

**Mémoire d'initiation à la recherche et d'ingénierie en Masso-  
Kinésithérapie  
(Unité d'Enseignement 28)  
2ème Cycle 2020-2022**



**Sensibiliser les professionnels de santé à la maladie de Charcot-  
Marie-Tooth :  
Conception d'une brochure d'information à destination des  
Masseurs-Kinésithérapeutes**

**Sophie Bonnaudet**  
Mémoire dirigé par : Thibaut Mussigmann

**Résumé :**

**Introduction :** La maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) est la neuropathie sensitivo-motrice génétique la plus fréquente dans le monde. Cependant, les patients subissent une errance de diagnostic et une prise en charge non adaptée compte tenu d'une méconnaissance de la maladie chez les soignants. L'objectif de cette étude est de créer un document de sensibilisation à destination des kinésithérapeutes, visant à aider la détection de la CMT et d'améliorer sa prise en charge.

**Méthode :** Une première phase d'écriture d'une brochure a été réalisée en prenant compte de la littérature. Ensuite, 18 experts (9 professionnels de santé et 9 patients) ont été interrogés sur le contenu de la brochure. Une professionnelle de la communication, puis un graphiste ont ensuite participé à l'amélioration de ce document. Enfin, il a été soumis à une phase de test par 33 masseurs-kinésithérapeutes, ainsi qu'au test de lisibilité de Rudolf Fresch.

**Résultats :** Les entretiens avec les experts ont permis la réalisation d'une brochure à 3 volets, de la taille d'une feuille A4 recto verso. Suite aux résultats obtenus par le test de lisibilité de Rudolf Fresch ainsi que par le retour des avis des 33 MKDE, le consensus d'expert indique que la brochure nécessite des modifications mineures avant d'être définitivement finalisée. Ces modifications sont prévues en Juillet 2022.

**Conclusion :** Cette étude a permis de réaliser une brochure de sensibilisation à destination des masso-kinésithérapeutes. Elle résume non seulement le parcours de soin du patient, la physio pathologie, mais aussi les principes et les moyens de la rééducation par les kinésithérapeutes. De même, elle aborde le sujet de la chirurgie, des aides techniques, indique comment suspecter la maladie et que faire si le cas se présente.



## Avertissement

Ce document est le fruit d'un long travail de formation et d'initiation à la recherche en vue de l'obtention de l'UE 28, Unité d'enseignement intégré à la formation initiale de masseur-kinésithérapeute.

L'École Nationale de Kinésithérapie et Rééducation, en tant qu'IFMK, n'est pas garant du contenu de ce mémoire mais le met à la disposition de la communauté scientifique élargie.

Il est soumis à la propriété intellectuelle de l'auteur. Ceci implique une obligation de citation et de référencement lors de l'utilisation de ce document.

D'autre part, toute contrefaçon, plagiat, reproduction illicite encourt une poursuite pénale.

Contact : [secretariat@enkre.fr](mailto:secretariat@enkre.fr) et [enkre@ght94n.fr](mailto:enkre@ght94n.fr)

## Liens utiles

Code de la propriété intellectuelle. Article L 122.4.

Code de la propriété intellectuelle. Article L 335.2 – L 335.10.

[http://www.cfcopies.com/V2/leg/leg\\_droi.php](http://www.cfcopies.com/V2/leg/leg_droi.php)

<https://www.service-public.fr/professionnels-entreprises/vosdroits/F23431>

École Nationale de Kinésithérapie et Rééducation

12-14 rue du Val d'Osne 94410 Saint Maurice tel : 01 43 96 64 64

[secretariat@enkre.fr](mailto:secretariat@enkre.fr) et [enkre@ght94n.fr](mailto:enkre@ght94n.fr)

<http://www.hopitaux-saint-maurice.fr/Presentation/2/142>

Version du 25/11/2020

# UE 28 - MEMOIRE

## DECLARATION SUR L'HONNEUR CONTRE LE PLAGIAT

Je soussignée, BONNAUDET Sophie

Certifie qu'il s'agit d'un travail original et que toutes les sources utilisées ont été indiquées dans leur totalité. Je certifie, de surcroît, que je n'ai ni recopié ni utilisé des idées ou des formulations tirées d'un ouvrage, article ou mémoire, en version imprimée ou électronique, sans mentionner précisément l'origine et que les citations intégrales sont signalées entre guillemets. Conformément à la loi, le non-respect de ces dispositions me rend passible de poursuite devant le conseil de discipline de l'ENKRE et les tribunaux de la République Française. Dans la mesure où je souhaiterai publier, ou inscrire pour un concours, le présent travail, je m'engage à en demander l'autorisation à l'ENKRE qui en est le partenaire.

Fait à Maisons-Alfort, le 19/04/2022

Signature : BONNAUDET Sophie

A handwritten signature in black ink, consisting of a stylized 'S' followed by a 'B' and a flourish.

## Remerciements

Je remercie tout d'abord mon directeur de mémoire, Thibaut Mussigmann, de m'avoir épaulée dans ce projet. Sans sa disponibilité, ses recherches, et ses conseils méthodologiques, mon mémoire n'aurait pu aboutir à un document aussi fiable, sérieux, dont les résultats ont été bien au-delà de mes espérances.

Un grand merci à l'association CMT-France, et notamment à Martine Libany, présidente, qui a financé la prestation d'une graphiste, et l'impression de ma brochure en plusieurs centaines d'exemplaires. Je remercie tout particulièrement les dix patients bénévoles qui m'ont partagé leur avis et leurs témoignages. Je remercie l'association d'avoir diffusé en format imprimé le résultat de ma brochure lors de leur congrès annuel le 19 mars dernier. Notre collaboration m'a permis de vivre une grande expérience associative, remplie de fabuleuses rencontres et de projets à venir.

Je remercie la quarantaine de professionnels de santé qui ont donné de leur temps pour mon projet. Parmi eux des amis, des collègues de stage, mais aussi des experts de la CMT. Je pense notamment à Antoine Perrier, qui m'a fait confiance en m'envoyant ses résultats de recherche en cours de publication, mais aussi à Guillaume Aladenise et Maëva Ferrari, de m'avoir encouragée et de me faire confiance pour la suite.

Pour clôturer ces cinq années, je remercie mes amis rencontrés à l'ENKRE, qui ont rendu mes années pleines de rires. Je pense particulièrement à Alexandre, Konrad, Elliott, Elisabeth, Sarah et Clémentine. Merci à Luna, d'avoir traqué mes fautes d'orthographe et Eléa mes tracas du quotidien.

Je tiens à remercier mes parents, qui me soutiennent depuis toujours, et grâce à qui je démarre ma vie professionnelle en toute sérénité.

Et pour finir, je remercie la genèse de ce sujet, la famille Gaultier-Sutherland. Je pense notamment à Emma avec qui je partage tout, si ce n'est la génétique.

# **Table des matières**

Introduction.....	1
I. La maladie de Charcot-Marie-Tooth .....	2
A. Physiopathologie .....	2
B. Phénotype .....	4
C. Evolution de la maladie .....	6
D. Les traitements, l'évolution de la recherche .....	6
II. Epidémiologie .....	7
A. Une maladie rare .....	7
B. L'errance de diagnostic .....	8
C. Plan d'action maladie rare .....	9
D. Emergence du patient-expert .....	10
E. L'intérêt de la brochure.....	11
III. Prise en charge et parcours de soin .....	12
A. Vers un diagnostic de CMT.....	12
B. La prise en charge kinésithérapique.....	13
C. La mise en place d'une aide technique .....	15
D. La chirurgie du pied.....	16
Méthodologie .....	19
I. Présentation générale du plan de l'étude.....	19
II. Présentation détaillée du déroulement de l'étude.....	21
A. La population visée et les objectifs .....	21
B. Outils et principes de forme de la brochure .....	21
C. La méthodologie par entretiens.....	21
Résultats.....	25
I. Chronologie de l'étude .....	25
II. Résumé des résultats.....	25
III. Le contenu de la brochure : étapes 1 (mai-juin 2021).....	26
IV. Résultats des entretiens - étape 3 (novembre 2021- mars 2022) .....	27
A. Entretiens avec les professionnels de santé.....	27
B. Entretiens avec les patients .....	28
C. Entretiens avec les professionnels de la communication et de l'image .....	28
V. Etape intermédiaire : diffusion (mars 2022) .....	28
VI. Etape 4 : phase de test (mars à avril 2022).....	29
A. Test de compréhension du document.....	29
B. Test de niveau de facilité de lecture du document .....	30

VII. Etape 5 : Prise de décision (Avril 2022) .....	30
Conclusion .....	34
Bibliographie.....	35

## **Glossaire**

**CMT** : Charcot-Marie-Tooth

**HAS** : Haute Autorité de Santé

**ECMT** : l'European CMT Federation (ECMT)

**MKDE** : masseur-kinésithérapeute diplômé d'Etat

**PDS** : professionnels de santé

## Introduction

En 2016, je découvrais l'existence de la maladie de Charcot-Marie-Tooth, détectée dans la famille d'une amie, après de longues années d'investigation. Cette neuropathie périphérique, certes rare, reste à ce jour la maladie neuromusculaire héréditaire la plus fréquente au monde, avec 30 000 personnes atteintes en France, et 300 000 en Europe. Malgré cela, elle reste méconnue des professionnels de santé.

Les premiers signes de la maladie comprennent l'apparition de pieds creux, d'un steppage provoquant des chutes, des difficultés à courir et des entorses à répétitions. Des rétractions tendineuses peuvent provoquer la mise en "griffe" des orteils. Des douleurs de type crampes et paresthésies sont fréquentes, la station debout devient alors pénible, la montée d'escaliers difficile et l'habileté manuelle fortement diminuée. La maladie se manifeste en général dans les deux premières décennies, mais les symptômes peuvent aussi apparaître à des âges avancés. La gravité de l'atteinte est variable, il existe des formes très invalidantes, avec nécessité d'utiliser un fauteuil roulant dans les déplacements, et d'autres quasi asymptomatiques. En revanche, l'espérance de vie n'est pas touchée, l'impact se fait principalement sur la qualité de vie.

Lorsqu'un professionnel de santé détecte finalement le caractère neurologique des symptômes, le patient est redirigé vers un neurologue, qui fera de plus amples examens, avec notamment un électromyogramme. Le diagnostic de la maladie et son type seront alors posés, et grâce aux recherches génétiques le patient connaîtra non seulement les gènes touchés, mais aussi le mode de transmission au sein de sa famille.

En commençant mes études de kinésithérapie, j'ai remarqué que la maladie était peu connue au sein de mon entourage professionnel, chez mes tuteurs mais aussi chez les autres étudiants plus avancés que moi dans leur cursus. Un peu plus tard, cette impression était corroborée par les résultats d'un questionnaire menée par l'association CMT-France et conduite sur 375 patients atteints de CMT, à propos du manque de connaissances de leurs soignants. Pourtant, à ce jour, cette pathologie n'a aucun traitement curatif, c'est donc par la rééducation que passe le maintien de l'autonomie et de la qualité de vie. Les recherches montrent que l'amyotrophie musculaire, les troubles de l'équilibre et surtout la qualité de vie sont améliorés par la rééducation. C'est à ce titre que le kinésithérapeute a un rôle primordial dans le suivi des patients CMT.

Ce travail de recherche avait pour objectif de fournir par le biais de la construction d'une brochure à destination du kinésithérapeute, les éléments clés de la rééducation, tout en apportant des éléments relatifs à la spécificité des patients atteints de la CMT.

Dans ce mémoire, nous commencerons par présenter la CMT, l'état des connaissances autour des traitements existants, ainsi que la prise en charge clinique du patient, du diagnostic à la chirurgie. Nous clôturerons cette première partie en exposant deux principaux obstacles à la prise en charge du patient : l'errance de diagnostic, ainsi que la méconnaissance de la maladie par les professionnels de santé. Nous exposerons ensuite la méthodologie de construction d'une brochure informative sur la CMT, à destination des kinésithérapeutes, suivie de la présentation de la brochure finale. Nous terminerons par discuter des perspectives autour du document, notamment de l'évaluation de son impact en France, mais aussi de l'élaboration future d'une version traduite en anglais, à destination des patients atteints en Europe.

## **I. La maladie de Charcot-Marie-Tooth**

### **A. Physiopathologie**

La maladie de Charcot-Marie-Tooth regroupe un ensemble de maladies du système neuro-périphérique héréditaires offrant une grande hétérogénéité génétique. Elle est aussi appelée neuropathie sensitivomotrice héréditaire. Les fibres nerveuses servent à transmettre des informations électriques dites afférentes et efférentes, en modulant un potentiel électrique dit axonal. Elles peuvent être myélinisées ou non. Cette caractéristique est donnée par la présence d'enroulements de plusieurs cellules de Schwann adjacentes autour de l'axone, elle-même séparées par des nœuds de Ranvier (HAS, 2020). La CMT est induite par des anomalies génétiques affectant des composants myéliniques ou axonaux de ces fibres. Sous le nom de CMT sont regroupées des maladies touchant des gènes différents, des chromosomes différents, avec des modes de transmission différents. À ce jour, plus de 80 gènes ont été impliqués dans les CMT (Mathis, Magy, Vallat, 2015). Parmi les gènes les plus représentés : les mutations sur PMP22 et GJB1 sont à l'origine 60 % des cas (Saporta, Sottile, Miller, et al, 2011).

