Pour recevoir cette brochure, rapprochez-vous de votre délégué(e)s régional(e) !

CMTFrance

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

CMT LIVRET Connaitre 2021 6P.indd 1 20/09/2021 09:15

LA MALADIE DE CHARCOT-MARIE-TOOTH (CMT)

Qu'est-ce que la maladie de Charcot-Marie-Tooth ? 3
Comment se manifeste-t-elle ? 3
Comment la diagnostiquer ? 4
Comment se transmet-elle ? 5
Quels accompagnements peut-on proposer ? 5
Vivre avec la CMT 6
Pour en savoir plus 8
Adresses utiles 8

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

CMT LIVRET Connaitre 2021 6P.indd 2 20/09/2021 09:15

Pour recevoir cette brochure, rapprochez-vous de votre délégué(e)s régional(e) !

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

Les maladies de Charcot-Marie-Tooth (CMT) constituent un groupe hétérogène de neuropathies génétiques héréditaires. Elles doivent leur nom aux trois médecins qui l'ont décrite en 1886 : deux français, les docteurs CHARCOT et MARIE, et un Anglais, le docteur TOOTH. Elles sont aussi appelées Neuropathies héréditaires sensitivo-motrices pour les distinguer de la maladie de Charcot ou sclérose latérale amyotrophique (SLA).

Les CMT touchent environ une personne sur 2500 ce qui en fait le trouble neurologique héréditaire le plus couramment observé. Elles affectent les nerfs périphériques et n'entament pas l'espérance de vie.

Les nerfs périphériques permettent de contrôler le mouvement en transmettant l'influx nerveux depuis la moelle épinière jusqu'aux muscles. Ils transmettent aussi les sensations telles que la douleur et la température des mains et des pieds jusqu'à la moelle épinière. Ils participent également au contrôle de l'équilibre. Lorsque ces nerfs sont endommagés, chez certaines personnes, on parle de neuropathie. À cause de cette atteinte nerveuse, les personnes souffrant de CMT peuvent présenter un affaiblissement musculaire progressif au fil des années, particulièrement au niveau des pieds et des mains. Certaines personnes observent une sensation d'engourdissement plus ou moins marquée au niveau de ces zones.

La Tomacula ou Neuropathie Héréditaire avec Hypersensibilité à la pression fait partie des neuropathies sensitivo-motrices héréditaires, mais elle ne peut pas être classée parmi les maladies de Charcot-Marie-Tooth. Malgré tout, elle est «cousine» des CMT1A, car c'est la même protéine de la myéline (PMP22) qui est impliquée dans ces deux maladies. 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. Dans la plupart des cas, la récupération, souvent complète, dure quelques semaines à quelques mois.

Comment se manifeste-t-elle ?

L'âge d'apparition des premiers signes se situe le plus souvent dans les deux premières décennies, mais les symptômes peuvent également se révéler à tous les âges de la vie, y compris après 50 ans. Le tableau clinique commun est celui d'un déficit moteur et de troubles sensitifs distaux, d'une amyotrophie et de déformations osseuses dont l'aspect de « pieds creux ». L'hétérogénéité clinique est très importante et la sévérité de la maladie est très variable, allant des formes quasi-asymptomatiques de l'adulte aux formes très invalidantes de l'enfant y compris pour une même forme de CMT et au sein d'une même famille. L'évolution est généralement lentement progressive ou par poussées.

CMT LIVRET Connaitre 2021 6P.indd 3 20/09/2021 09:15

Pour recevoir cette brochure, rapprochez-vous de votre délégué(e)s régional(e) !

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 habituellement 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 appui des pieds, ou bien elle est 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).

La fatigue est un symptôme récurrent chez les personnes atteintes de CMT. Cette fatigue excessive peut s'expliquer, pour tout ou partie, par le déficit moteur qui augmente le coût énergétique des activités physiques.

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 la diagnostiquer ?

