

Maladie de Charcot-Marie-Tooth

Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/premier-congres-numerique-pour-cmt-france-140803>

Premier congrès numérique pour CMT-France

Avec plus de 700 inscrits, la trentième édition du congrès annuel de l'association CMT-France, la première en virtuel, a rencontré un succès remarquable.

Le congrès s'est déroulé le samedi 27 mars 2021. Du fait de la pandémie, il a débuté par une session sur la vaccination contre la COVID-19 dans la [maladie de Charcot-Marie-Tooth \(CMT\)](#) au cours de laquelle le Pr Shahram Attarian, coordonnateur de la filière de santé Maladies neuromusculaires Filnemus, a répondu aux questions des participants. Les personnes atteintes de CMT ne sont pas plus susceptibles de développer une forme grave de l'infection que la population générale, sauf si elles présentent une atteinte respiratoire importante. Il leur est recommandé de se faire vacciner, à l'exception des enfants de moins de 16 ans. Chez les femmes enceintes, la décision de vaccination doit être prise avec le médecin ou la sage-femme. Vous pouvez contacter votre centre de référence Maladies neuromusculaires pour voir si vous faites partie des personnes prioritaires (en fonction de votre âge, état de santé, profession...). [Filnemus a publié des recommandations générales sur la vaccination COVID](#), disponibles en ligne.

Des candidats-médicaments en développement

Serge Braun, directeur scientifique de l'AFM-Téléthon a présenté les principales pistes thérapeutiques à l'étude dans la CMT. Près de 20 projets sont en cours de développement dans l'industrie pharmaceutique, portant sur différentes formes de la maladie (CMT 1A, CMT 2A, CMT 4J...). Deux candidats-médicaments sont en phase d'essai clinique, après avoir été soutenus par l'AFM-Téléthon :

- Le PXT3003 dans la CMT 1A. Développé par Pharnext, deux essais cliniques ont déjà montré [le potentiel de ce candidat-médicament pour stabiliser](#) voire, chez certains malades, améliorer l'évolution de la maladie. [Un nouvel essai international de phase III](#), l'essai PREMIER, vient de démarrer aux États-Unis pour évaluer le PXT3003 chez 350 personnes atteintes de CMT 1A pendant 15 mois. Cet essai se déroulera aussi en France et en Europe.
- L'IFB-008 développé par Inflectis BioScience dans la CMT 1A et 1B. Un premier essai clinique chez des volontaires sains a montré que la molécule est bien tolérée. D'autres essais sont nécessaires pour étudier son efficacité de la CMT.

[Lire les Avancées dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth pour en savoir plus sur les pistes thérapeutiques.](#)

Bien manger pour mieux se porter

D'autres interventions ont porté sur l'alimentation dans la CMT, avec un focus sur le microbiote intestinal. Ces micro-organismes (bactéries, virus, champignons non pathogènes...) qui vivent dans le tube digestif pourraient agir sur l'appareil digestif, le système immunitaire voire le système nerveux et aggraver la fatigue et la douleur déjà présentes dans la CMT, même si ces interactions sont encore mal connues.

[Lire les conseils pour bien manger et préserver son microbiote intestinal sur le site CMT-France](#)

Communiquer, c'est essentiel

Enfin, Marcela Gargiulo, psychologue et Michel Billé, sociologue, sont intervenus sur l'importance de la communication pour expliquer la maladie et son retentissement.

L'annonce du diagnostic de maladie de Charcot-Marie-Tooth peut entraîner un état de confusion, de perturbations émotionnelles ne permettant pas d'entendre tout ce qui a été dit. Les consultations suivantes permettent de se faire réexpliquer la maladie et de recevoir des réponses aux questions qui vous préoccupent.

D'autres membres de votre famille, à risque de développer cette maladie génétique, ont également besoin d'informations. Il est parfois difficile de savoir comment leur parler de la maladie, les psychologues des centres de référence ou des consultations de génétique peuvent vous y aider.

Une enquête sur l'information génétique de la parentèle dans les maladies rares sera lancée en septembre 2021. Toutes les informations sont sur <https://igprare.fr>

Ne pas taire les difficultés rencontrées permet de sensibiliser son entourage, et plus largement la société à la prise en compte du handicap invisible que peut provoquer la CMT. Les difficultés motrices, les douleurs ou encore la fatigabilité ne se voient pas toujours, pourtant, ils impactent la vie sociale et professionnelle.

[Toutes ces interventions peuvent être visionnées sur le site de CMT-France.](#)

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2021/04/15/une-journee-dinformation-sur-la-cmt/>

Une journée d'information sur la CMT

L'association CMT-France a organisé comme chaque année une journée d'information sur la maladie de Charcot-Marie-Tooth. Celle-ci s'est déroulée le samedi 27 mars 2021, et pour la première fois, en virtuel, permettant à plus de 700 personnes de s'inscrire.

Le Pr Shahram Attarian, coordonnateur de la filière de santé Maladies neuromusculaires Filnemus et membre du conseil médical de CMT-France a ouvert la journée avec un point d'actualité sur la situation sanitaire et la vaccination contre la COVID-19 dans la CMT, en s'appuyant sur [les recommandations générales publiées par Filnemus.](#)

La journée a aussi été l'occasion de présenter les différentes pistes thérapeutiques. Près de 20 projets sont en cours de développement dans l'industrie pharmaceutique, portant préférentiellement sur la CMT 1A, mais aussi la CMT 2A, la CMT 4J...

- Le PXT3003, développé par Pharnext et évalué dans la CMT 1A. Après deux essais cliniques de petite échelle, un [nouvel essai international de phase III](#) vient de démarrer afin d'évaluer le PXT3003 auprès de 350 patients suivis pendant 15 mois. Le recrutement de cet essai nommé PREMIER est déjà en cours aux États-Unis et commencera prochainement en France et ailleurs en Europe.
- L'IFB-008 développé par Inflectis BioScience dans la CMT 1A et 1B. Un premier essai clinique français chez des volontaires sains a montré que la molécule est bien tolérée. D'autres essais sont nécessaires pour étudier son efficacité de la CMT.

Martine Libany, présidente de CMT-France, a annoncé qu'une enquête sur l'information génétique de la parentèle dans les maladies rares sera lancée en septembre 2021 auprès de malades ayant dû informer des membres de leur famille. L'objectif est d'élaborer, à partir des réponses apportées par les participants, des solutions pour aider les patients et les professionnels à surmonter les difficultés rencontrées lors de l'information génétique de la parentèle. Toutes les informations sont sur <https://igprare.fr>