Les CMT1, de type démyélinisant, et CMT2, de type axonal, sont les deux catégories principales de CMT. La CMT1 entraîne des pertes en fibres myélinisées avec des signes de démyélinisation/remyélinisation (qu'on appelle en bulbes d'oignons) ou des aspects d'hypermyélinisation tomaculaire. La CMT2, quant à elle, n'affecte pas la vitesse de conduction, mais

l'axone lui-même. Certaines familles peuvent présenter des caractéristiques des deux formes, et donnent un troisième groupe de la forme dite "intermédiaire". Cette forme intermédiaire est le plus souvent transmise par le chromosome X, on les appelle les CMTX. (Morena, Gupta, Hoyle, 2019). Cependant, il existe un cas particulier dans la littérature, la CMT4. Elle est de type démyélinisant autosomique récessive rare et présente généralement un phénotype sévère à début précoce (Murakami, Sunada, 2019).

Pour une meilleure compréhension, voici un tableau récapitulatif des 3 types de CMT, et du cas particulier :

Nom de la CMT	Sous-type	Transmission
<b>CMT1</b>	Démyélinisante	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Autosomique dominante</li> </ul>
<b>CMT2</b>	Axonal	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Autosomique dominante</li> </ul>
<b>CMT intermédiaire</b>	Mixte	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Le souvent liée à l'X (CMTX)</li> <li>• Peut-être autosomique dominante ou récessive</li> </ul>
<b>CMT4</b>	Démyélinisante	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Autosomique récessive</li> </ul>

*Tableau 1 : classifications des différents types de CMT*

Une multitude de gènes peuvent être touchés dans la CMT, permettant de sous catégoriser les CMT. Ainsi, dans les CMT1 nous avons par exemple la CMT1A, CMT1B, jusqu'à la CMT1F. Il en est de même pour les CMT2, CMT4 et CMTX. La Haute Autorité de Santé (HAS) décrit ainsi plus d'une vingtaine de CMT dans son Protocole National de Diagnostic et de Soins (2020). En raison de ce nombre très important, nous nous attarderons sur les plus fréquentes d'entre elles. Dans l'ordre, les CMT les plus fréquentes sont (classées de la plus fréquente à la moins fréquente) : CMT1A, CMTX1, CMT1B, CMT2A (Morena, Gupta, Hoyle, 2019). Ces dernières sont attribuées aux gènes codant pour les protéines de la myéline ou de la *gap junction* exprimées dans les cellules de Schwann myélinisées (Murakami, Sunada, 2019).

Nous nous intéressons alors aux gènes touchés dans ces CMT :

- CMT1A : PMP22
- CMT1B : MPZ

- CMTX1 : MJB1
- CMT2A : MNF2

Sous le nom de CMT se cache donc de multiples pathologies, dont le phénotype peut varier selon le type et le sous-type, avec des âges d'apparition différents, ou une gravité différente.

## **B. Phénotype**

Dans 60% des cas, l'apparition des premiers symptômes se font lors des dix premières années de la vie, mais il existe aussi des débuts plus tardifs, vers 60 ans. (Souayah, Seltzer, Brannagan, et al, 2007). De plus, la CMT est longueur-dépendante, ce qui signifie que les nerfs les plus longs du corps sont affectés en premier et le plus gravement.

La HAS décrit une triade caractéristique de la maladie, qui est commune à toutes les CMT peu importe leur type (Gudmundsson, Olafsson, Jakobsson *et al*, 2010) :

- Un déficit moteur progressif qui prédomine aux extrémités distales des membres : Le patient marche avec un steppage inconscient.
- Des déformations squelettiques : des “pieds creux”, “orteils en griffes”, une scoliose.
- Une disparition des réflexes ostéo-tendineux généralisée, qui peut parfois se limiter à une aréflexie achilléenne.

Au moment de l'anamnèse, le patient décrit des entorses à répétitions, des antécédents de fractures des membres inférieurs, une difficulté à suivre le sport à l'école, et des lésions plantaires de type ulcérations ou durillons (Klein, Duan, Shy, 2013). Blouin, Perrier, Denormandie *et al* décrivent des troubles de l'équilibre dans 58,9% des cas, et 40,4% de cas avec des entorses dans une étude en cours de publication. Deux symptômes reviennent de façon commune chez tous les patients atteints de CMT : la fatigue chronique et la douleur. La douleur est modérée, symétrique et prédominante dans les membres inférieurs dans la plupart des cas. Elle est d'origine neuropathique, incluant des crampes, des paresthésies, et un syndrome des jambes

sans repos. Des douleurs ostéo-articulaires sont également reportées, les zones touchées étant principalement les lombaires, les genoux, les chevilles et les pieds (Mathis, Magy, Vallat, 2015).

Pour les patients atteints de CMT1A, la plus fréquente des CMT, le phénotype correspond à la triade décrite précédemment. L'âge d'apparition de la maladie se situe dans la première décennie chez 75 % des patients. Il existe une variante plus sévère qui survient pendant l'enfance ou la petite enfance, qui est appelée syndrome de Roussy-Levy. Il se caractérise par un tremblement postural des membres supérieurs et représente moins de 15% des cas (Morena, Gupta, Hoyle, 2019).

La CMT1B est la deuxième forme de CMT la plus courante et est causée par des mutations sur la principale protéine constitutive de la myéline périphérique (MPZ). Sur le plan clinique, on peut observer un phénotype classique de CMT, avec cependant une variation selon l'âge d'apparition de la maladie. Lors d'un déclenchement précoce, une neuropathie sévère de l'enfance est observée : le syndrome de Dejerine-Sottas. Il se caractérise par une déformation du squelette, un retard dans l'acquisition des repères, une faiblesse, une atrophie distale des quatre membres, une ataxie, des douleurs fulgurantes inconstantes, et une anomalie pupillaire également inconstante (Plante-Bordeneuve, 2002). À l'inverse, la variante à apparition tardive (à l'âge adulte) dont les signes et les symptômes commencent vers l'âge de 40 ans, présente un phénotype plus léger. (Morena, Gupta, Hoyle, 2019).

Chez les patients atteints de CMTX1, le phénotype sera souvent plus précoce et plus sévère chez les hommes que chez les femmes qui vont avoir un phénotype léger voire asymptomatique. Cette différence serait due aux au schéma d'inactivation du X dans les cellules myélinisantes de Schwann. En plus des caractéristiques cliniques typiques de la CMT, les patients atteints du CMTX1 peuvent présenter un retard de développement moteur, une surdité, des tremblements, des fractures pathologiques, des troubles du système nerveux central (AVC), ou des lésions de la substance blanche (Wang, Yin, 2015).

Les formes récessives sont souvent plus graves que les formes dominantes. Pour la CMT4, l'apparition des symptômes peut commencer dès la naissance (CMT4E, CMT4F), jusqu'à une vingtaine d'années (CMT4C). Le phénotype de la CMT4 est une CMT1 sévère, avec quelques particularités en plus, comme la paralysie des cordes vocales et du diaphragme, un glaucome ou une surdité (Eggerman, Gess, Häusler, *et al*, 2018).

En 2020, la HAS indique dans ses recommandations qu'il faut être attentif à la chronologie de la maladie, quel que soit le sous-type. En effet, il existe une spécificité dans la chronologie des différentes lésions en pédiatrie : en premier lieu une atteinte primaire s'exprime liée aux déficits des muscles intrinsèques (mains et pieds) puis extrinsèques, ensuite survient une atteinte des tissus mous (hypoextensibilités, rétractions des muscles, des aponévroses et des structures péri-articulaires), pour se terminer par une atteinte des os. Cette chronologie se réalise sous la dépendance délétère de la croissance osseuse et des parties molles. Ainsi, l'évolution de ces lésions au niveau des pieds va se faire de déformations neuro-orthopédiques non fixées (et donc réductibles) vers des déformations fixées (et devenir irréductibles). La fixation ou non de la déformation aura un impact important sur le choix du traitement.

### **C. Evolution de la maladie**

Dans les formes congénitales et infantiles, dont les atteintes sont précoces et sévères, la progression est lente et progressive sur plusieurs dizaines d'années dans la majorité des cas (Shy, Chen, Swan *et al.*, 2008), La CMT évolue le plus souvent par poussées, notamment lors de l'adolescence, lors de la grossesse et de la ménopause. La grande hétérogénéité des cas rend chaque patient particulier, si bien qu'au sein d'une même famille deux enfants peuvent avoir des symptômes avec une évolution différente. Le degré de handicap peut se résumer à une simple gêne à la marche, et aller jusqu'à l'usage du fauteuil roulant. Dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth, l'espérance de vie n'est pas affectée, aux dépens de la qualité de vie.

### **D. Les traitements, l'évolution de la recherche**

A ce jour, il n'existe aucun traitement curatif pour la CMT, mais des méthodes sont disponibles pour gérer efficacement les symptômes. Ce traitement comprend des antalgiques, de la rééducation, la mise en place d'une aide technique et une chirurgie des pieds. Chaque patient doit être évalué afin d'avoir un traitement "sur mesure", adapté à ses symptômes. Cette prise en charge est décrite ultérieurement. Cette partie fait un état des lieux de la recherche et des espoirs qu'elle engendre pour le futur.

En 2014, des chercheurs firent un essai clinique randomisé en double aveugle de phase 2 d'une combinaison de 3 composés : baclofène, naltrexone et sorbitol. Cette combinaison est

appelée le PXT3003 (Attarian, Vallat, Magy, 2014). L'étude s'appuie sur des expériences précliniques mettant en évidence un mécanisme d'action de régulation négative de la PMP22, principal gène touché dans la CMT1A. L'étude prouve que le PXT3003 est bien toléré et efficace dans les modèles de rat transgénique de CMT. Effectivement, la dose la plus élevée de PXT3003 a montré des preuves cohérentes d'une amélioration modeste après 12 mois. Cependant, les auteurs ont considéré ses effets comme des indications préliminaires de l'activité du médicament, plutôt que des conclusions définitives sur l'efficacité du médicament.

La thérapie génique représente un grand espoir dans la recherche du traitement curatif. Cette technique consiste à introduire du matériel génétique dans l'organisme. En 2019, des chercheurs montrent un intérêt de cette thérapie dans la CMTX1 (Kagiava, Richter, Tryfonos *et al*, 2019). En injectant de façon préventive le gène de la connexine 32 (gène atteint dans la CMTX1) chez des souris de 2 mois n'ayant pas encore développé de signes de symptôme, la sévérité de la maladie est atténuée, et leurs cellules de Schwann produisent de la connexine 32. Maintenant il reste à montrer l'innocuité du produit afin de pouvoir l'appliquer chez l'homme.

Ces dernières années, les progrès de la génétique moléculaire et de la biologie moléculaire ont conduit à une meilleure compréhension de la CMT. Certains de ces essais sont prometteurs, et nous pouvons nous attendre à des résultats positifs à l'avenir. Bien que la CMT reste une maladie incurable, les traitements symptomatiques, avec la kinésithérapie, les antalgiques et la chirurgie sont primordiaux pour améliorer et maintenir la qualité de vie des patients.

## **II. Epidémiologie**

### **A. Une maladie rare**

La CMT est la plus fréquente des maladies neurologiques héréditaires (Pareyson, Marchesi, 2009), avec environ 30 000 personnes atteintes en France, sans distinction de leur âge et de leur sexe (orphanet, 2021). En Europe, elle est estimée à 300 000 cas, et 1 million dans le monde. La fréquence d'apparition de la maladie la classe parmi la cinquantaine des maladies rares les plus présentes en France. Selon la définition réglementaire européenne, on qualifie une maladie de rare lorsque sa prévalence est inférieure à 0,05, soit cinq personnes sur dix mille. Cependant, une maladie peut être rare dans une région, mais fréquente dans une autre. De même, une maladie fréquente peut avoir des variations rares. La prévalence de la maladie est donc variable

selon la géographie, et est estimée de 9.7 à 82.3 cas /100 000 habitants dans la population caucasienne d'après la HAS. L'origine ethnique peut aussi aider à qualifier le type de CMT, par exemple seulement trois gènes sont impliqués chez les patients d'origines gitanes (HK1, NDRG1, SH3TC2). On compte plus de sujets masculins que féminins, en rapport avec le mode de transmission possiblement lié à l'X. Cependant, des lacunes existent encore dans les connaissances épidémiologiques des CMT. La qualité variable des études empêche des conclusions solides. Pour avoir une idée réelle de l'épidémiologie de la maladie dans le monde, il faudrait effectuer des recherches axées dans différents pays, sur différents groupes ethniques, avec la même méthodologie (Barreto, Oliveira, Nunes *et al.*, 2016).