L'enquête familiale sur la maladie et l'examen clinique orientent le diagnostic. L'électromyogramme permet de différencier les formes axonales, démyélinisantes et intermédiaires ce qui réduit le nombre de formes possibles et guide ensuite la recherche génétique. A ce jour, près de 90 gènes sont identifiés et impliqués parfois dans plusieurs types de CMT.

La classification des différents sous-types de CMT dépend :

• De la nature de l'atteinte du nerf périphérique :

> Formes axonales (vitesse de conduction nerveuse > 40m/s) : elles se caractérisent par une atteinte de l'axone.

> Formes démyélinisantes (vitesse de conduction nerveuse < 35m/s) : elles se caractérisent par une atteinte de la gaine de l'axone du nerf ou myéline.

> Formes intermédiaires (vitesse de conduction nerveuse entre 25m/s et 45m/s) : elles concernent des patients présentant des caractéristiques des deux formes.

• Du mode de transmission génétique :

> Autosomique Dominant (AD)

> Autosomique Récessif (AR)

> Liée à l'X

> « de novo », mutation génétique spontanée.

CMT LIVRET Connaitre 2021 6P.indd 4 20/09/2021 09:15

• De l'anomalie génétique en cause.

Nom	Anomalie génétique en cause	Structure des nerfs affectée	Mode de transmission
CMT1A	Duplication du gène PMP22	Myéline	Autosomique dominant
CMTX1	Mutation du gène GJB1	Axone	Lié au chromosome X
CMT2A	Mutation du gène MFN2	Axone	Autosomique dominant
CMT1B	Mutation du gène MPZ	Myéline	Autosomique dominant

Tableau des caractéristiques des CMT les plus fréquentes.

Comment se transmet-elle ?

- En cas de CMT à transmission autosomique dominante, la personne atteinte a 1 risque sur 2 de transmettre la maladie à ses enfants.
- En cas de CMT à transmission autosomique récessive, le parent atteint transmet toujours à ses enfants l'anomalie génétique dont il est porteur, mais aucun d'entre eux ne sera malade si le deuxième parent ne présente pas d'anomalie dans le même gène.
- En cas de CMT à transmission liée au chromosome X, qui est un chromosome sexuel, une femme atteinte a 1 risque sur 2 de transmettre la maladie à ses enfants, qu'ils soient filles ou garçons, tandis qu'un homme atteint ne la transmettra qu'à ses filles. En outre, les filles sont susceptibles d'être atteintes de façon moins sévère que les garçons.

Quels accompagnements peut-on proposer ?

Les centres de référence ou de compétence des maladies neuromusculaires, implantés en milieu hospitalier, proposent un suivi pluridisciplinaire adapté en région assurés par des spécialistes (neurologue, généticien, psychologue, médecin rééducateur, biologiste, etc.).

Vous en trouverez la liste sur les sites de CMT-France et de Filnemus.

La prise en charge pluridisciplinaire, qu'elle soit hospitalière ou de proximité, repose sur la réadaptation physique, la masso-kinésithérapie, l'appareillage, la prise en charge familiale, psychologique et sociale.

- La kinésithérapie est essentielle pour retarder la survenue de déformations importantes, combattre l'amyotrophie et garder un état orthopédique optimal. La rééducation doit être douce, il faut toujours tenir compte de la fatigabilité aussi bien pendant la rééducation qu'au travail ou dans la vie quotidienne, un muscle fatigué se détériore plus vite.
- L'appareillage (semelles, releveurs, chaussures adaptées, …) permet de retrouver une certaine stabilité, d'améliorer la qualité de la marche et de diminuer le risque de chutes.
- Une cure thermale peut être envisagée. Les thermes de Lamalou organisent des cures avec un module spécifique pour les malades CMT.
- Les centres anti-douleur vous aideront à rendre votre quotidien plus confortable.

CMT LIVRET Connaitre 2021 6P.indd 5 20/09/2021 09:15

Pour découvrir la suite.... contactez votre délégué(e) régional(e) !