinique, l'interrogatoire sur les antécédents familiaux, l'électroneuromyogramme (ENMG), et parfois l'analyse génétique à partir d'une prise de sang, pour les formes de la maladie dont le gène est connu.

L'électroneuromyogramme permet d'explorer la conduction nerveuse motrice et sensitive des nerfs périphériques. C'est un examen indispensable au diagnostic de neuropathie. Il permet

également de distinguer les atteintes axonales et les atteintes démyélinisantes et donc de déterminer la forme de la maladie. Ceci va permettre d'orienter l'analyse génétique.

Comment se transmet-elle ?

La maladie de CMT est due à une anomalie génétique transmise par un au moins des parents.

Dans les formes à **transmission autosomique dominante**, l'un des parents est lui-même malade, parfois sans signes cliniques : il a un risque sur deux de transmettre la maladie à ses enfants, quel que soit le sexe.

Pour les formes à **transmission autosomique récessive**, il faut que les deux parents, eux-mêmes porteurs sains, soient porteurs de l'anomalie génétique : ils ont un risque de 25% d'avoir un enfant atteint, quel que soit son sexe.

Dans les formes dominantes **liée à l'X**, les caractéristiques de la transmission varient selon le sexe du parent atteint : une mère atteinte a un risque sur deux de transmettre la maladie à ses enfants, quel que soit le sexe, tandis qu'un père atteint ne transmet la maladie qu'à ses filles.

Formes sporadiques : il faut signaler aussi quelques cas de mutation génétique spontanée, sans manifestation de la maladie connue dans la famille, ainsi que des cas où la transmission héréditaire est difficile à discerner, faute de renseignements sur la famille.

Quels accompagnements peut-on proposer ?

Jusqu'ici incurable, la CMT fait l'objet d'un **essai thérapeutique** portant uniquement sur la forme la plus répandue de la maladie. Cet essai mené à Marseille, Paris et Lyon suscite de grands espoirs mais les résultats n'en seront pas connus avant 2009.

Des consultations pluri-disciplinaires, dans toutes les régions de France, permettent un diagnostic et un suivi personnalisé. On y rencontre tous les spécialistes concernés : neurologue, généticien, psychologue, rééducateur, biologiste, etc.

Les centres anti-douleur aideront à rendre le quotidien plus confortable.

Une cure thermale peut être envisagée, notamment à Lamalou (Hérault) où des séjours spécifiques pour les malades CMT existent depuis 2008, ou Nérès-les Bains (Allier).

Dans tous les cas, il est très important de prendre des mesures préventives :

La kinésithérapie est essentielle pour retarder la survenue de déformations importantes, combattre l'amyotrophie et conserver un état orthopédique optimal en attendant les futurs traitements. La rééducation doit être douce, on peut faire de la kiné active mais jamais de musculation intensive, car un muscle fatigué se détériore plus vite. Il faut toujours tenir compte de la fatigabilité

aussi bien pendant la rééducation, qu'au travail ou dans la vie quotidienne. Deux séances de kiné par semaine sont un minimum recommandé.

L'usage d'une canne, le port d'attelles, de chaussures orthopédiques (l'esthétique a beaucoup évolué !) permet de retrouver une certaine stabilité, d'améliorer la qualité de la marche et diminue le risque de chutes.

La chirurgie orthopédique peut apporter un soulagement et un maintien de la marche, mais n'arrête pas l'évolution de la maladie. Diverses interventions sont possibles selon l'âge du malade et son état orthopédique. La chirurgie de la main peut restaurer la fonction de pince. Il est important de consulter une équipe pluridisciplinaire qui connaît bien la maladie et son évolution.

Diverses aides techniques peuvent être envisagées : petits instruments adaptés pour boutonner, tourner une clé, tenir un stylo, dévisser des bouchons ... L'utilisation d'un ordinateur redonne de l'autonomie, notamment aux étudiants. L'usage d'un fauteuil roulant manuel ou électrique de façon continue ou en appoint redonne une autonomie de déplacement. Le choix d'une voiture à boîte de vitesse automatique recule le moment de recourir aux équipements de conduite assistée.

Certains médicaments sont déconseillés aux personnes atteintes de CMT. On peut s'en procurer la liste auprès de CMT-France, mais en aucun cas il ne faut arrêter de prendre un médicament sans avis médical.

La connaissance de la maladie progresse. Chaque année de

nouveaux gènes sont localisés puis identifiés ainsi que la protéine déficiente. Plusieurs équipes dans le monde (et notamment en France) travaillent sur des perspectives de traitement tant au plan médicamenteux, que d'essais de thérapie génique.

