

Demandez cette brochure à votre Délégué(e) Régional(e) !



Maladie de Charcot-Marie-Tooth / Neuropathies Motrices et Sensitives
Neuropathies Héritaires Motrices et Sensitives

PRISE EN CHARGE CHEZ L'ENFANT

BROCHURE ÉDITÉE
PAR CMT-FRANCE®

D^{re} Michèle MAYER
Service de Neuropédiatrie,
Hôpital Trousseau, PARIS-12^e


CMT-France
Association des personnes concernées par la maladie de
Charcot-Marie-Tooth et les neuropathies assimilées

Neuropathies héréditaires
de Charcot-Marie-Tooth (CMT)

Table des matières

Préface	P. 3	IV Prévention des incidents et accidents intercurrents	P. 16
Introduction	P. 4	V Ne pas négliger le suivi pédiatrique standard	P. 18
I Intérêt d'une prise en charge précoce et tenace	P. 5	VI Information des milieux socio-éducatifs	P. 18
II Adhésion aux soins de l'enfant et de son entourage familial	P. 6	VII Prise en charge administrative	P. 22
III Prise en charge motrice et orthopédique	P. 7	VIII Soutien psychothérapeutique	P. 24
1 Des soins simples de pédicurie et le port de chaussures adaptées sont indispensables.....	P. 7	Conclusion	P. 25
2 La kinésithérapie.....	P. 9	Lexique	P. 26
3 Psychomotricité, ergothérapie, exercices respiratoires.....	P. 10		
4 Recours aux aides techniques.....	P. 12		
5 Activités physiques et sportives.....	P. 13		

Préface

Être malade est une chose, avoir un enfant malade amène un questionnement de tous les instants.

Les parents, le corps enseignant, les acteurs médicaux et paramédicaux espèrent être guidés sur le chemin compliqué de nos enfants.

La D^{re} Michèle Mayer, longtemps membre du Conseil Médical de CMT-France et grande amie de notre association, a réalisé ce livret pédiatrique très complet ; vous y trouverez, nous l'espérons les réponses à vos questions.

CMT-France remercie la D^{re} Mayer pour la rédaction de ce livret et pour l'amitié qu'elle veut bien nous accorder.

Pour CMT-France et le conseil d'administration

Martine Libany
Présidente CMT-France de 2013 à 2024

Introduction

Il ne va être abordé ici que la forme commune de neuropathies de CMT, c'est-à-dire celle se traduisant par un déficit de la force musculaire des extrémités (pieds et mains, voire jambes et avant-bras), non ou peu et très lentement évolutif, accompagné d'une amyotrophie* et d'une aréflexie ostéo-tendineuse*, dans les mêmes territoires. Il ne sera pas traité la prise en charge des formes graves, très rares, c'est-à-dire des neuropathies congénitales, de révélation néonatale, ou des neuropathies d'emblée très évolutives, conduisant à des tableaux sévèrement et globalement paralytiques, entravant l'acquisition ou la conservation de la marche, perturbant la fonction respiratoire et pouvant mettre en jeu le pronostic vital.

Dans la forme commune de CMT, il n'y a, chez l'enfant, pas d'expression clinique respiratoire et pas d'atteinte cardiaque : les difficultés sont liées aux complications orthopédiques et au frein

à l'insertion dans le monde social, notamment scolaire et sportif, source d'une souffrance psychologique plus ou moins constante et importante.

À la veille des thérapies curatives, la thérapeutique actuelle que l'on peut proposer à une neuropathie de CMT est purement symptomatique, c'est-à-dire palliatif ou corrigeant ou, mieux encore, prévenant les conséquences orthopédiques, ce qui est déjà très satisfaisant pour le jeune patient dans le sens où ce sont ces complications orthopédiques qui le gênent beaucoup plus que le déficit de la force musculaire lui-même. Cette prise en charge orthopédique doit être complétée de mesures d'hygiène de vie, d'un accompagnement social basé sur l'information de l'enfant, de son entourage familial et des intervenants scolaires, et, au moindre besoin, d'un soutien psychologique.



Intérêt d'une prise en charge précoce et tenace

À la période pédiatrique, l'expression clinique des neuropathies de CMT débute en moyenne à l'âge de 3 ans, avec des extrêmes allant de la naissance à l'adolescence : l'atteinte paralytique affecte alors un organisme en cours de croissance où le développement squelettique, et notamment articulaire, est sous l'étroite dépendance des contraintes musculaires.

Ceci explique que l'évolutivité à l'âge pédiatrique n'est pas neurologique, mais peut être orthopédique et c'est sur cette évolutivité que l'on peut et doit agir.

La prise en charge orthopédique n'est efficace qu'à trois conditions : être précocement mise en place et être maintenue au moins toute l'enfance en s'appuyant sur l'adhésion complète de l'enfant et de son entourage.

À souligner que le préalable à la mise en place de mesures précoces reste bien entendu... un diagnostic neurologique lui-même précoce.



Adhésion aux soins de l'enfant et de son entourage familial

La prise en charge, notamment celle orthopédique, ne peut être efficace que si l'enfant concerné est bien au courant de son affection et a bien compris le processus et la signification de ses symptômes : premier concerné, l'enfant doit avoir été informé du diagnostic dès son établissement, avec des mots accessibles à son âge, en sollicitant ses questions pour suivre pas à pas, ses besoins et ses souhaits d'informations au fur et à mesure qu'il grandit. Ces explications vont lui permettre de suivre le discours médical trop souvent adressé uniquement à ses parents lors des consultations, de comprendre les difficultés qu'il ressent : elles vont l'encourager à investir la prise en charge pour limiter les effets de son affection, ses inquiétudes, auparavant sans réponses, vont s'apaiser, il va pouvoir reprendre confiance en lui et en ses capacités.