## **B. L'errance de diagnostic**

En France, un patient atteint d'une maladie rare doit attendre en moyenne deux ans avant d'être diagnostiqué (Logé, Besson, Allasonnière, 2020). C'est cette période de latence entre la première consultation et l'annonce finale que l'on appelle errance de diagnostic. Elle pose problème pour les patients dont l'état de santé peut s'aggraver lors de l'attente, aussi bien au niveau des symptômes purement physiques mais aussi au niveau psychologique. Dans une étude en cours de publication, Blouin, Perrier, Denormandie *et al* concluent que seulement 59,4% des patients CMT se voient relier leurs premiers symptômes localisés au niveau des pieds avec la maladie. La mise en lien est établie dans 44,5% des cas par le généraliste, dans 17,7% des cas par le patient lui-même, dans 17,3% des cas par la famille du patient, dans 8,4% des cas par le neurologue à l'origine du diagnostic, et par le kinésithérapeute dans 6,1% des cas.

Afin de lutter contre cette errance, en octobre 2020, l'European CMT Federation (ECMT) a organisé sa quatrième campagne de sensibilisation à la maladie de Charcot-Marie-Tooth. L'objectif premier étant d'améliorer le dépistage, limiter les erreurs de diagnostic, permettre une prise en charge adaptée des malades la plus précoce possible. Cette initiative a été menée dans sept pays européens différents (Royaume-Uni, France, Belgique, Pays-Bas, Italie, Espagne et Allemagne), afin de faire connaître cette maladie non seulement auprès du grand public mais aussi auprès des professionnels de santé (PDS). Cette campagne se compose notamment de deux visuels, l'un étant adressé au grand public et l'autre au personnel de santé (annexes I & II). Ces visuels ont été affichés dans le métro, et une campagne numérique destinée aux médecins et aux podologues sur LinkedIn et sur le site Internet de l'association a été lancée,

pendant environ 3 mois. Cependant, les kinésithérapeutes n'ont pas été visés par cette campagne de sensibilisation.

### C. Plan d'action maladie rare

Le ministère des Solidarités et de la Santé, ainsi que le ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation, prévoient des plans nationaux pour la gestion et la promotion des maladies rares. Le plan national maladies rares de 2018-2022 se décline en 11 axes. Parmi eux, l'axe 7 se rapporte à l'amélioration du parcours de soin. Il prévoit notamment : *“la création de temps d'accompagnement pour permettre à l'équipe médicale et soignante [...] de mieux encadrer et adapter certains moments clés du parcours des malades et leur apporter une information adaptée, progressive et respectueuse.”* ; ainsi que de *“Sensibiliser et former les professionnels de santé à l'annonce du diagnostic en proposant des aides aux professionnels développant des supports d'information adaptés pour les malades, leurs aidants et leur entourage”* ; de *“valoriser les consultations qui nécessitent la mobilisation de nombreux professionnels (médecin, psychologues, [...], kinésithérapeutes etc.) et un temps consacré [...] à l'annonce ou l'évolution du diagnostic, au suivi en cas d'impasse diagnostique, ou dans des moments charnière tels que la transition adolescent-adulte.”*. Enfin, l'axe 9, qui vise à former les professionnels de santé et sociaux à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares propose : *« d'Adapter la formation initiale et continue des professionnels de santé et sociaux afin de promouvoir la « culture du doute », et la connaissance du dispositif d'organisation des soins en France pour la prise en charge des maladies rares. »*

Pourtant, en 2020, l'association CMT-France a lancé une enquête à destination des patients visant à étudier l'évolution de la pratique de l'activité physique chez les patients atteints de la CMT, au cours de l'épidémie de la COVID-19. Dans ce questionnaire 610 réponses ont été récoltées. La première partie du questionnaire se centre sur l'âge des répondants, leur type de CMT, mais aussi sur l'attente avant d'avoir eu leur diagnostic. Enfin, une question est posée : *“avez-vous été compris du corps médical ?”*. A cette question, 375 personnes ont répondu oui, 235 ont répondu non. En pourcentage, ceci donne 38,5% de personnes estimant n'avoir pas été compris par le corps médical. Parmi ces 235 personnes, 220 ont expliqué leur réponse. L'explication la plus fréquente était la méconnaissance de la maladie par les neurologues et les médecins traitants, mais aussi l'absence de suivi après le diagnostic, la minimisation des

difficultés comme les douleurs, les fatigues. 66,7% des cas de CMT consultent un neurologue, mais aussi un kinésithérapeute dans 60,9% des cas, un médecin généraliste dans 59,7% des cas, un podologue dans 46,2% des cas (Blouin, Perrier, Denormandie *et al*, [en cours de publication]). Les kinésithérapeutes prenant en charge les patients atteints de CMT prennent une importance considérable dans la vie des patients, non seulement parce qu'ils sont amenés à les voir régulièrement, mais aussi car ils représentent la seule voie possible pour la préservation de leur autonomie.

L'évolution des mœurs liée à l'apparition d'internet couplées aux connaissances parfois incomplètes des soignants amènent aujourd'hui les patients à remettre en cause le savoir du corps médical, leur aptitude à les comprendre et à les accompagner au mieux. Ils sont alors poussés à rechercher par eux-mêmes, s'entraider, s'instruire, ils deviennent de véritables patients-experts.

#### **D. Emergence du patient-expert**

Le dictionnaire Larousse définit le mot "patient" par "*une personne soumise à un examen médical, suivant un traitement ou subissant une intervention chirurgicale.*", et le mot "expert" par "*qui connaît très bien quelque chose par la pratique, qui témoigne de cette compétence*". En somme, le patient-expert est une personne atteinte d'une maladie, et qui a une volonté de s'impliquer auprès d'autres personnes atteintes d'une maladie. C'est une personne expérimentée, qui a acquis et développé des connaissances expérientielles et médicales sur sa maladie. Ce concept s'adapte particulièrement aux maladies chroniques quelles qu'elles soient. Depuis 1980, avec l'augmentation de maladies chroniques comme le SIDA, traitables sur un très long terme, et la disparition des maladies infectieuses comme première cause de mortalité, l'exercice de la médecine est devenu de plus en plus pluri-disciplinaire sur la base de relations horizontales, c'est-à-dire avec un diagnostic établi et un protocole de soins défini par un groupe de différents spécialistes (Boudier, Bensebaa, Jablanczy, 2012). Auparavant, les connaissances étaient détenues par les médecins et les sites institutionnels.

De nos jours, et grâce à l'émergence d'internet et des réseaux sociaux, interviennent les sites des patients individuels, les blogs, les forums, les sites des associations, etc. Il existe donc de multiples canaux de transmission de l'information et/ou de la connaissance. Ce partage des connaissances a pour conséquence une démystification de la médecine, et face à cela se pose

alors la question de l'attitude des soignants dans leurs interactions avec le patient. Par exemple, pour la maladie de Charcot-Marie-Tooth, il existe des associations, mais aussi plusieurs groupes privés, dédiés aux débats entre patients. En tapant "Charcot-Marie-Tooth" sur le réseau social Facebook, de nombreux groupes privés apparaissent, en français mais aussi en anglais. Le groupe "Maladie de Charcot-Marie-Tooth" ne comporte que 892 membres, mais le groupe "Charcot-Marie-Tooth Association" en comporte 17 000. Dans ces groupes, divers témoignages sont observables. Parmi eux, plusieurs personnes s'interrogent sur leur prise en charge kinésithérapique : "*Vous-a-t-il fait faire cet exercice ?*" ; "*Combien de séances faites-vous ?*".

L'émergence du patient-expert peut présenter des avantages pour les PDS. Grâce à leur expérience, les patients deviennent de véritables sources d'inspiration dans l'élaboration de stratégie de soulagement, ou d'éradication de symptômes. Ainsi, le Professeur Philippe Denormandie, ambassadeur de la 4<sup>e</sup> campagne de sensibilisation de la Fédération européenne de CMT a déclaré, à propos des patients, dans un communiqué de presse : "Nous pouvons compter sur l'intelligence du patient : mieux partager et écouter pour savoir ce qu'il ressent, pour mieux comprendre leur souffrance." (ECMT, 2020). Ainsi, les patients pourraient devenir de véritables sachants pour les soignants à certains égards. Le rôle des patients-experts est particulièrement crucial dans les maladies rares. Des patients experts empathiques et compétents sont manifestement nécessaires à l'avenir du système de santé (Cordier, 2014).

La gestion de patient-experts peut aussi représenter un défi. En effet, le soignant ne fera pas face à un patient passif, mais bien actif, qui le poussera dans ses connaissances et ses retranchements. Le patient-expert sera au courant de tout : des dernières recherches, des nouvelles thérapies, des congrès. Le patient-expert prend le temps de se renseigner, est prêt à accumuler du savoir. La responsabilisation des patients remet de plus en plus en question la « domination paternaliste » des soignants sur les patients (Cordier, 2014).

## **E. L'intérêt de la brochure**

En 2016, Bester *et al.* montrent qu'une brochure éducative ciblée est un mécanisme de communication utile pour les cliniciens. Ces brochures peuvent avoir plusieurs objectifs : préventif, cataloguer les stratégies diagnostiques ou thérapeutiques, faire une éducation thérapeutique du patient, et enfin à but de dépistage (HAS, 2009). Des brochures concernant la

maladie de Chacot-Marie-Tooth, publiées par CMTFrance, sont déjà disponibles en ligne, mais aucune ne s'adresse aux kinésithérapeutes. Ces brochures s'adressent aux patients ou aux profanes. L'une récapitule des informations générales sur la maladie, sur ses signes, son traitement, et les contacts utiles. L'autre, recense des exercices d'auto-rééducation à faire par le patient. Cette dernière, datant de 2000, n'a jamais été réactualisée.

### **III. Prise en charge et parcours de soin**

#### **A. Vers un diagnostic de CMT**

La faiblesse des membres inférieurs, la déformation héréditaire des pieds amènent les patients à consulter leur médecin généraliste (Johnson, Nicholas, McCorquodale *et al*, 2016). Si le médecin généraliste arrive à détecter le caractère neurologique des symptômes, l'examen révèle des déficits sensoriels et une faiblesse motrice distale avec atrophie musculaire associée et l'absence de réflexes tendineux profonds. Le patient est alors amené à réaliser des études de conduction nerveuse par électromyogramme, qui permet d'exclure d'autres types de maladies neuromusculaires, comme les anomalies du motoneurone, les pathologies de la jonction neuromusculaire (myasthénies), ainsi que les troubles musculaires comme les myopathies ou les myotonies dystrophiques (Jani-Acsadi, Ounpuu, Pierz, *et al*, 2015). Un ralentissement de la conduction nerveuse, inférieur à 38 m/s sera observé dans les formes démyélinisantes, et une diminution des amplitudes du potentiel d'action avec préservation des vitesses de conduction dans les formes axonales. Dans la CMT intermédiaire, le ralentissement de la conduction nerveuse se situe entre 25 m/s et 45 m/s. (McCorquodale, Pucillo, Johnson, 2016).

La biopsie nerveuse fût pendant longtemps l'outil classique pour rechercher la cause d'une neuropathie, mais les progrès des tests génétiques ont rendu caduque son utilisation en cas de suspicion de CMT. Cependant, elle peut être indiquée lorsque les séquençages génétiques donnent des résultats équivoques, avec notamment la découverte de plusieurs gènes pathogènes (Sommer, 2018).

Avec l'électrodiagnostic et la détermination du type de CMT, le patient peut aussi réaliser des tests génétiques. Le séquençage de ses gènes ne changera aucunement la gestion de la maladie, le traitement ou la rééducation. Cependant, il peut avoir une place importante dans

les choix de vie du patient, car la confirmation d'une maladie héréditaire peut avoir des répercussions chez des patients en âge de procréer. (McCorquodale, Pucillo, Johnson, 2016).

Si le diagnostic médical de la CMT est traditionnellement posé par le spécialiste en neurologie, la prise en charge optimale de ces patients est pluridisciplinaire, fait appel à des conseillers en génétique, des kinésithérapeutes, des ergothérapeutes, des psychiatres, des orthésistes, et parfois enfin un chirurgien orthopédique.

## **B. La prise en charge kinésithérapique**

En 2015, Anens *et al* montrent un lien entre l'absence d'activité physique et l'atteinte de la CMT. L'état physique est un facteur limitant en termes de fatigue, de mauvais équilibre, de faiblesse musculaire et de douleur. Il est donc primordial de promouvoir une activité physique adaptée et autonome chez ces patients, qui auront une tendance à la sédentarité. Cette caractéristique est commune aux personnes atteintes de la maladie de Parkinson ou encore de la sclérose en plaque (Kim, Mehta, Thirumalai *et al*, 2019). En 2019, Kim, Mehta, Thirumalai *et al* rédigent un guide d'activité physique chez ces patients. Les moyens recommandés de rééducation sont :

- L'entraînement en endurance : 2 à 3 fois par semaine - Niveau recommandé : le patient peut tenir une discussion avec difficulté (11- 15 Echelle de Borg) - 40-60% de la VO<sub>2</sub>max ou FCmax.
- L'entraînement à visée de gain de force : 2 à 3 fois par semaine - 1 à 4 séries de 8 à 15 répétitions espacées d'1 à 2 min de repos, 5-10 exercices.
- L'entraînement à visée neuromoteur : 2-3 fois par semaine, 20 min - Exercices de coordination, d'agilité, de stabilité posturale.
- Des étirements : 7 fois par semaine - 1-3 répétitions par muscle, tenir 30-60 sec. De même, Kenis-Coskuna *et al* concluent en 2015 que les étirements sont quelque peu efficaces pour maintenir l'amplitude des mouvements chez le patient atteint de CMT.

