

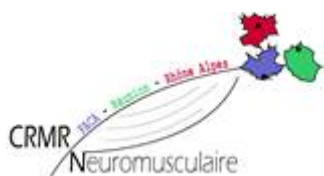
Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins
(PNDS)

Neuropathies héréditaires sensitivomotrice de
Charcot-Marie-Tooth

Mars 2020

Centre de Référence coordinateur des Maladies Neuromusculaires rares et de
la SLA
CHU La Timone, Marseille



Hôpitaux
Universitaires
de Marseille | ap.
hm



Hôpitaux
de Provence
Groupement Hospitalier
et Universitaire des Bouches-du-Rhône



Synthèse à destination du médecin traitant

Les maladies de type Charcot-Marie-Tooth (CMT) constituent un groupe hétérogène de neuropathies génétiques héréditaires. Elles sont sensibles et motrices, affectent le nerf périphérique. Le mode de transmission, le phénotype et la sévérité sont variables.

Les premiers signes apparaissent le plus souvent dans les deux premières décennies mais peuvent également se manifester aux âges extrêmes. 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 : des signes associés sont possibles, leur présence a un intérêt pour identifier le gène impliqué dans la maladie (parésie des cordes vocales, surdité, tremblement, scoliose, etc.) et la sévérité de la maladie est très variable, allant des formes quasi-asymptomatiques de l'adulte aux formes très invalidantes de l'enfant. L'aggravation est progressive.

La classification des différents sous-types de CMT dépend de :

- la nature de l'atteinte du nerf périphérique (forme axonale, forme démyélinisante et forme intermédiaire).
- le mode de transmission génétique (autosomique dominant, autosomique récessif et liée à l'X).
- l'anomalie génétique en cause.

Le diagnostic repose sur l'examen clinique, le mode de transmission et les données de l'Electroneuromyogramme (ENMG).

Au terme de l'examen physique, la réalisation d'un arbre généalogique est primordiale pour évaluer le mode de transmission de la maladie.

Les premiers signes de la maladie comprennent l'apparition progressive de pieds creux, d'un steppage provoquant des chutes, des entorses et des difficultés à courir. Des rétractions tendineuses peuvent provoquer la mise en "griffe" des orteils. Les crampes sont fréquentes surtout en période d'évolution, la station debout devient pénible, la montée d'escaliers difficile et l'habileté manuelle fortement diminuée. Les déformations et l'amyotrophie sont variables. L'atteinte des mains n'est pas systématique et apparaît généralement après plusieurs années d'évolution.

En cas de suspicion de CMT, le médecin traitant, doit adresser le patient à un neurologue, de préférence au sein d'un des centres de référence ou de compétence des maladies neuromusculaires rares (la Filière FILNEMUS), pour le diagnostic précis et le suivi au long cours.

La prise en charge multidisciplinaire (hospitalière et de proximité) repose sur la réadaptation physique, Masso-kinésithérapie, l'appareillage, la prise en charge familiale, psychologique et sociale.

Aucun traitement médicamenteux n'a fait la preuve de son efficacité à ce jour. Cependant, un traitement chirurgical peut être proposé en cas de déformation squelettique sévère.

Les coordonnées des associations de patients

Coordonnées de l'association CMT – France : Association Charcot-Marie-Tooth France, CMT-France

Site internet : www.cmt-france.org

Siège social : CHU d'Angers Service Neurologie - 4 rue Larrey - 49100Angers.

Courrier CMT France, BP 70513, 35305 FOUGÈRES CEDEX

Courriel : cmtfrance@cmtfrance.org

Téléphone 07 88 28 23 60

Groupe Facebook CMT France

Coordonnées de l'association Française contre les Myopathies, AFM téléthon

1 rue de l'Internationale, BP 59

91002 EVRY CEDEX

Tel: +33 (0) 1 69 47 28 28

+33 (0) 1 69 47 11 78

site web: <http://www.afm-telethon.fr>

Les Coordonnées des centres de référence et de compétence

Réseau FILNEMUS

Filière neuromusculaire France, c'est l'une des filières de Santé Maladies Rares. Les affections relevant de la filière FILNEMUS incluent les maladies du muscle (myopathies), les maladies de la jonction neuromusculaire, les maladies rares du nerf périphérique et les amyotrophies spinales infantiles.

