

Information pour les patients atteints de maladie/neuropathie de Charcot-Marie-Tooth (CMT)

Ce document a pour objectif de vous aider à comprendre le diagnostic. Il est destiné à être lu tranquillement après la consultation et peut être partagé avec vos proches ou votre médecin traitant.

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

La maladie de Charcot-Marie-Tooth (souvent abrégée CMT) est une maladie génétique des nerfs périphériques.

Les nerfs périphériques permettent de transmettre les ordres de mouvement aux muscles et de faire remonter les informations sensibles vers le cerveau.

Dans la CMT, une anomalie génétique perturbe le fonctionnement des nerfs, soit du « câble électrique » lui-même (axone), soit de sa « gaine protectrice » (myéline) entraînant une atteinte lentement évolutive des nerfs.

2. Quels sont les symptômes possibles ?

Les symptômes débutent souvent dans l'enfance ou le début de l'âge adulte. Ils incluent à degré variable :

- Faiblesse et fonte musculaire des pieds et des jambes avec pied qui tombe
- Déformations des pieds (pieds creux, orteils en griffe) et parfois scoliose
- Troubles de la sensibilité avec perturbation de l'équilibre
- Difficultés à marcher sur terrain irrégulier
- Atteinte des mains plus tardive et pas systématique

3. Quelle est la fréquence de cette maladie ?

La CMT est l'une des maladies génétiques les plus fréquentes. Elle touche environ 1 personne sur 2 500 soit 25 000 personnes en France

4. Quelles sont les causes possibles ?

La maladie est liée à une ou des mutation(s) dans un gène. Les gènes les plus fréquents sont PMP22, GJB1, PMZ, MFN2, SORD, SH3TC2, GDAP1 mais il en existe des dizaines d'autres.

Elle peut se transmettre au sein des apparentés selon différents modes (cf encadré)

5. Quels examens sont réalisés ?

- Examen neurologique
- EMG
- Tests sanguins génétiques

6. Comment traite-t-on une maladie de CMT ?

Il n'existe pas à ce jour de traitement curatif même si des recherches actives sont en cours.

La prise en charge repose sur la kinésithérapie avec rééducation à la marche et les orthèses des pieds pour soulager les problèmes dus aux déformations des pieds.

Les patients peuvent bénéficier aussi souvent de conseils ou de prise en charge d'un médecin rééducateur (MPR).

Plus rarement (dans les formes sévères, pendant l'enfance ou l'adolescence le plus souvent) des opérations des pieds ou de la colonne vertébrale peuvent s'avérer nécessaires.

Ce que je peux faire moi-même au quotidien

► Rester actif sans me mettre en difficulté

- activité physique régulière et adaptée notamment d'endurance (marche, vélo, natation)
- éviter l'immobilisation prolongée

► Prévenir les chutes

- chaussures stables, bien maintenues
- attention aux terrains irréguliers, à ne pas s'entraver dans les trottoirs et à l'obscurité
- utiliser cannes ou bâtons si besoin

► Accepter et utiliser les aides

- kinésithérapie régulière
- orthèses (releveur de pied, semelles) et chaussures adaptées si proposées

► Ne pas rester seul face à la maladie

- échanger avec l'équipe soignante de neurologie et rééducation
- s'informer via des sources fiables et prendre contact avec des associations de patients
- parler de ses difficultés à ses proches

► L'objectif n'est pas d'empêcher toute évolution, mais de préserver la mobilité et l'autonomie le plus longtemps possible

7. Évolution et pronostic

La CMT est lentement évolutive et n'est pas mortelle. Même si la marche est moins facile à cause des déformations des pieds, les déplacements autonomes restent généralement possibles.

9. Sources fiables

CMT-France : association française de patients atteints de CMT qui peut apporter des informations et du soutien <https://cmt-france.org/la-maladie/>



AFM-Telethon : association française de patients atteints de myopathies mais qui donne aussi des informations sur la CMT : <https://www.afm-telethon.fr/fr/fiches-maladies/maladie-de-charcot-marie-tooth>



FILNEMUS : Centres de référence maladies neuromusculaires <https://www.filnemus.fr/>



Questions fréquentes

► Est-ce que c'est la même chose que la maladie de Charcot (SLA)?

Non. La maladie de Charcot-Marie-Tooth n'a aucun lien avec la SLA. La CMT est une neuropathie génétique, lentement évolutive qui ne menace pas le pronostic vital.

► Est-ce que je vais finir en fauteuil roulant?

C'est très rare. La majorité des patients restent capables de marcher toute leur vie, parfois avec des aides.

► Existe-t-il des traitements ?

Des recherches sont en cours pour certaines formes génétiques, même si aucun traitement curatif n'est encore disponible.

► Puis-je continuer à travailler / conduire / faire du sport ?

Oui, souvent, avec des adaptations (du chaussage et du véhicule) si nécessaire.

► Quelles sont les implications pour ma famille ?

Cf encadré au verso.

Génétique et famille

► Comment la maladie est-elle apparue?

A un moment chez le patient ou des ancêtres, une erreur de copie (une « coquille ») dans un gène a entraîné une mutation génétique. Celle-ci a abouti à la production d'une protéine altérée qui retentit sur le fonctionnement des nerfs

► Comment se transmet la maladie et qui est à risque d'en souffrir dans ma famille?

Elle peut se transmettre au sein des apparentés selon différents modes dépendant du gène :

- Le mode dominant (ex : mutation de *PMP22*) implique 1 risque sur 2 d'être porteur de la mutation anormale pour chaque enfant et chaque frère et sœur du patient;
- Le mode récessif (ex : gène *SORD*) implique 1 risque sur 4 d'être porteur des mutations pour chaque frère et sœur du patient. D'habitude les enfants sont épargnés ;
- Le mode lié à l'X (ex : gène *GJB1*) est plus complexe et implique un risque majoré pour les garçons.

► Est-ce que ma famille doit être mise au courant du diagnostic?

Oui depuis une loi de 2012, il est obligatoire de mettre au courant au moins les apparentés de 1^{er} degré (père, mère, frères, sœurs, enfants). Dans la grande majorité des cas, le patient transmet lui-même l'information précise de la maladie découverte. Eventuellement, le médecin peut envoyer un courrier à l'apparenté pour l'avertir qu'une maladie a été découverte dans sa famille sans informer chez qui.

► Ma famille doit-elle passer une analyse génétique ?

Ce n'est pas obligatoire. Chaque apparenté peut décider de passer le test ou non. Le test est utile pour identifier la cause de symptômes déjà présents ou savoir s'il existe un risque de les développer ou de les transmettre. Les patients porteurs de la mutation ne développent pas toujours de symptômes.

► Comment mes apparentés peuvent-ils avoir un test génétique ?

Les apparentés ayant déjà des symptômes de neuropathie peuvent avoir un test génétique auprès d'un neurologue (généralement hospitalier). Les apparentés sans symptômes doivent passer par une procédure spéciale auprès d'un service de génétique médicale .