Dans une revue de littérature publiée en 2016 par Corrado, Ciardi et Bargigli, visant à analyser la rééducation dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth, les résultats obtenus indiquent une efficacité de la kinésithérapie dans la prise en charge, car elle permet une amélioration de

la capacité fonctionnelle. A cet égard, en 2020, la HAS place la rééducation comme point fondamental de la prise en charge dans ses recommandations au médecin traitant. Elle distingue deux types de prise en charge, la rééducation pédiatrique et celle de l'adulte, lié à la réductibilité des troubles évoqués dans le phénotype de la maladie.

En pédiatrie, le kinésithérapeute empêche la fixation des déformations en pied creux, varus équin ou pieds plats valgus, grâce à des mobilisations de l'ensemble des articulations du pied et de la cheville. De même, il va travailler sur l'extensibilité des muscles à l'origine de l'équin et de la griffe des orteils, c'est-à-dire le triceps sural et les fléchisseurs des orteils, et sur l'extensibilité de l'aponévrose plantaire, responsable d'une fixation précoce en pieds creux (HAS, 2020).

Les patients atteints de CMT présentent une consommation maximale d'oxygène et une capacité aérobie fonctionnelle réduite, et l'exercice aérobie pourrait améliorer la capacité fonctionnelle et la capacité aérobie. (Pareyson, Marchesi, 2009). De même, l'exercice léger à modéré est efficace et sûr, entraînant une amélioration significative de la capacité de marche et de la force des membres inférieurs (Pareyson, Marchesi, 2009). En 2018, Reynaud, Morel, Givron *et al.* montrent une corrélation entre la vitesse de marche et la force musculaire isocinétique des extenseurs de genou pour toute la population étudiée quel que soit l'âge, et entre la vitesse de marche et la force musculaire isocinétique des extenseurs de genou et des fléchisseurs de genou pour les sujets de moins de 50 ans atteints de la CMT1A. Il serait probable qu'un renforcement musculaire des quadriceps et ischio-jambiers permettrait donc une amélioration de la vitesse de marche.

De plus, la prise en charge permettrait une amélioration de l'équilibre, une meilleure performance de la marche, une réduction du temps lors de la marche sur de petites distances (10 m), une amélioration dans l'exécution des AVQ. Cependant, peu de preuves prouvent une augmentation de la flexion dorsale de cheville. Pour les membres supérieurs, une amélioration de la fonctionnalité de la vie quotidienne et de la performance professionnelle sont observées. En 2011, Wilmshurst et Ouvrier R. expliquent que les membres de la famille d'enfants atteints de CMT ainsi que les soignants ne sont pas convaincus que la rééducation soit efficace, en raison des bénéfices relativement faibles qu'ils observent. Cependant, les patients atteints de CMT perçoivent les bénéfices physiques et mentaux de la rééducation. Pour finir, la rééducation peut aussi être préventive, pour éviter les raideurs, les rétractions et les déformations. Pour la

posologie, les recommandations sont de 2 à 3 séances par semaines (HAS, 2020).

### **C. La mise en place d'une aide technique**

Les orthèses conviennent en cas de pieds creux, de douleurs au pied et/ou de légère altération de l'équilibre, alors que les attelles conviennent au pied tombant (steppage), à la faiblesse générale des pieds, à l'amyotrophie, aux altérations sévères de l'équilibre et/ou aux difficultés de déambulation. Après la mise en place d'un tel système, les patients doivent recevoir un entraînement à la marche pour les aider à adapter et à normaliser leur biomécanique pendant la marche, et éviter d'autres mouvements de compensation pour une meilleure efficacité énergétique. En effet, sans aide technique, les patients utilisent des stratégies compensatoires dans les muscles proximaux de la hanche et du bassin (Corrado, Ciardi et Bargigli, 2016). L'âge est aussi associé à un type d'appareillage, il existe une corrélation entre l'évolution de l'appareillage et l'évolution de la maladie.

En premier lieu, les patients reçoivent uniquement des semelles orthopédiques. Puis viennent les chaussures orthopédiques, et les premiers releveurs de pieds. Dans sa thèse sur la prise en charge des déformations du pied, Blouin interroge les patients atteints de CMT sur leur appareillage. Parmi les 726 répondants, l'âge moyen des premières semelles orthopédiques est de 28,7 ans, celui des chaussures orthopédiques de 37,7 ans, et des releveurs des pieds 42 ans. Cependant, il note 49% d'abandons des appareillages proposés. Les raisons relevées sont : un appareillage trop volumineux (31%), des problèmes esthétiques (27%), un conflit cutané (22%), et enfin un appareillage non adapté, à cause de l'évolution des symptômes (24%). Les consultations sporadiques du kinésithérapeute semblent conditionner l'abandon. La prévention de l'abandon de tout appareillage par le suivi de fréquentes séances de kinésithérapie vient renforcer les théories sur la physiopathologie des déformations. Les renforcements musculaires et étirements semblent contribuer à lutter contre les forces déformantes à composantes musculaires, et ainsi faciliter la prise en charge par appareillage (Blouin, Perrier, Denormandie [en cours de publication]).

Un suivi de l'appareillage est donc très important, or il n'est présent que dans 51,7% des cas. Il semblerait que les PDS aient à redéfinir les lignes directrices du chemin vers l'appareillage, et de tenir compte des répercussions dans leur vie au cours du temps.

## **D. La chirurgie du pied**

Les trois grands principes de la chirurgie, quel que soit la technique utilisée, sont (Denormandie, 2019) :

- La compensation des muscles déficitaires
- Un rééquilibrage des forces musculaires
- Une stabilisation des articulations

Il apparaît que les procédures osseuses et musculaires doivent être combinées afin d'obtenir un résultat optimal (Beals, Nickisch, 2008). La procédure osseuse comprend l'utilisation de la fusion d'articulations, notamment dans l'articulation subtalaire, l'articulation talo-naviculaire et l'articulation calcanéocuboïdienne. Cependant, il existe aussi des ostéotomies à caractère de double ou simple arthrodèse. Aujourd'hui, la tendance veut que le chirurgien préserve un maximum d'articulations. En effet, la chirurgie de préservation de l'articulation associée à des procédures d'équilibrage des tissus mous, permet d'obtenir de meilleurs résultats fonctionnels et un taux de complications plus faible que dans le cas d'une triple arthrodèse (Tejero, Chans-Veres, Carranza-Bencano, 2021).

La procédure musculaire quant à elle comprend le transfert de plusieurs tendons : le tibial postérieur peut être réinséré en dorsolatéral, en une ou deux parties, alors que le tibial antérieur est transféré sur l'arrière pied, l'extenseur de l'hallux sur le col du premier métatarsien et le long fibulaire sur le court fibulaire.

Une rééducation programmée doit être faite avant et après l'intervention, afin d'éviter une amyotrophie augmentée suite à l'immobilisation (Denormandie, 2019). Une intervention chirurgicale précoce pour neutraliser les forces déformantes chez les patients atteints de CMT pourrait être une stratégie utile pour retarder ou prévenir la nécessité d'une reconstruction étendue et les complications futures potentielles.

## Problématique

La CMT est la plus fréquente des maladies neuromusculaires génétiques au monde (Pareyson, Marchesi, 2009) avec 30 000 cas en France, sans distinction d'âge ou de sexe, se catégorisant dans la classe des cinquante maladies rares les plus fréquentes (orphanet, 2021).

Elle se caractérise par une surexpression protéique, responsable d'une atteinte de la myéline des nerfs périphériques sensitifs et moteurs à des degrés variables (Pareyson, Marchesi, 2009). L'association d'un examen clinique et électromyographique permettent de poser le diagnostic après une errance médicale qui dure environ 2 ans (Logé, Besson, Allasonnière, 2020). Les symptômes amenant le patient à consulter son médecin traitant sont des chutes à répétition, des déformations du pied en équin et une sensibilité affaiblie. A l'examen, les réflexes ostéo-tendineux sont abolis, la sensibilité des pieds et des mains affaiblies (Gudmundsson, Olafsson, Jakobsson *et al*, 2010). Des signes associés permettent de classer la maladie en plusieurs catégories, en fonction de la forme (axonale, démyélinisante ou intermédiaire) et du mode de transmission (autosomique dominant, autosomique récessif et lié à l'X) (Pareyson et Marchesi, 2009).

Il n'existe aucun traitement curatif à ce jour (McCorquodale, Pucillo, Johnson, 2016). La HAS place en première ligne la rééducation. Elle consiste à empêcher la fixation des déformations des pieds, grâce à des mobilisations des articulations du pied et de la cheville, un travail de l'extensibilité le triceps sural et les fléchisseurs des orteils, et de l'aponévrose plantaire dans la population pédiatrique (HAS, 2020). Chez l'adulte, des exercices d'aérobic à un niveau sous maximal, un renforcement musculaire des quadriceps et ischio-jambiers sont recommandés (Pareyson, Marchesi, 2009).

En France, le plan d'Action Maladies Rares du Ministère des Solidarités et de la Santé initié en 2018 a pour objet d'adapter la formation initiale et continue des professionnels de santé dans la « culture du doute », et d'améliorer la connaissance des prises en charge des maladies rares en France. Au sein d'un milieu où les patients atteints de maladies chroniques, se soutiennent, se renseignent et s'instruisent, devenant de véritables ressources pour l'élaboration de la prise en charge, le rôle du soignant reste primordial pour guider et soutenir à la fois les « patients experts » et ceux qui ne sont pas encore engagés dans ce processus (Cordier, 2014).

Pour autant, les résultats d'une enquête conduite par l'association CMT-France en 2020 à destination des patients, ont montré que les patients se sentaient souvent incompris de l'équipe

médicale et paramédicale qui les entourait, qui d'après eux n'était pas suffisamment informée de l'existence et des conséquences de la maladie (CMT-France, 2020).

Dans ce contexte, il paraît nécessaire de sensibiliser les kinésithérapeutes sur la CMT, ses symptômes et sa prise en charge. La réalisation d'une brochure est un outil idéal puisqu'elle constitue un moyen de communication rapide à lire, peu onéreux et facilement diffusable.

La question de recherche générale qui émerge est la suivante : **la réalisation d'une brochure à destination des kinésithérapeutes permet-elle d'améliorer la prise en charge de la CMT ?**

**La première étape de ce processus passe par la réalisation d'un outil d'information à destination des kinésithérapeute, objet de ce travail de recherche.**

Notre objectif était de créer une brochure informative sur la CMT à destination des kinésithérapeutes. La brochure a été construite par consensus avec l'aide de patients experts de la CMT et de PDS ayant une expérience dans la prise en charge de la CMT, qui ont été interrogés plusieurs fois de la création jusqu'à sa version finale. La partie suivante présente ce processus.

## Méthodologie

### I. Présentation générale du plan de l'étude

Dans le but de répondre à notre problématique, nous avons construit une brochure à destination des kinésithérapeutes. Le processus devait suivre cinq étapes résumées par la figure n°1. Cette figure est issue d'une étude réalisée en 2008 (Francis et al, 2008), visant l'élaboration d'une brochure à destination d'enfants atteints de pathologies respiratoires. Elle a été modifiée en prenant en considération les recommandations de la HAS publiées en 2009 portant sur « l'Élaboration d'un document écrit d'information » (HAS, 2009). La rédaction de la première version de la brochure, puis la coordination des échanges était effectuée par S.B. (étudiante en 5<sup>ème</sup> année de kinésithérapie). Ce travail a été rédigé en collaboration avec l'association CMT-France, qui a apporté une contribution financière (graphiste et impression).

