

Maladie de Charcot-Marie-Tooth

Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/ameliorer-qualite-vie-dans-neuropathie-tomaculaire-cmt-1a-140506>

Améliorer la qualité de vie dans la neuropathie tomaculaire et la CMT 1A

Une étude serbe décrit comment la qualité de vie est affectée dans ces 2 formes de CMT et propose des pistes pour améliorer le bien-être des malades.

La neuropathie tomaculaire, encore appelée neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression est une neuropathie sensitivomotrice apparentée à la [maladie de Charcot-Marie-Tooth](#). Si la CMT 1A est due à une duplication du gène *PMP22*, la neuropathie tomaculaire est due, quant à elle, à une délétion (c'est-à-dire une perte d'un morceau) du gène *PMP22*.

Dans cette neuropathie, la compression prolongée d'un nerf ou un traumatisme léger entraîne une faiblesse musculaire et une diminution de la sensibilité dans le territoire de ce nerf qui peut durer de quelques jours à plusieurs mois. La récupération est généralement complète, mais des séquelles peuvent s'installer à long terme.

Une qualité de vie diminuée

Des médecins serbes ont étudié la qualité de vie ainsi que des facteurs pouvant retentir dessus (douleur, fatigue, dépression...) chez 18 adultes atteints de CMT 1A et 18 adultes atteints de neuropathie tomaculaire.

Si la CMT1A entraîne plus de difficultés motrices au quotidien (troubles de la marche, manque de dextérité...) que la neuropathie tomaculaire, l'étude a montré que le retentissement des deux maladies sur la qualité de vie était identique.

Une prise en charge possible

Si la fatigue et la douleur altèrent la qualité de vie, elles peuvent être améliorées par une prise en charge adaptée. Dans la CMT, une activité physique régulière et modérée développe la force musculaire et l'endurance et diminue les sensations de fatigue et de douleur.

Une prise en charge médicale pluridisciplinaire (neurologue, rééducateur, psychologue...) de ces facteurs à fort retentissement sur la qualité de vie est parfois nécessaire, au mieux, dans une [consultation neuromusculaire](#).

Dans la neuropathie tomaculaire, les mesures préventives sont aussi importantes : éviter les positions sources de compression nerveuse (appui sur le coude, jambes croisées...), adapter le poste et les conditions de travail...

Source

[Quality of life in hereditary neuropathy with liability to pressure palsies is as impaired as in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A.](#)

Bjelica B, Peric S, Bozovic I, Jankovic M, Brankovic M, Palibrk A, Rakocevic Stojanovic V, Bjelica B, et al. Among authors: rakocevic stojanovic v. Acta Neurol Belg. 2020 Avr 25.

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2020/08/27/qualite-de-vie-dans-la-cmt-1a-et-la-neuropathie-tomaculaire/>

Qualité de vie dans la CMT 1A et la neuropathie tomaculaire

La neuropathie tomaculaire (ou neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression) est une neuropathie sensitivomotrice focale et récurrente : elle se caractérise par des accès de paralysie et de paresthésies dans le territoire d'un nerf (cubital, sciatique poplitée externe, médian...), souvent secondaires à un traumatisme mineur ou à la compression prolongée de ce nerf. Ces accès régressent de façon complète dans la plupart des cas, mais des séquelles peuvent s'installer.

Elle est due à des délétions dans le gène *PMP22*, tandis que ce sont des duplications de ce gène qui sont en cause dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 1A.

Une étude serbe a comparé la sévérité de la maladie et la qualité de vie chez 18 adultes atteints de CMT 1A et 18 adultes atteints de neuropathie tomaculaire.

- La diminution de la qualité de vie s'est avérée identique dans la CMT 1A et dans la neuropathie tomaculaire, même si l'atteinte motrice est plus importante dans la CMT1A (troubles de la marche, manque de dextérité, déformation des pieds...).

- Dans la CMT1A, le degré de sévérité de l'atteinte musculaire, l'existence de douleur, la fatigue, la dépression, les chutes et la peur de tomber... affectent la qualité de vie.

- Dans la neuropathie tomaculaire, le degré de l'atteinte nerveuse, la douleur, la fatigue, la dépression, un métier physiquement exigeant, un faible niveau d'éducation... diminuent la qualité de vie.

Les auteurs recommandent de surveiller et prendre en charge si nécessaires ces différents éléments et soulignent l'importance des mesures préventives dans la neuropathie tomaculaire (éviter les situations à risque de compressions nerveuses, prise en charge renforcée en cas de paralysie durable afin d'éviter les rétractions musculaires et séquelles à long terme, un reclassement professionnel si nécessaire...).

Source

Quality of life in hereditary neuropathy with liability to pressure palsies is as impaired as in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A.

Bjelica B, Peric S, Bozovic I, Jankovic M, Brankovic M, Palibrk A, Rakocevic Stojanovic V. Bjelica B, et al. Among authors: rakocevic stojanovic v. Acta Neurol Belg. 2020 Avr 25.