Une bonne communication de l'enfant avec ses parents et sa fratrie est également essentielle, ce qui sous-entend que ces derniers soient eux-mêmes bien au courant, aient bien adhéré aux attitudes et actions proposées. Un entretien de l'enfant seul avec le médecin ou avec un(e) psychologue doit être proposé dès que l'on perçoit une souffrance incontrôlée, un non-dit. Dès que son âge lui permet, l'enfant doit être informé d'un contact possible avec le RPS (Réfèrent parcours de santé) de l'AFM Téléthon et avec le forum des jeunes de l'Association CMT-France.

III

Prise en charge motrice et orthopédique

L'hypoactivité du système musculotendineux conduit au raccourcissement musculaire et à l'enraidissement du système capsulo-tendineux*. De plus, l'atteinte inhomogène des groupes musculaires induit un déséquilibre des articulations qui se désaxent.

Rétractions et déformations articulaires peuvent constituer le signal révélateur de la CMT, car elles sont source d'une gêne fonctionnelle supérieure à celle liée au déficit lui-même : ainsi, dans 25% des cas, c'est la déformation progressive des pieds qui attire l'attention de l'entourage et amène l'enfant chez l'orthopédiste ; dans 2/3 de ces cas, l'enfant n'a que 18 à 36 mois et il s'agit alors le plus souvent de pieds plats valgus plutôt que de pieds creux.

À l'époque du diagnostic, soit vers 6 ans, la déformation des pieds est retrouvée à l'examen dans 70% des cas, soit 3 fois plus que ce qui est reconnu spontanément à l'interrogatoire des parents ! Ce sont le plus souvent des pieds creux, beaucoup plus rarement des pieds encore plats valgus. En dehors de la déformation des pieds, qui, à long terme, est quasi constante, les autres

déformations orthopédiques, essentiellement rachidiennes, ne sont pas très fréquentes : une scoliose est rare d'emblée (1/10^e des cas), mais survient par la suite, en règle dans la seconde décennie, dans 30% des cas, taux nettement supérieur à celui de 4 à 6 % de la population générale.

1 Des soins simples de pédicurie et le port de chaussures adaptées sont indispensables

En cas de CMT, les pieds mal innervés sur le plan moteur et le plus souvent sensitif, ont peu de force, sont rétractés, déformés et, en raison de troubles vasomoteurs*, volontiers froids et bleutés : afin d'éviter blessure et douleur à leur niveau et de limiter la fatigue accrue à la marche qui en découle, les chaussures doivent être confortables, souples et légères, du type tennis ou basket plus ou moins montantes selon l'instabilité des chevilles ; en cas d'intempéries, des bottes suffisamment

souples et légères sont bien tolérées : veiller à ce qu'elles soient équipées d'une fermeture-éclair ouvrant un large accès pour que le pied se mette en place aisément et fonctionnant facilement pour pallier au déficit de la pince pouce-index. Les chaussures peuvent être complétées de semelles orthopédiques visant à atténuer les douleurs d'appui, réduisant l'instabilité, favorisant une information proprioceptive efficace et diminuant le coût énergétique de la marche.

Le gros orteil se relève souvent très fortement au passage du pas et l'ongle vient heurter le dessus de la chaussure, ce qui est douloureux ; ces microtraumatismes répétés au niveau de l'ongle conduisent à son épaissement irrégulier et à sa perte de transparence - il n'est pas toujours facile de distinguer cette altération d'une mycose - : veiller à ce que le bout de la chaussure soit suffisamment haut pour que ce frottement soit limité (les chaussures à extrémité pointue et aplatie sont à proscrire).

Le défaut de sensibilité rend souvent difficile et tardive la perception de petites blessures ou irritations : une hygiène soignée est donc nécessaire avec une inspection régulière, notamment de la plante et des espaces interdigitaux.

Il convient de bien lutter contre le développement de durillons : outre le port de chaussures bien

adaptées, la meilleure parade est de pratiquer très régulièrement un bain de pieds bien chaud, au savon de Marseille, d'une durée suffisante (en pratique, jusqu'au refroidissement de l'eau) ; la fréquence doit être quotidienne si un durillon est rebelle ; les pieds doivent être ensuite essués à l'aide d'une serviette un peu rêche afin de décapoter délicatement le durillon ramolli ; il est vivement déconseillé de l'attaquer à la râpe ou au scalpel, ce qui ne ferait qu'exacerber le processus d'élaboration de la corne ; terminer le soin en massant les pieds à l'aide d'une pommade hydratante pour pieds secs. La tendance aux pieds secs et à « faire de la corne » est personnelle, sans rapport direct avec la CMT : elle vient par contre sérieusement en compliquer les conséquences orthopédiques elle persiste toute la vie et il est donc important, lorsqu'une bonne souplesse de peau a été récupérée, de ne pas relâcher la vigilance et de maintenir les bains de pieds systématiques au moins 1 fois par semaine ou quinzaine afin, cette fois, de prévenir la reconstitution de durillons.

Il peut être utile de consulter un pédicure pour éducation et/ou soins : la prise en charge est possible par la CPAM ou comptabilisée dans l'AAEH (encore irrégulièrement selon les Caisses). Le recours à ces soins est à faire apparaître dans la demande de prise en charge à 100% et ses renouvellements.