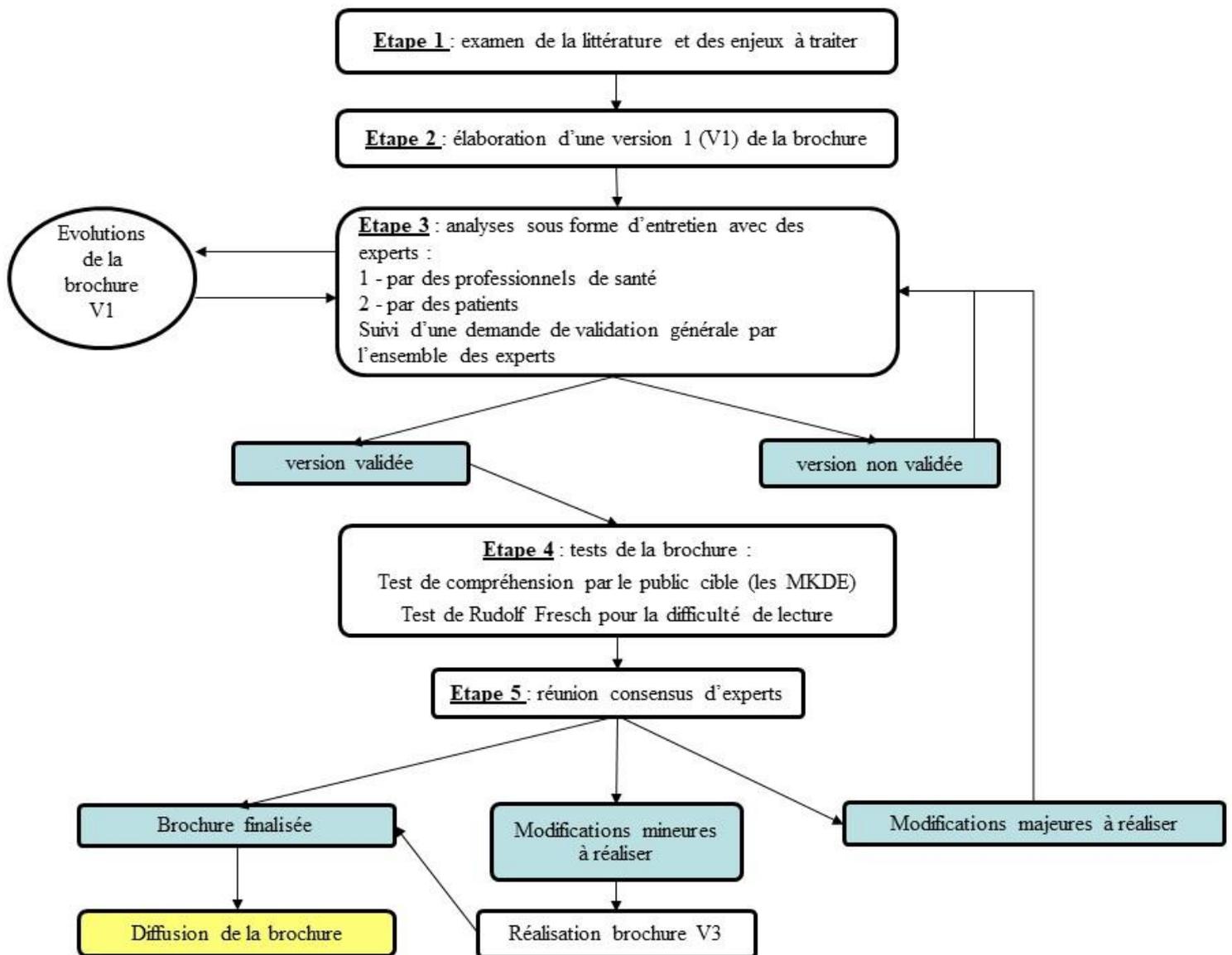
**Étape 1 :** L'état des lieux des connaissances était réalisé via la littérature scientifique existante sur la pathologie, ainsi que par divers documents d'informations rédigés par des associations de patients, comme CMT-France. Il visait d'une part à s'assurer de l'inexistence d'une brochure de sensibilisation à destination des MK, et d'autre part à constituer un support pour l'élaboration des concepts clés et des sections abordés dans l'élaboration de la première version de la brochure.

**Étape 2 :** la première version de la brochure était réalisée.

**Étape 3 :** La première version de la brochure devait ensuite servir de point de départ au cours des échanges avec les PDS et des patients-experts. Des experts de la communication et des graphistes étaient également sollicités pour améliorer la forme de la brochure. Les versions successives de la brochure étaient alors corrigées et améliorées au fur et à mesure des entretiens. Les PDS et les patients étaient sollicités autant que fois que nécessaire, après chaque nouvelle version, jusqu'à ce qu'ils soient tous satisfait de la version réalisée de la brochure, ce qui permettait de passer à l'étape 4. (Le déroulement de l'étape 3 est décrite en détails dans la partie suivante)

**Étape 4 :** Pour finir, la brochure était testée par le public visé : des masseurs-kinésithérapeutes diplômés d'Etat (MKDE). Le niveau de difficulté de lecture de la brochure finale devait également être évalué grâce à un test de Rudolf Fresch, tiré du guide de méthodologie de la HAS (2009). (Le déroulement de l'étape 4 est décrite en détail dans la partie suivante)

**Etape 5 :** A l'issue des résultats obtenus à l'étape 4, il devait être réalisée une réunion de consensus avec les experts disponibles pour discuter des résultats obtenus, et décider d'une des 3 options suivantes : Option 1 : la brochure est finalisée ; Option 2 : La brochure nécessite des changements mineurs de mise en forme, avant d'être considérée comme finalisée ; option 3 : La brochure nécessite des changements majeurs, qui nécessitent ensuite la poursuite du processus en reprenant l'étape 3.



*Fig. n°1 : récapitulatif des différentes étapes de création de la brochure inspiré de (Francis et al, 2008) et de la HAS (HAS, 2009)*

## **II. Présentation détaillée du déroulement de l'étude**

### **A. La population visée et les objectifs**

Les kinésithérapeutes sont la cible de cette brochure, dans un objectif de sensibilisation de ces PDS. Cet objectif s'est réalisé grâce à une rédaction des stratégies diagnostiques et thérapeutiques, c'est-à-dire en expliquant la pathologie, ses symptômes phares, puis les différentes techniques thérapeutiques (HAS, 2009). Cette brochure devait fournir les outils essentiels d'une bonne prise en charge par le kinésithérapeute.

### **B. Outils et principes de forme de la brochure**

La brochure était réalisée sur Canva.com, site dédié à la réalisation d'affiches, de sites internet, de brochures etc. Ce site fournit une multitude de designs simples d'utilisation, et propose de nombreux conseils de design graphique.

Afin d'obtenir une plus grande harmonie entre la taille des titres et du corps de texte, la brochure devait respecter la suite de Fibonacci, encore appelée nombre d'or, souvent utilisée dans le design graphique (Galtier, 2016). Ce nombre représente le résultat de la division de deux longueurs. C'est une proportion, qu'on appelle la proportion d'or, dont le résultat équivaut à environ 1,6. La proportion est d'or lorsque le rapport entre la petite et la grande partie est identique au rapport entre le grand rapport et le tout, soit  $a/b = (a + b)/a = 1,6$ . Pour obtenir une proportion d'or, il revient donc à calculer par 1,6 la police initiale. Par exemple, pour un corps de texte de police 12, le titre doit être d'une police  $12 \times 1,6$ , soit 19,2.

### **C. La méthodologie par entretiens**

Cette méthodologie est élaborée grâce au guide de méthodologie publié par la HAS sur l'élaboration d'une brochure, ainsi que par une étude réalisée en 2008 par Francis *et al* (Francis *et al*, 2008).

#### *1. Déroulement des entretiens (étape 3)*

La réalisation nécessite des entretiens avec des experts du domaine, afin de vérifier non seulement l'exactitude des données, la bonne compréhension par chacun mais aussi la validité

de la mise en page. Les PDS (e.g. médecins, podologues, kinésithérapeutes) et des patients étaient sollicités dans leur qualité d'experts/connaisseurs de la maladie. Un des enjeux de ce mémoire était de réaliser un document à l'image des patients et de leur réalité, c'est pourquoi il était prévu que la brochure soit également soumise aux critiques constructives des patients. Les PDS étaient considérés comme experts s'ils avaient déjà pris en charge un patient atteint de la CMT, sur une période de plusieurs semaines. Les patients étaient considérés comme experts s'ils détenaient le statut officiel de patient-expert grâce à un diplôme universitaire d'éducation thérapeutique, ou lorsqu'ils étaient acteurs d'un travail associatif visant à faire connaître et à faire évoluer la prise en charge de leur maladie. Chaque expert était contacté de façon individuelle. Dans un souci de facilitation de l'organisation, et pour maximiser les chances de trouver des experts, les entretiens étaient organisés en présentiel et à distance.

La méthodologie d'entretien reposait sur des entretiens individuels et répétés qui suivaient le déroulement suivant, inspiré de la HAS (HAS, 2009) :

- *« Explication du contexte d'élaboration du document ;*
- *Discussion du parcours du soignant/patient avec la pathologie au quotidien (prise de notes) ;*
- *Temps de lecture individuelle par le patient ou l'utilisateur d'une ébauche de brochure réalisée lors de l'étape 1 et 2 ;*
- *Recueil des opinions des participants (prise de notes) sur les éléments suivants : - avis général sur le document - contenu - compréhension – présentation ;*
- *Analyse des données objectives et subjectives collectées lors des entretiens ;*
- *Proposition d'améliorations à apporter au document. »*

A l'occasion des questionnements, chaque réponse était prise en compte, les divergences de point de vue étaient analysées au même titre que les convergences, sans écarter aucune réponse. L'analyse des entretiens reposait sur plusieurs items (HAS, 2009) :

- *« L'opinion générale sur le document ;*
- *La lisibilité et la compréhension : la facilité/difficulté à localiser, lire et comprendre l'information et à repérer le message principal et les points clés ;*
- *La présentation et l'organisation : logique, hiérarchie ; liens entre les messages clés ;*
- *La quantité d'information (trop ou pas assez) ;*
- *L'utilité et l'aspect des illustrations ;*
- *L'utilisation potentielle sur le terrain ;*

- *Les modalités de mise à disposition et les différentes utilisations possibles (qui remet, où et quand, comment) »*

Les réponses de chacun ont été mises en commun, afin d'en dégager des modifications à rédiger dans la brochure.

Une fois les entretiens effectués avec les PDS et les patients, un graphiste et un professionnel de la communication étaient contactés afin de discuter de la mise en page (pour le graphiste), de la disposition des textes et des phrases d'accroches (pour le professionnel de la communication). Le but était de rendre la brochure la plus attractive possible.

#### 2. Déroulement de la phase de test (étape 4)

La brochure devait être lisible par tous. Nous avons appliqué le test de lisibilité de Rudolf Fresch qui se calcule de la façon suivante (HAS, 2009) :

$$206,835 - (1,015 - NMM) - (84,6 - NMS)$$

avec :

- NMM le nombre moyen de mots par phrase,
- NMS le nombre moyen de syllabes par tranche de 100 mots consécutifs

Le résultat était alors reporté dans une grille d'évaluation spécifique au test.

De plus, le texte doit être compréhensible par tous. La compréhension peut être influencée par plusieurs éléments, notamment par les différentes caractéristiques des utilisateurs (leur âge, leurs connaissances, etc.) et le contexte dans lequel le texte est remis (HAS, 2009). Le test de la compréhension de la brochure était réalisé lors d'entretiens individuels avec des MKDE. 10 à 12 MKDE était recommandé d'après la HAS (HAS, 2009), sans justification supplémentaire. D'après Perneger *et al*, (Perneger *et al*, 2015), cette population cible, utilisée pour réaliser des pré-tests dans le cadre d'études de validation de questionnaire, est insuffisante pour ne pas rater la détection d'un problème, ils recommandent alors d'inclure 30 à 50 personnes. Ainsi, il était prévu dans notre travail, de soumettre la brochure à l'avis d'un groupe de kinésithérapeute supérieur à 12, idéalement de 30.

Les entretiens avec les kinésithérapeutes avaient pour objet de tester la bonne compréhension de chaque terme par chacun. A cet égard, chaque page était relue, et il était demandé à la personne ce qu'elle comprenait de la brochure, et si cette brochure lui paraissait utile à sa pratique. Plus précisément il lui était demandé un avis sur le fond (i.e. la richesse des

informations, l'aspect synthétique, l'apport pour le clinicien, la compréhensibilité, l'aspect ennuyant, intrusif, inapproprié voir insultant) et la forme (i.e. la fluidité de lecture, le vocabulaire employé, la clarté qui ressort de la brochure, l'intérêt des illustrations, l'aspect esthétique.

## Résultats

### I. Chronologie de l'étude

La figure 2 ci-dessous recense la méthodologie utilisée ainsi que la chronologie de l'étude.

