

29ème congrès annuel de CMT-France

CMT-France a réuni neurologues, généticiens, chercheurs, associatifs, fabricants d'aides techniques le 30 mars 2019, à Montpellier, pour son congrès annuel.

Chaque année, [CMT-France](#) organise à l'occasion de son assemblée générale, une journée d'information sur la [maladie de Charcot-Marie-Tooth](#). La présentation par le Pr Sharam Attarian, coordinateur de la filière [FILNEMUS](#) des résultats préliminaires de l'essai du PXT3003 dans la CMT1A a été l'un des temps forts de cette journée. Si des nouvelles pistes thérapeutiques émergent, les intervenants ont aussi montré l'évolution de la prise en charge et du diagnostic des personnes atteintes de CMT, grâce entre autre à une meilleure connaissance des symptômes, acquise lors des essais cliniques, et aux nouvelles techniques d'analyses génétiques

Des traitements innovants en développement

- **Le PXT3003**

Le Pr Sharam Attarian a témoigné du rôle précurseur de la France dans la recherche clinique sur la CMT, avec la mise en place dès 2005 d'un essai clinique de l'acide ascorbique chez près de 180 personnes atteintes de CMT1A suivies pendant 2 ans. Financé par l'AFM-Téléthon, cet essai a été un des premiers essais au monde d'une telle ampleur dans la CMT1A.

Grâce à l'expertise acquise lors de cet essai, c'est en France que s'est déroulé le premier [essai de phase II du PXT3003](#) dans la CMT1A, suivi d'un essai international de phase III chez 235 personnes atteintes de CMT1A.

Les [résultats préliminaires de cet essai de phase III](#), annoncés cet automne par Pharnext, sont satisfaisants et la société compte déposer une demande d'autorisation de mise sur le marché auprès des autorités sanitaires. Une analyse approfondie des résultats est encore en cours.

- **La thérapie génique**

Nicolas Tricaud, chercheur à l'Institut pour les neurosciences à Montpellier, développe une approche de [thérapie génique](#) dans la CMT1A. Il a montré une vidéo de ses résultats chez le rat : un an après une injection unique du produit de thérapie génique, les rats traités se déplacent avec plus d'agilité et d'endurance que les rats non traités. Il reste encore beaucoup à faire pour transposer cette approche chez l'homme et envisager un premier essai clinique pour en évaluer l'éventuelle efficacité.

Le conseil génétique dans la CMT

- Le Dr Juntas Morales, responsable de la consultation neuromusculaire adulte au CHU de Montpellier, a fait le point sur les connaissances génétiques dans la CMT, en insistant sur la grande variabilité qu'il existe dans cette maladie : selon le gène impliqué, et pour un même gène, selon l'anomalie génétique impliquée... Cette grande variabilité peut même se retrouver pour des personnes portant la même anomalie génétique, par exemple au sein d'une famille : elle peut être due à la fois à des mécanismes génétiques complexes (il y a parfois plus d'un gène en jeu, comme dans la CMT1A où il existerait des gènes modificateurs) et/ou au rôle de l'environnement et des comportements (via l'[épigénétique](#)). Ce qui rend le conseil génétique d'autant plus compliqué.
- Les Drs Girardet et Willems (CHU Montpellier) ont présenté le [diagnostic prénatal](#) (DPN) et le [diagnostic préimplantatoire](#) (DPI) dans la CMT. Jusqu'à présent, les demandes de DPN et de DPI étaient peu nombreuses, du fait de la grande variabilité propre à la CMT et de la lourdeur des procédures. Il s'agit de techniques longues et éprouvantes pour les couples. Toutefois, les demandes sont plus fréquentes ces dernières années, les progrès réalisés dans l'analyse génétique permettant d'y répondre favorablement plus souvent.

En France. Il y a plus de demandes de DPI que de DPN. Depuis 2000, naissance du premier enfant né suite à un DPI en France, 24 enfants sont nés après un DPI pour des couples concernés par la CMT.

Dans la vie quotidienne

- Angélique Vinolas (directrice du Service Régional AFM-Téléthon Occitanie Méditerranée) et Sylvie Perraud (référente du parcours de santé) ont présenté les [Services Régionaux](#) de l'AFM-Téléthon qui

accompagnent les personnes atteintes de CMT et leur famille au quotidien. Ils apportent des solutions et un soutien en vue de faciliter le **parcours de santé** du patient et la réalisation de son **projet de vie**.

- Le Pr Gregory Ninot a rappelé l'importance d'habitudes de vie positives -alimentation saine, pratique d'un sport, accompagnement psychologique, activité de loisirs/détente...- dans les maladies chroniques comme la CMT. Il travaille sur les interventions non médicamenteuses ; cette appellation regroupe un grand nombre d'approches différentes : ostéopathie, art-thérapie, phytothérapie, compléments alimentaires, [objets connectés](#), [applications numériques en santé](#)... Certaines s'avèrent bénéfiques, d'autres peuvent être dangereuses. Il est important de pouvoir les évaluer de manière fiable et sérieuse. La plateforme <http://motrial.fr/> créée à son initiative, permet d'identifier et comparer les études rigoureuses sur le sujet.
- Dans la CMT, des appareillages sont prescrits pour compenser les difficultés à la marche (semelles ou **chaussures orthopédiques**, releveurs de pied...). Le Pr Denormandie a présenté les résultats d'une enquête réalisée auprès de plus de 700 patients atteints de CMT. La moitié des personnes interrogées ne portaient plus leur appareillage au quotidien, celui-ci étant jugé trop volumineux, peu esthétique voire non adapté... L'équipe de Garches du Pr Denormandie va travailler à l'élaboration de recommandations pour améliorer la prescription et le suivi médical suite de ces appareillages tenant compte de l'avis des personnes qui les portent.

En attendant, n'hésitez pas à parler de votre appareillage à votre équipe médicale, surtout si vous ne l'utilisez plus. Elle pourra vous aider à trouver un appareillage plus adapté à vos besoins au quotidien.