

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

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



BROCHURE ÉDITÉE  
PAR CMT-FRANCE

**CONNAÎTRE,  
COMPRENDRE,  
VIVRE AVEC**



**LA MALADIE DE  
CHARCOT-MARIE-TOOTH  
(CMT)**

# Table des matières

<b>1</b>	<b>Qu'est-ce que la maladie de Charcot-Marie-Tooth ?</b>	P. 3
<b>2</b>	<b>Comment se manifeste-t-elle ?</b>	P. 4
<b>3</b>	<b>Comment la diagnostiquer ?</b>	P. 6
<b>4</b>	<b>Comment se transmet-elle ?</b>	P. 7
<b>5</b>	<b>Quels accompagnements ?</b>	P. 8
<b>6</b>	<b>Vivre avec la CMT</b>	P. 9
	<b>Pour en savoir plus</b>	P. 11

1

# 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 2 000, 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, dans certains cas, 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.

2

## 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.
- **Les premiers signes** apparaissent généralement dans les territoires correspondant aux extrémités des nerfs les plus longs : 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 appuis 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.

**En revanche, 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.**

  
**CMT France**

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