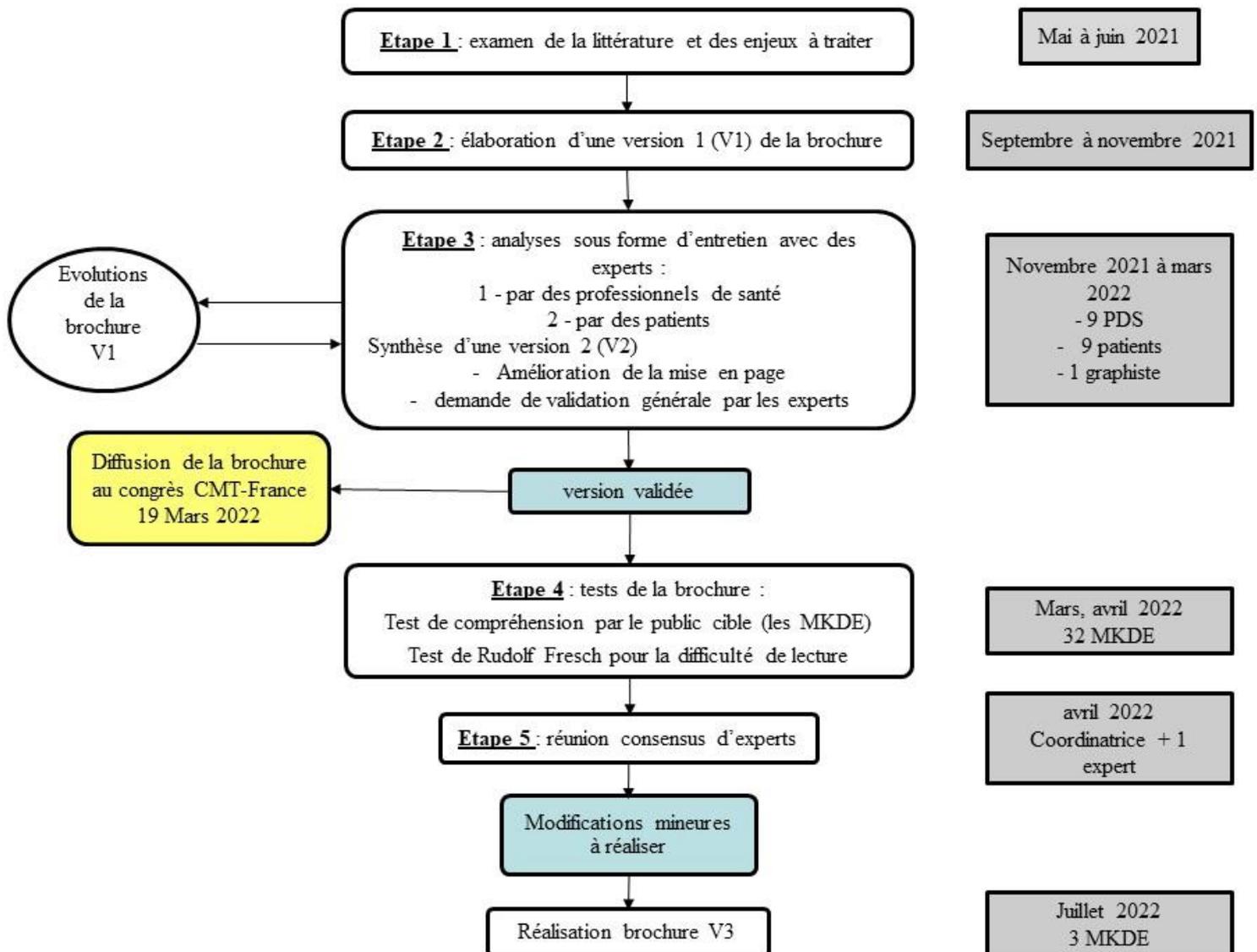


Fig. n°2 : chronologie de l'étude

### II. Résumé des résultats

**Etape 1 & étape 2 :** L'état des lieux des connaissances a été apporté via la littérature scientifique existante sur la pathologie, ainsi que par divers documents d'informations rédigés par des associations de patients, comme CMT-France. Aucune brochure récente à destination

des kinésithérapeutes n'a été publiée à notre connaissance. Ces informations ont permis l'élaboration d'une version 1 de la brochure. Des conseils préliminaires ont été fournis par une graphiste professionnelle.

**Etape 3 :** Cette version 1 a été testée, remaniée. Dans une première partie, elle a été soumise à critiques au cours d'entretiens avec des PDS et de patients-experts. Les versions successives de la brochure ont alors été corrigées et améliorées au fur et à mesure des entretiens. La dernière version 1 (nommée 1.21) de la brochure est exposée en Annexe VIII. La mise en page de la 1.21 a alors été améliorée par une graphiste professionnelle, financée par l'association CMT-France. Elle devient alors la version 2 (V2) de notre étude (annexe IX).

**Etape 3 finale :** La V2 a été renvoyée aux experts ayant participé à l'étude. Cette version a été validée par chacun.

**Etape 4 :** Pour finir, elle a été testée par le public visé : 33 masseurs-kinésithérapeutes diplômés d'Etat (MKDE). Le niveau de difficulté de lecture de la brochure finale a également été évalué grâce à un test de Rudolf Fresch, tiré du guide de méthodologie de la HAS (2009). Il ressort un niveau de lecture difficile.

**Etape 5 :** réunion réalisée Fin avril : Option 2 : modifications mineures à réaliser. Ces modifications seront réalisées en juillet 2022.

### **III. Le contenu de la brochure : étapes 1 (mai-juin 2021)**

Lors de l'analyse de la littérature, nous avons identifiés plusieurs sections à développer au sein de la brochure à destination des kinésithérapeutes. En effet, les principaux manques mis en avant par l'enquête de l'association CMT-France en 2020 correspondent à une mauvaise connaissance de la maladie, de la prise en charge et de la détection de la maladie. La première version de la brochure (annexe III) contenait alors ces catégories :

- Une photo représentative d'un pied CMT
- Un paragraphe sur
  - o La rééducation
  - o Les différents soignants concernés et le parcours de soin
  - o La physiopathologie
  - o Le degré de gravité de la maladie

- Les indications de chirurgie
- Les aides techniques

#### IV. Résultats des entretiens - étape 3 (novembre 2021- mars 2022)

Suites aux entretiens avec les professionnels de santé, chaque catégorie a pu évoluer afin de donner une version 1.21 (annexe n°VIII). Les principaux changements effectués étaient les suivants :

- La catégorie de la rééducation a été revue entièrement.
- Un paragraphe sur l'examen clinique et la détection de la maladie a été ajouté.
- La physiopathologie a été raccourcie et réalisée sous forme de schéma.
- Des indications sur le coût financier de la pathologie pour le patient ont été ajoutées.
- Un complément de littérature via QR code a été ajouté.

La partie suivante décrit en détail le déroulement de l'étape 3 :

Dans cette partie, plusieurs tableaux analysant la population des 18 experts ayant participé à cette étude sont exposés. Le classement a été réalisé en fonction de la date d'entretien de l'intervenant. En effet, le modèle de brochure analysé a évolué au cours du temps, et le relecteur n°1 n'a donc pas eu accès à la même brochure que le relecteur n°18.

##### A. Entretiens avec les professionnels de santé

Relecteur n°	Profession
2	Podologue DE libéral
3	Médecin MPR
4	Chirurgien orthopédique
6	Podologue DE libéral
8	M.K.D.E en centre de réadaptation neurologique
9	Podologue et biomécanicien
10	Médecin neurologue
11	Médecin MPR
12	Kinésithérapeute DE/chercheur

**Tableau n°2 : population de professionnels de santé ayant participé à l'étude**

Les entretiens n°2, 3, 6, 8 et 12 ont été faits en présentiel. L'entretien n°4 a été fait par téléphone. Les entretiens n°9, 10 et 11 ont été réalisés par mail.

Les relecteurs n°2 et 3 ont relu la brochure 1.3 de l'annexe V. Le relecteur n°4 a relu la brochure 1.4 de l'annexe VI. Les relecteurs n°6 à 11 ont vu la brochure 1.10 de l'annexe VII.

## B. Entretiens avec les patients

Relecteur n°	Âge (années)	Type de CMT/statut	Année de diagnostic
1	66	CMT X	1983
5	20	CMT1 <sup>A</sup>	2016
7	44	Patiente experte CMT et HNPP (neuropathie tomaculaire)	2013
12	40	CMT1 <sup>E</sup>	2013
13	81	CMT2	1995
14	42	CMTX1	2015
15	52	CMT2	2017
16	70	CMT4 <sup>C</sup>	1998
17	66	CMT1A	2007

Tableau n°3 : population de patients impliqués au sein de l'étape 3

L'ensemble des patients ont répondu par mail ou par téléphone (relecteurs n°1 et n°17). Le relecteur n°1 a eu accès à la brochure 1.1 de l'annexe IV. Les autres ont relu la brochure 1.10 de l'annexe VII.

## C. Entretiens avec les professionnels de la communication et de l'image

Relecteur n°	Profession
11	Prestataire en communication
18	Graphiste

Tableau n°4 : population des professionnels de la communication et de la mise en page impliqués au sein de l'étape 3

Le relecteur n°11 a relu la brochure 1.10 de l'annexe VII, le relecteur n°18 la 1.21 de l'annexe VIII.

Les entretiens avec ces professionnels ont permis l'élaboration d'une version pré-finale de la brochure, appelée V2, et exposée en annexe IX.

La brochure V2 pré-finale a été renvoyée à chaque intervenant, par mail, dans lequel il était précisé qu'une absence de réponse correspondait à une validation. Sur les 18 intervenants, aucun n'a renvoyé de modification, et 5 ont envoyé un retour positif.

## V. Etape intermédiaire : diffusion (mars 2022)

Lors du congrès national de CMT-France, l'association a proposé à la coordinatrice une première diffusion de la brochure. Cette diffusion a été acceptée et a permis plusieurs retours collectés sur place, de la part professionnels et de patients. Tous étaient positifs. Parmi eux, de

nombreux patients (non experts) ont pu donner un témoignage de leur rapport à la kinésithérapie, tous soutenaient l'importance de sensibiliser les PDS à la CMT.

## VI. Etape 4 : phase de test (mars à avril 2022)

### A. Test de compréhension du document

33 MKDE ont été contacté au cours des mois de mars et avril par téléphone et entretien direct. Les MKDE provenaient de différentes régions en France. Leurs avis complets ont été retranscrits et sont présentés dans l'annexe X.

	Sexe	Age	Type d'exercice S = salariat L= libéral	Années d'expériences	Nb de patient CMT pris en charge	
					Au cours de leur carrière	Ces 5 dernières années (Depuis 2017)
1	H	33	S	10	0	0
2	H	33	S	10	2	0
3	F	52	S	29	0	0
4	F	26	S	5	>20	>20
5	H	39	S	15	>20	1
6	F	27	L	3	0	0
7	H	24	S	1	0	0
8	H	24	L	1	0	0
9	F	24	L	1	0	0
10	H	24	L	1	0	0
11	H	62	S	38	0	0
12	F	30	S	7	0	0
13	F	5	L	35	0	0
14	F	45	S	22	0	0
15	H	33	S	11	0	0
16	F	24	S	1	0	0
17	H		L		1	1
18	H	57	L	30	0	0
19	H	40	L	13	1-5	0
20	F	25	L	2	0	0
21	F	34	S	12	0	0
22	H	33	S	11	5-10	0
23	H	64	S	43	2	0
24	F	62	S	41	0	0
25	F	30	S	3	0	0
26	F	55	S	32	5-10	0
27	F	25	S	4	0	0
28	H	48	S	26	0	0
29	H	31	S	4	8 (également podologue)	0
30	H	55	S	30	>20	4
31	F	28	S	6	0	0
32	H	36	S	13	0	0
33	F	33	S	11	1	1

Tableau n°5 : échantillon de kinésithérapeutes (MKDE) pour la phase de test

Analyse de l'échantillon de MKDE :

- Moyenne d'années d'expérience : 14,8 ans
- Moyenne d'âge : 38 ans
- Proportions homme/femme : 51% d'hommes et 49% de femmes
- Proportions de libéral : 27%

Dans le descriptif des retours, certains éléments reviennent plusieurs fois, comme la densité trop importante de la brochure, ou encore certaines phrases paraissant inappropriées comme « éviter la deuxième maladie, la sédentarité ». De même, quelques intervenants trouvent que la partie rééducation n'est pas assez mise en valeurs, à cause du choix des couleurs notamment. Aucun commentaire n'a été fait sur le complément de littérature disponible via le QR code. Aucun commentaire individuel n'a laissé apparaître la nécessité de réaliser des modifications majeures de la brochure.

## **B. Test de niveau de facilité de lecture du document**

Le test de Rudolf Fresch (HAS, 2009), dont la formule est :

$$206,835 - (1,015 - NMM) - (84,6 - NMS)$$

avec :

- NMM le nombre moyen de mots par phrase,
- NMS le nombre moyen de syllabes par tranche de 100 mots consécutifs

A pour résultat : 32.763

En reportant le résultat dans le grille de l'annexe VIII, nous obtenons une brochure avec un niveau difficile.

## **VII. Etape 5 : Prise de décision (Avril 2022)**

La coordinatrice du projet et un MKDE impliqué dans le processus de construction de la brochure se sont réunis pour aboutir au consensus suivant : En conclusion, des modifications

mineures doivent être apportées à notre V2. Ces modifications ont été planifiées pour juillet 2022.

## **Discussion**

Notre objectif était de créer une brochure informative sur la CMT à destination des kinésithérapeutes. Ce travail a suivi une démarche scientifique qui consistait à suivre 5 étapes : La brochure a été construite par consensus avec l'aide de patients experts de la CMT et de professionnels de santé ayant une expérience dans la prise en charge de la CMT, qui ont été interrogés plusieurs fois de la création jusqu'à sa version finale en annexe VIII. Des professionnels de la communication ont amélioré la mise en forme. Enfin, la brochure finale a été soumise à l'avis critique d'une trentaine MKDE. A notre connaissance, aucun travail de ce type n'a été réalisé pour la CMT.