Centres de référence et de compétence des maladies neuromusculaires

NOM	FONCTION AU SEIN DE LA FILIERE	SPÉCIALITÉ MÉDICALE	LIEU	E-MAIL	CRM DE RATTACHEMENT
Pr ATTARIAN Shahram	Coordonnateur CRM	Neurologue	La Timone, Marseille, APHM	Shahram.ATTARIAN@ap-hm.fr	PACARARE
Pr ANTOINE Jean Christophe	Responsable CRM constitutif	Neurologue	Saint Étienne	j.christophe.antoine@chu-st-etienne.fr	PACARARE
Dr CHOUMERT Ariane	Responsable CRM constitutif	Neurologue	La Réunion, SUD	ariane.choumert@chu-reunion.fr	PACARARE
Dr DIETERICH Klaus	Responsable CCM	Généticien	Grenoble	KDieterich@chu-grenoble.fr	PACARARE
Pr FAIVRE Anthony	Responsable CCM	Neurologue	Toulon	anthonyfa@wanadoo.fr	PACARARE
Dr PERRIN Christophe	Responsable CCM	Neurologue	Cannes		PACARARE
Dr PERVILLE Anne	Responsable CCM	Pédiatre	Saint-Denis, La Réunion	perville.a@asfa.re	PACARARE
Pr SACCONI Sabrina	Responsable CRM Constitutif	Neurologue	Nice	SACCONI.S@chu-nice.fr	PACARARE
Dr SARRET Catherine	Responsable CCM	Pédiatre	Clermont- Ferrand	csarret@chu-clermontferrand.fr	PACARARE
Dr VUILLEROT Carole	Responsable CRM constitutif	Neurologue	Lyon	carole.vuillerot@chu-lyon.fr	PACARARE
Pr David ADAMS	Coordonnateur	Neurologue	Kremlin Bicêtre, Paris, APHP	David.adams@aphp.fr	Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)
Dr ANTONINI Teresa	Responsable CCM	Chirurgien viscérale et digestive	Paul Brousse, Paris, APHP	teresa.antonini05@aphp.fr	Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)
Pr CORCIA Philippe	Responsable CCM	Neurologue	Tours	corcia@med.univ-tours.fr ; philippe.corcia@univ-tours.fr	Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)

Dr INAMO Jocelyn	Responsable CCMR	Cardiologue	Martinique	jocelyn.inamo@chu-fortdefrance.fr	Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)
Pr MAGY Laurent	Responsable CRMR Constitutif	Neurologue	Limoges	Laurent.Magy@chu-limoges.fr ; laurent.magy@unilim.fr	Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)
Pr NEAU Jean Philippe	Responsable CCMR	Neurologue	Poitiers	Jph.neau@chu-poitiers.fr	Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)
Pr SLAMA Michel	Responsable CCMR	Cardiologue	Antoine Béclère, Paris, APHP	michel.slama@abc.aphp.fr	Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares
Dr TAITHE Frédéric	Responsable CCMR	Neurologue	Clermont- Ferrand	ftaithe@chu-clermontferrand.fr	Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)
Pr THOUMIE Philippe	Responsable CCMR	MPR	Rothschild, Paris, APHP	philippe.thoumie@aphp.fr	Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)
Dr BELLANCE Remi	Responsable CRMR constitutif	Neurologue	Martinique	remi.bellance@gmail.com ; remi.bellance@chu-fortdefrance.fr	Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)
Dr BROCHARD Sylvain	Responsable CRMR constitutif	MPR pédiatrique	Brest	sylvain.brochard@chu-brest.fr	Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)
Pr CINTAS Pascal	Responsable CRMR constitutif	Neurologue	Toulouse	cintas.p@chu-toulouse.fr	Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)
Dr DEMURGER Florence	Responsable CCMR	Généticien	CH Bretagne- Atlantique	florence.demurger@ch-bretagne-atlantique.fr	Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)
Dr FLABEAU Olivier	Responsable CCMR	Neurologue	Bayonne	oflabeau@ch-cotebasque.fr	Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)
Dr FRADIN Mélanie	Responsable CCMR	Généticien	Rennes	melanie.fradin@chu-rennes.fr	Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)
Pr LANNUZEL Annie	Responsable CCMR	Neurologue	Pointe à Pitre/Abymes	annie.lannuzel@chu-guadeloupe.fr	Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)
Pr PEREON Yann	Responsable CRMR constitutif	Neurologue	Nantes	Yann.Pereon@univ-nantes.fr	Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)