Vivre avec la CMT

Le handicap est variable et permet généralement une vie sensiblement «normale». Le choix du métier est essentiel et doit tenir compte de l'évolution possible : il vaut mieux éviter un travail demandant une station debout prolongée ou de nombreux déplacements, ou bien demandant une grande dextérité manuelle, car il y a de fortes probabilités d'être un jour dans l'obligation d'arrêter ces activités. Le choix du lieu de résidence est lui aussi important : éviter les maisons avec escaliers ...

La compréhension de l'entourage est essentielle dans l'acceptation de la maladie, en particulier chez les enfants. Un enfant peut pratiquer un sport à condition que l'éducateur soit conscient de ses limites et qu'il l'intègre à un poste compatible avec son handicap (gardien de but au foot, chronométrateur lors d'une course par exemple). Pour leur développement, les enfants ont besoin, dans la mesure du possible, de faire les mêmes activités que leurs camarades, ils admettent difficilement d'être mis à part, mais acceptent des compromis s'ils peuvent participer.

L'évolution lente de la maladie permet de s'adapter progressivement à la baisse des performances, mais provoque des inter-

rogations pour l'avenir. Les signes cliniques peu visibles au début, la **fatigabilité variable d'un moment à l'autre**, doivent être attentivement pris en compte par l'entourage.

Un **soutien psychologique** peut s'avérer utile. Car malgré tout, nombreuses sont les personnes qui parviennent à mener une vie riche et épanouie, en refusant d'hypothéquer le présent en fonction de l'avenir.

Rencontrer d'autres personnes concernées afin de rompre l'isolement, d'échanger des «trucs».

Ne pas hésiter à accepter des aides techniques.

Ne pas négliger la prise en charge kinésithérapique.

Pour en savoir plus

CMT-France
31, rue Jean Ségurel
63370 LEMPDES

Tél. et fax : 08 20 07 75 40 ou 02 47 27 96 41

L'association CMT-France (de type Loi 1901), reconnue d'**intérêt général** par la préfecture d'Angers édite un **bulletin trimestriel d'information et des plaquettes à thème** (la rééducation, les enfants, la chirurgie du pied, exercices pour les mains) ; elle orga-

nise des rencontres et des conférences et participe à la recherche. Elle est soutenue par l'AFM (Association Française contre les Myopathies) qui a aidé à la mise en place de consultations hospitalières pluridisciplinaires comportant une équipe spécialisée dans la CMT.

Par ses **délégués régionaux** CMT-France diffuse l'information sur la maladie auprès des malades et des professionnels de santé et rompt l'isolement des personnes atteintes, par des rencontres, une écoute.

Consultez son site Internet et son forum de discussion :

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

Adresse utile :

AFM (Association Française contre les Myopathies)
1, rue de l'Internationale
BP 59
91002 EVRY Cedex
01.69.47.28.28
<http://www.afm-france.org>

Votre délégué régional :

Alsace-Lorraine : 54-55-57-67-68-88	Sonia Lauth - 03 88 51 67 43
Charente : 16-17-24	Marc Fretard - 01 49 77 91 08
Aquitaine : 33-40-47-64	Christian Subrenat - 05 57 43 59 28
Auvergne : 03-15-19-43-63	Gérard Maton - 04 73 61 87 21
Bourgogne : 21-58-71-89	Isabelle Sorez - 03 80 73 67 57
Bretagne : 22-29-35-56	Jean-GillesTardivel - 02 96 74 04 33
Centre : 18-28-37-41-45	Jean Pavard - 02 47 28 05 94
Champagne-Ardenne : 02-08-10-51-52	(par intérim) Thomas Cogé - 09 50 89 68 98
Franche-Comté : 25-39-70-90	Jacques Litzler - 03 84 48 96 50
Ile-de-France Centre & Nord : 60-75-93-95	Jacqueline Taconnet - 09 52 93 06 84
Ile-de-France Ouest, Est & Sud : 77-78-91-92-94	Francine Duong - 01 60 75 44 58
Languedoc-Roussillon : 11-30-34-48-66	François Khan - 04 90 27 11 52
Limousin : 23-36-86-87	Annie Demazure - 05 49 60 89 20
Midi-Pyrénées : 09-12-31-32-46-65-81-82	Muriel Gevrey - 09 50 90 23 69
Nord-Picardie : 59-62-80	Thomas Cogé - 09 50 89 68 98
Normandie : 14-27-50-61-76	Denis Colin - 02 35 51 32 41
Pays de Loire : 44-49-53-72-79-85	Marielle Blin - 02 99 39 30 31
PACA & Corse : 04-05-06-13-20-83-84	Annick Deleglise - 04 90 20 64 94
Rhône-Alpes : 01-07-26-38-42-69-73-74	Bruno Chardiny - 04 78 89 01 16