Dans un premier temps, cette étude respecte la rigueur demandée dans le protocole (HAS, 2009). En effet, sur les 13 items énoncés dans l'annexe XI, seuls deux sont en cours de réalisation, contre 11 déjà validés. Ces deux critères sont : « la définition précise d'une stratégie de diffusion comportant les canaux de diffusion les plus adaptés à la cible et les modalités de mise à disposition du document », ainsi que la « planification de l'actualisation du document ».

L'échantillon de la phase de test a une moyenne d'âge de 38 ans, avec 49 % de femmes. Présenter un échantillon représentatif de la population n'est pas nécessaire d'après le protocole de la HAS (HAS,2009). Cependant, nous observons que nos résultats sont en accord avec la démographie des MKDE en France, qui présente une moyenne d'âge de 41 ans, pour 51% de femmes (Conseil de l'Ordre, 2020). Notre seule différence réside dans le pourcentage d'exercice libéral, qui n'est que de 27% dans notre échantillon contre 85% en France (Conseil de l'Ordre, 2020). La taille importante de notre échantillon et sa distribution proche de celle des MKDE en France, nous permet raisonnablement de supposer que nous avons obtenu un aperçu représentatif de l'avis de la population des MKDE en France sur la brochure.

La première limite de cette étude concerne la pathologie traitée. En effet, la CMT étant extrêmement hétérogène et pouvant se présenter de multiples façons chez les patients, il est difficile de réaliser une brochure dans laquelle se reconnaîtront la totalité des patients. De même, la CMT étant une maladie rare, le manque de littérature sur la maladie ne permet pas de

rédigé un programme de rééducation solide. C'est pourquoi certaines informations sont issues d'articles (de guidelines) sur la rééducation de la sclérose en plaque, ou post-AVC.

La localisation et la disponibilité des différents intervenants ont une influence sur l'étude. En effet, certains d'entre eux ont pu être interrogé en face à face, d'autres par téléphone, d'autres par mail. Parmi ceux rencontrés, certains ont pu parler dans un laps de temps de 20 minutes, tandis que d'autres pendant plusieurs heures, ce qui a pu conduire à une influence de l'évaluateur. En effet, l'interlocuteur interrogé pendant longtemps a pris le temps de défendre ses propos, et de sérieusement les justifier. La distance géographique et les emplois du temps de chacun ont été une limite pour cette étude.

La plupart des intervenants, notamment les patients, ont été recrutés via CMT-France. La grande majorité des patients se connaissent, ils sont alors susceptibles d'avoir les mêmes avis. De plus, l'appel à la participation des patients s'est fait d'une façon groupée, par un mail groupé de la présidente de CMT-France.

Le test de lisibilité indique un score de lisibilité difficile. Bien que le test de lisibilité soit recommandé pour l'élaboration des documents d'information à destination des patients ( HAS, 2009), ce résultat est en accord avec certaines des réflexions apportée par les MKDE lors de la phase de pré-test, selon laquelle la brochure est dense. Cependant, étant donné le public visé, c'est-à-dire un public de professionnels de santé avec un grade master ayant consulté de la littérature scientifique tout au long de leurs études et de leur carrière, ce résultat nous paraît acceptable, d'autant qu'aucun d'entre eux n'a fait apparaître cette remarque comme étant une entrave à la lecture.

Notre dernière limite repose sur l'absence de grille d'évaluation avec des critères spécifiques qui auraient permis de statuer objectivement sur la décision de réalisation d'une modification mineure ou d'une modification majeure au cours de l'étape 5. Nous aurions par exemple pu réaliser une grille de notation, qui en fonction de la note obtenue, indiquait si la brochure était finalisée, finalisée sous réserve de modifications mineures, ou nécessitant la mise en place de modifications majeures.

Nous avons observé tout au long du déroulement de ce travail de recherche, un intérêt particulier des intervenants. De nombreux professionnels de santé se sont montrés intéressés, et l'association CMT-France a souhaité diffuser la dernière version de la brochure lors du

congrès national de l'association. Cette diffusion, qui n'était pas prévue dans le protocole de départ, est un élément supplémentaire qui montre que cette étude répond à un besoin existant. Cependant, ce besoin ne pourra probablement pas être satisfait avec l'élaboration d'une seule brochure. Il faudrait donc, via d'autres outils, poursuivre à sensibiliser les professionnels de santé.

Aujourd'hui, la brochure n'a été diffusée que par CMT-France, une association de patients. D'autres modes de diffusions seront nécessaires pour garantir une meilleure diffusion chez les MKDE, comme par exemple contacter d'autres associations de praticiens, la société française de physiothérapie ou le conseil de l'ordre des MKDE. De même, il pourrait donc être intéressant de faire une version traduite de cette brochure, qui serait diffusée à l'international. La diffusion se ferait via CMT-Europe et CMTA, qui sont respectivement les associations officielles européenne et américaine de la CMT. Un contact a déjà été réalisé avec CMT-Europe dans ce sens.

La diffusion de la brochure à grande échelle pourrait permettre de continuer le protocole défini par la HAS en 2009, qui consiste à évaluer l'impact de la brochure. Cependant, la mesure de l'efficacité de documents d'information se fait sur le long terme et prend en compte d'autres dimensions que biomédicales. En effet, l'acquisition de connaissances et la capacité des MKDE à faire des choix dépendent de la diffusion de la brochure et de la manière dont elle a été perçue et utilisée par ces derniers. L'impact des documents écrits d'information peut être analysé selon des théories développées dans les sciences humaines, et le recours à des professionnels spécialisés dans la réalisation d'enquêtes est souvent nécessaire. Le budget disponible et l'accessibilité des données à recueillir déterminent la faisabilité de l'enquête. Il n'est aujourd'hui pas prévu de continuer vers cette voie (HAS, 2009).

Enfin, cette étude m'a permis de vivre une vraie expérience associative, avec un résultat concret grâce à l'impression de la brochure. Il représente pour moi un tremplin dans mon exercice futur, et je suis toujours en contact avec l'association CMT-France pour travailler avec eux dans de nouveaux projets, comme l'actualisation d'un document de rééducation adressé aux patients par l'association. De même, cette étude m'a mis en relation avec un centre de rééducation, dans lequel je me suis engagée à venir créer un pôle CMT, en coordination avec les médecins et MKDE du centre.

## Conclusion

Les personnes atteintes de la maladie de Charcot-Marie-Tooth, la neuropathie la plus fréquente au monde, subissent une errance diagnostic, une minimisation de leurs symptômes et une prise en charge inadaptée suite à une méconnaissance de la maladie par les professionnels de santé. Cette étude a permis de réaliser un document de sensibilisation des kinésithérapeutes se présentant sous la forme d'une brochure A4 recto verso, à 3 volets. Elle résume non seulement le parcours de soin du patient, la physiopathologie, mais aussi les principes et les moyens de la rééducation par les MKDE. De même, elle aborde le sujet de la chirurgie, des aides techniques, et indique comment suspecter la maladie et que faire si le cas se présente.

Dix patients experts, ainsi que dix professionnels de santé experts ont pu ainsi donner leur avis, orienté les propos de la brochure. Elle a aussi été relue par une prestataire de la communication, et une graphiste. Enfin, la brochure a été testée sur 33 MKDE, et soumise à un test de lisibilité. La brochure a été imprimée en 500 exemplaires et diffusée pour la première fois au congrès CMT-France, le 19 mars 2022.

Les résultats de la relecture par les MKDE et le test de lisibilité montrent que certains termes pourraient être modifiés, et que la brochure pourrait être allégée. Ces modifications sont prévues pour juillet 2022.

Aujourd'hui, la brochure n'a été diffusée que par CMT-France, une association de patients. Il faudrait alors contacter d'autres associations de praticiens, mais aussi le conseil de l'ordre, pour garantir une meilleure diffusion chez les kinésithérapeutes. Elle pourrait aussi être diffusée à l'international. Enfin, l'intérêt porté par les professionnels de santé et les associations de patients montre que cette étude répond à un réel besoin. Cette étude pourrait donc être poursuivie, de plusieurs façons, pour participer encore à la sensibilisation et donc améliorer le quotidien des patients.

## Bibliographie

Attarian S, Vallat JM, Magy L, Funalot B, Gonnaud PM, Lacour A, Péréon Y, Dubourg O, Pouget J, Micallef J, Franques J, Lefebvre MN, Ghorab K, Al-Moussawi M, Tiffreau V, Preudhomme M, Magot A, Leclair-Visonneau L, Stojkovic T, Bossi L, Lehert P, Gilbert W, Bertrand V, Mandel J, Milet A, Hajj R, Boudiaf L, Scart-Grès C, Nabirotkin S, Guedj M, Chumakov I, Cohen D (2016). An exploratory randomised double-blind and placebo-controlled phase 2 study of a combination of baclofen, naltrexone and sorbitol (PXT3003) in patients with Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. *Orphanet J Rare Dis*. 2014 Dec 18;9:199. doi: 10.1186/s13023-014-0199-0. Erratum in: *Orphanet J Rare Dis* ; 11(1):92. PMID: 25519680; PMCID: PMC4311411.

Anens, E., Emtner, M., & Hellström, K. (2015). Exploratory study of physical activity in persons with Charcot-Marie-Tooth disease. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 96(2), 260–268. <https://doi.org/10.1016/j.apmr.2014.09.013>

Barreto LC, Oliveira FS, Nunes PS, de França Costa IM, Garcez CA, Goes GM, Neves EL, de Souza Siqueira Quintans J, de Souza Araújo AA. (2016). Epidemiologic Study of Charcot-Marie-Tooth Disease: A Systematic Review. *Neuroepidemiology* ;46(3):157-65. doi: 10.1159/000443706. Epub 2016 Feb 6. PMID: 26849231.

Beals, T. C., & Nickisch, F. (2008). *Charcot-Marie-Tooth Disease and the Cavovarus Foot*. *Foot and Ankle Clinics*, 13(2), 259–274. doi:10.1016/j.fcl.2008.02.004

Bester, N., Di Vito-Smith, M., McGarry, T. *et al.* (2016). The Effectiveness of an Educational Brochure as a Risk Minimization Activity to Communicate Important Rare Adverse Events to Health-Care Professionals. *Adv Ther* 33, 167–177. <https://doi.org/10.1007/s12325-016-0284-y>

Blouin, C. (2018). Analyse des dysfonctions structurelles et fonctionnelles du pied en neuro orthopédie. Conception d'un algorithme décisionnel pour la mise en place et l'évaluation des traitements par orthèse plantaire. (thèse). <http://www.theses.fr/s239802>

Blouin, C. ; Perrier A. ; Denormandie P. ; Genet F. [En cours de publication]. Parcours du patient CMT pour le traitement conservateur et facteurs de risque pour l'abandon des orthèses plantaires : une enquête transversale exploratoire

Boudier, F., Bensebaa, F. & Jablanczy, A. (2012). L'émergence du patient-expert : une perturbation innovante. *Innovations*, 3(3), 13-25. <https://doi.org/10.3917/inno.039.0013>

Burns J, Joseph PD, Rose KJ, et al. (2009). Effect of oral curcumin on Dejerine-Sottas disease. *Pediatr Neurol*;41(4):305-8

Centre de Référence coordinateur des Maladies Neuromusculaires rares et de la SLA CHU La Timone, Marseille  
texte du PNDS (2020). Neuropathies héréditaires sensitivomotrices de Charcot-Marie-Tooth ; <https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-03/pnds-cmt-sa-v2-converti.pdf>

Cordier J.F., The expert patient: towards a novel definition, *European Respiratory Journal* (2014). 44: 853-857;  
DOI: 10.1183/09031936.00027414

Corrado, B., Ciardi, G., & Bargigli, C. (2016). Rehabilitation Management of the Charcot-Marie-Tooth Syndrome: A Systematic Review of the Literature. *Medicine*, 95(17), e3278. <https://doi.org/10.1097/MD.0000000000003278>

Denormandie, P. (2019). La chirurgie du pied dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth. *CMTmag*, 118, 14-16.