Dr RENARD Dimitri	Responsable CCMR	Neurologue	Nîmes	dimitri.renard@chu-nimes.fr ; dimitrirenard@hotmail.com	Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)
Pr RIVIER François	Responsable CRMR constitutif	Neuropédiatre	Montpellier	f-rivier@chu-montpellier.fr	Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)
Dr SOLE Guilhem	Responsable CCMR	Neurologue	Bordeaux	guilhem.sole@chu-bordeaux.fr	Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)
Dr SPINAZZI Marco	Responsable CRMR constitutif	Neurologue	Angers	Marco.Spinazzi@chu-angers.fr	Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)
Pr AUTHIER François- Jérôme	Responsable CRMR constitutif	Neurologue	Henri Mondor, Paris, APHP	francois-jerome.authier@aphp.fr	Nord/Est/Ile de France
Pr BOYER François Constant	Responsable CRMR constitutif	MPR	Reims	fboyer@chu-reims.fr	Nord/Est/Ile de France
Pr CHAPON Françoise	Responsable CCMR	Anatomopathologiste	Caen	chapon-f@chu-caen.fr	Nord/Est/Ile de France
Dr DEBOUVERIE Marc	Responsable CRMR constitutif	Neurologue	Nancy	m.debouverie@chu-nancy.fr	Nord/Est/Ile de France
Pr DESGUERRE Isabelle	Responsable CRMR constitutif	Neuropédiatre	Necker, Paris, APHP	isabelle.desguerre@aphp.fr	Nord/Est/Ile de France
Dr GELLEZ Marie-Céline	Responsable CCMR	MPR	Marc Sautelet de Villeneuve- d'Ascq	Marie- celine.gellez@marcsautelet.com	Nord/Est/Ile de France
Dr GUYANT- MARECHAL Lucie	Responsable CCMR	Neurologue	Rouen	lucie.guyant-marechal@chu- rouen.fr	Nord/Est/Ile de France
Dr ISAPOF Arnaud	Responsable CRMR constitutif	Neuropédiatre	Trousseau, Paris, APHP	arnaud.isapof@trs.aphp.fr	Nord/Est/Ile de France

Dr JACQUIN-PIQUES Agnès	Responsable CCMR	Neurologue	Dijon	agnes.jacquin-piques@chu-dijon.fr	Nord/Est/Ile de France
Dr LAFORET Pascal	Responsable CRMR Constitutif	Neurologue	Raymond Poincaré, Paris, APHP	pascal.laforet@aphp.fr	Nord/Est/Ile de France
Dr LE MOING Anne-Gaëlle	Responsable CCMR	Pédiatre	Amiens	LeMoing.Anne-Gaëlle@chu-amiens.fr ; aglemoing@yahoo.fr	Nord/Est/Ile de France
Dr NADAJ PAKLEZA Aleksandra	Responsable CRMR constitutif	Neurologue	Strasbourg	Aleksandra.Nadaj-Pakleza@chru-strasbourg.fr	Nord/Est/Ile de France
Dr NGUYEN THE TICH Sylvie	Responsable CRMR constitutif	Neuropédiatre	Lille	Sylvie.nguynthetich@chru-lille.fr	Nord/Est/Ile de France
Dr PELLIEUX Sylvie	Responsable CCMR	MPR	Tours	S.PELLIEUX@chu-tours.fr	Nord/Est/Ile de France
Pr PERIE Sophie	Responsable CCMR	ORL	Tenon, Paris, APHP	sophie.perie@aphp.fr	Nord/Est/Ile de France
Dr STOJKOVIC Tanya	Responsable CRMR constitutif	Neurologue	Salpêtrière, Paris, APHP	bruno.eynard@aphp.fr ; tanya.stojkovic@aphp.fr	Nord/Est/Ile de France
Pr TATU Laurent	Responsable CCMR	Neurologue	Besançon	laurent.tatu@univ-fcomte.fr	Nord/Est/Ile de France
Dr THOUMIE Philippe	Responsable CCMR	MPR	Rothschild, Paris, APHP	philippe.thoumie@aphp.fr	Nord/Est/Ile de France
Dr URTIZBEREA J. Andoni	Responsable CCMR	MPR	Hendaye	ja.urtizberea@free.fr	Nord/Est/Ile de France
Dr WAHBI Karim	Responsable CRMR constitutif	Cardiologue	Cochin, Paris, APHP	karim.wahbi@aphp.fr	Nord/Est/Ile de France
Pr CALVAS Patrick	Responsable CCMR	Généticien	Toulouse	calvas.p@chu-toulouse.fr	CALISSON
Pr CHABROL Brigitte	Responsable CRMR constitutif	Neuropédiatre	La Timone, Marseille, APHM	brigitte.chabrol@ap-hm.fr	CALISSON
Dr GUFFON- FOUILHOX Nathalie	Responsable CCMR	Pédiatre	Lyon	nathalie.guffon-fouilhox@chu-lyon.fr	CALISSON

Dr MARELLI Cécilia	Responsable CCMR	Neurologue	Montpellier	c-marelli@chu-montpellier.fr	CALISSON
Pr PAQUIS Véronique	Coordonnateur CRMR	Généticien	Nice	veronique.paguis@unice.fr ; paguis@unice.fr	CALISSON
Pr BONNEAU Dominique	Responsable CRMR constitutif	Généticien	Angers	dobonneau@chu-angers.fr	CARAMMEL
Dr Bonnefont Jean-Paul	Coordonnateur CRMR	Généticien	Necker, Paris, APHP	jean-paul.bonnefont@aphp.fr	CARAMMEL
Pr CASTELNAU Pierre- Thomas	Responsable CCMR	Neuropédiatre	Tours	castelnaud@univ-tours.fr	CARAMMEL
Pr FUNALOT Benoît	Responsable CCMR	Généticien	Henri Mondor, Paris, APHP	benoit.funlot@gmail.com	CARAMMEL
Dr GAUTIER Jean François	Responsable CCMR	Endocrinologue	Lariboisière, Paris, APHP	jean-francois.gautier@sls.aphp.fr	CARAMMEL
Dr GERARD Marion	Responsable CCMR	Généticien	Caen	gerard-m@chu-caen.fr	CARAMMEL
Dr GOLDENBERG G Alice	Responsable CCMR	Généticien	Rouen	alice.goldenberg@chu-rouen.fr	CARAMMEL
Pr GONZALES Emmanuel	Responsable CRMR constitutif	Hépto-gastro- entérologue pédiatrique	Kremlin Bicêtre, Paris, APHP	emmanuel.gonzales@aphp.fr	CARAMMEL
Pr LACOMBE Didier	Responsable CRMR constitutif	Généticien	Bordeaux	didier.lacombe@chu-bordeaux.fr	CARAMMEL
Dr LAUGEL Vincent	Responsable CRMR constitutif	Pédiatre	Strasbourg	vincent.laugel@chru-strasbourg.fr	CARAMMEL
Pr OLIVIER- FAIVRE Laurence	Responsable CCMR	Généticien	Dijon	christel.thauvin@chu-dijon.fr	CARAMMEL