Eggermann, K., Gess, B., Häusler, M., Weis, J., Hahn, A., & Kurth, I. (2018). Hereditary Neuropathies. *Deutsches Ärzteblatt Online*. doi:10.3238/arztebl.2018.0091

Enquête CMT-France sur les CMT et autres neuropathies (2020). *CMTmag*, 120, 18-19

Ferri, P., Rovesti, S., Padula, M. S., D'Amico, R., & Di Lorenzo, R. (2019). Effect of expert-patient teaching on empathy in nursing students: a randomized controlled trial. *Psychology research and behavior management*, 12, 457–467. <https://doi.org/10.2147/PRBM.S208427>

Francis, N., Wood, F., Simpson, S., Hood, K., & Butler, C. C. (2008). Developing an 'interactive' booklet on respiratory tract infections in children for use in primary care consultations. *Patient education and counseling*, 73(2), 286–293. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2008.07.020>

Gudmundsson, B., Olafsson, E., Jakobsson, F., & Lúthvígsson, P. (2010). Prevalence of symptomatic Charcot-Marie-Tooth disease in Iceland: a study of a well-defined population. *Neuroepidemiology*, 34(1), 13–17. <https://doi.org/10.1159/000255461>

HAS, (2020). Neuropathies héréditaires sensitivomotrices de Charcot-Marie-Tooth - Protocole National de Diagnostic et de soins (PNDS) ; <https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-03/pnds-cmt-sa-v2-converti.pdf>

HAS, (2009). Élaboration d'un document écrit d'information à l'intention des patients et des usagers du système de santé – guide de méthodologie [https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2009-10/elaboration\\_document\\_dinformation\\_des\\_patients\\_-\\_guide\\_methodologique.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2009-10/elaboration_document_dinformation_des_patients_-_guide_methodologique.pdf)

Inserm, (2021). Prévalence des maladies rares : Données bibliographiques Prévalence, incidence ou nombre publié de cas classés par ordre alphabétique des maladies [https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Prevalence\\_des\\_maladies\\_rares\\_par\\_ordre\\_alphabetique.pdf](https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Prevalence_des_maladies_rares_par_ordre_alphabetique.pdf)

Jani-Acsadi, A., Ounpuu, S., Pierz, K., & Acsadi, G. (2015). Pediatric Charcot-Marie-Tooth Disease. *Pediatric Clinics of North America*, 62(3), 767–786. doi:10.1016/j.pcl.2015.03.012.

Kagiava A, Richter J, Tryfonos C, Karaiskos C, Heslegrave AJ, Sargiannidou I, Rossor AM, Zetterberg H, Reilly MM, Christodoulou C, Kleopa KA (2019) ; Gene replacement therapy after neuropathy onset provides therapeutic benefit in a model of CMT1X. *Hum Mol Genet* ;28(21):3528-3542. doi: 10.1093/hmg/ddz199. PMID: 31411673.

Kim, Y., Lai, B., Mehta, T., Thirumalai, M., Padalabalanarayanan, S., Rimmer, J. H., & Motl, R. W. (2019). Exercise Training Guidelines for Multiple Sclerosis, Stroke, and Parkinson Disease: Rapid Review and Synthesis. *American journal of physical medicine & rehabilitation*, 98(7), 613–621. <https://doi.org/10.1097/PHM.0000000000001174>

Klein CJ, Duan X, Shy M (2013) Inherited neuropathies: clinical overview and update. *Muscle Nerve* ; 48(4):604-22

Kristien Verhoeven, Kristl G. Claeys, Stephan Züchner, J. Michael Schröder, Joachim Weis, Chantal Ceuterick, Alben Jordanova, Eva Nelis, Els De Vriendt, Matthias Van Hul, Pavel Seeman, Radim Mazanec, Gulam Mustafa Saifi, Kinga Szigeti, Pedro Mancias, Ian J. Butler, Andrzej Kochanski, Barbara Ryniewicz, Jan De Bleecker, Peter Van den Bergh, Christine Verellen, Rudy Van Coster, Nathalie Goemans, Michaela Auer-Grumbach, Wim Robberecht, Vedrana Milic Rasic, Yoram Nevo, Ivajlo Tournev, Velina Guergueltcheva, Filip Roelens, Peter Vieregge, Paolo Vinci, Maria Teresa Moreno, H.-J. Christen, Michael E. Shy, James R. Lupski, Jeffery M. Vance, Peter De Jonghe, Vincent Timmerman, (2006), *MFN2* mutation distribution and genotype/phenotype correlation in Charcot–Marie–Tooth type 2, *Brain*, Volume 129, Issue 8, Pages 2093–2102, <https://doi.org/10.1093/brain/aw1126>

LeGuern E, Gouider R, Mabin D, Tardieu S, Birouk N, Parent P, et al (1997). Patients homozygous for the 17p11.2 duplication in Charcot-Marie-Tooth type 1A disease. *Ann Neurol*.; 41(1):104-8

Logé, F., Besson, R., & Allasonnière, S. (2020). Optimisation des parcours patients pour lutter contre l'errance de diagnostic des patients atteints de maladies rares. *arXiv preprint arXiv:2010.14167*.

Mathis S, Goizet C, Tazir M, et al (2015) Charcot–Marie–Tooth diseases: an update and some new proposals for the classification *Journal of Medical Genetics* 2015;**52**:681-690.

McCorquodale D, Pucillo EM, Johnson NE (2016). Management of Charcot-Marie-Tooth disease: improving long-term care with a multidisciplinary approach. *J Multidiscip Healthc*. 19;9:7-19. doi: 10.2147/JMDH.S69979. PMID: 26855581; PMCID: PMC4725690.

Ministère des Solidarités et de la Santé, Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation, (2018). Plan national maladies rares 2018-2022, [https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan\\_national\\_maladies\\_rares\\_2018-2022.pdf](https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan_national_maladies_rares_2018-2022.pdf)

Morelli, K. H., Hatton, C. L., Harper, S. Q., & Burgess, R. W. (2020). Gene therapies for axonal neuropathies: Available strategies, successes to date, and what to target next. *Brain Research*, 1732, 146683. doi:10.1016/j.brainres.2020.146683

Morena, J., Gupta, A., & Hoyle, J. C. (2019). Charcot-Marie-Tooth: From Molecules to Therapy. *International Journal of Molecular Sciences*, 20(14), 3419. doi:10.3390/ijms20143419

Murakami, T., & Sunada, Y. (2019). Schwann Cell and the Pathogenesis of Charcot-Marie-Tooth Disease. *Advances in experimental medicine and biology*, 1190, 301–321. [https://doi.org/10.1007/978-981-32-9636-7\\_19](https://doi.org/10.1007/978-981-32-9636-7_19)

Observatoire de la démographie du conseil national de l'ordre des masseurs-kinésithérapeutes (2020). Démographie des kinésithérapeutes, <https://www.ordremk.fr/wp-content/uploads/2021/03/rapportdemographiemk.pdf>

Pareyson, D., & Marchesi, C. (2009). Diagnosis, natural history, and management of Charcot-Marie-Tooth disease. *The Lancet. Neurology*, 8(7), 654–667. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(09\)70110-3](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(09)70110-3)

Perneger TV, Courvoisier DS, Hudelson PM, Gayet-Ageron A. (2015). Sample size for pre-tests of questionnaires. *Qual Life Res* ;24:147-51. 10.1007/s11136-014-0752-2

Plante-Bordeneuve, V., & Said, G. (2002). Dejerine-Sottas disease and hereditary demyelinating polyneuropathy of infancy. *Muscle & Nerve*, 26(5), 608–621. doi:10.1002/mus.10197

Orphanet (2012). *Orphanet : À propos des maladies rares*. Orpha.net. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education\\_AboutRareDiseases.php?lng=FR](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=FR)

Reynaud, C Morel, P Givron, P Clavelou, C Cornut-Chauvinc, B Pereira, F Taithe, E Coudeyre (2018). *Walking speed is correlated with the isokinetic muscular strength of the knee in patients with Charcot-Marie-Tooth type 1A* ; 10.1016/j.rehab.2018.05.590 *Annals of Physical and Rehabilitation Medicine*

Saporta ASD, Sottile SL, Miller LJ, Feely SME, Siskind CE, Shy ME (2011). Charcot-Marie-Tooth disease subtypes and genetic testing strategies. *Ann Neurol* ; 69(1):22-33

Sommer, C. (2018). Nerve and skin biopsy in neuropathies. *Current Opinion in Neurology*, 1. doi:10.1097/wco.0000000000000601

Souayah N, Seltzer WK, Brannagan TH, Chin RL, Sander HW. (2007) Rare myelin protein zero sequence variant in late onset CMT1B. *J Neurol Sci* ;263(1-2):177-9.

Shy ME, Chen L, Swan ER, Taube R, Krajewski KM, Herrmann D, et al. (2008) Neuropathy progression in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. *Neurology*. 29 ;70(5):378-83.

The European Charcot-Marie-Tooth Federation. (2020). *Charcot-Marie-Tooth Awareness campaign during October Month* [Communiqué de presse]. <https://cmt-awareness.com/wp-content/uploads/2020/10/PR-cmteurope-oct2020-EN.pdf>

Tejero S, Chans-Veres J, Carranza-Bencano A, Galhoum AE, Poggio D, Valderrábano V, Herrera-Pérez M. (2021) ; Functional results and quality of life after joint preserving or sacrificing surgery in Charcot-Marie-Tooth foot deformities. *Int Orthop*. doi: 10.1007/s00264-021-04978-7. Epub ahead of print. PMID: 33611670.

Wang, Y., & Yin, F. (2015). A Review of X-linked Charcot-Marie-Tooth Disease. *Journal of Child Neurology*, 31(6), 761–772. doi:10.1177/0883073815604227

Wilmschurst JM, Ouvrier R. (2011) Hereditary peripheral neuropathies of childhood: an overview for clinicians. *Neuromuscul Disord*; 21:763–75.

## Liste des tableaux

Tableau n°2 : classifications des CMT.....	3
Tableau n°2 : population de patients.....	27
Tableau n°3 : population de professionnels de santé.....	28
Tableau n°4 : population des professionnels de la communication et de la mise en page.....	28
Tableau n°5 : échantillon de kinésithérapeutes (MKDE) pour la phase de test.....	29

## Liste des figures

Fig. n°1 : récapitulatif des différentes étapes de création de la brochure inspiré de (Francis et al, 2008) et de la HAS (HAS, 2009).....	20
Fig. n°2 : chronologie de l'étude.....	25

## Annexes

### Sommaire

<u>Annexe I</u> : Affiche tirée de la 4 <sup>ème</sup> campagne de sensibilisation de ECMT, pour le grand public.....	1
<u>Annexe II</u> : Affiche tirée de la 4 <sup>ème</sup> campagne de sensibilisation de ECMT, pour les professionnels de santé.....	2
<u>Annexe III</u> : tableau d'interprétation du test de Rudolf Fresch, issu du guide de méthodologie de la HAS (2009).....	2
<u>Annexe IV</u> : brochure (1) présentée lors du premier entretien.....	3
<u>Annexe V</u> : brochure (2) présentée lors du deuxième et troisième entretien.....	4
<u>Annexe VI</u> : brochure (3) présentée lors du quatrième entretien.....	5
<u>Annexe VII</u> : brochure (4) présentée lors du sixième au dix-septième entretien.....	6
<u>Annexe VIII</u> : brochure (5) présentée au graphiste après avoir réalisé l'ensemble des entretiens.....	7
<u>Annexe IX</u> : brochure V2.....	8
<u>Annexe X</u> : phase de test.....	9
<u>Annexe XI</u> : Annexe XI : Critères d'évaluation de la rigueur de l'élaboration d'un document écrit d'information (HAS, 2009).....	12



*Annexe I : Affiche tirée de la 4<sup>ème</sup> campagne de sensibilisation de ECMT, pour le grand public*



*Annexe II : Affiche tirée de la 4<sup>ème</sup> campagne de sensibilisation de ECMT, pour les professionnels de santé*

- **Occurrences** : nombre de caractères, syllabes, mots, phrases, paragraphes ; nombre de phrases courtes, longues, simples ; nombre de mots longs
- **Moyennes** : syllabes par mot, mots par phrase, phrases par paragraphe
- **Degré de lisibilité** et interprétation du niveau de difficulté de lecture (R. Flesch)

Degré	Niveau de difficulté de lecture
90 - 100	très facile
80 - 90	facile
70 - 80	assez facile
60 - 70	standard*
50 - 60	assez difficile
30 - 50	difficile
00 - 30	très difficile

\* considéré comme acceptable pour la plupart des documents

*Annexe III : tableau d'interprétation du test de Rudolf Flesch, issu du guide de méthodologie de la HAS (2009)*

Une prise en charge pluridisciplinaire :

- neurologue
- kinésithérapeute
- podologue
- psychologue

et parfois : généticien, chirurgien orthopédique, aides sociales (MDPH)

Une démyélinisation du nerf ou une altération de l'axone des nerfs périphériques.

Très différente de la maladie de Charcot, la CMT ne réduit pas l'espérance de vie



30 000 personnes concernées



pas de traitement curatif



plus de 80 gènes incriminés



Evulsive et se manifestant dans l'enfance en général

→ pour plus de renseignements :

[cmt-france.org](http://cmt-france.org)

*Et si c'était la CMT ?*

Charcot- Marie-Tooth :  
La maladie neuromusculaire génétique la plus fréquente

### LES SIGNES CLINIQUES

- Marche en steppage
- Pieds creux, orteils en griffes, scoliose
- Disparition des réflexes ostéo-tendineux

Mais aussi :

- fatigue chronique, perte de force
- d'une douleur modérée, symétrique prédominante dans les membres inférieurs

Incluant des crampes, des paresthésies, et des symptômes de syndrome des jambes sans repos.

### LE PROCESSUS PHYSIOPATHOLOGIQUE

Elle se caractérise par une surexpression protéique, responsable d'une atteinte de la myéline ou de l'axone des nerfs périphériques sensitifs et moteurs à des degrés variables. Lorsque l'atteinte est axonale, la CMT est catégorisée CMT1, et CMT2 dans le cas d'une atteinte de la myéline. Si les deux sont touchées, la forme est dite intermédiaire.

### L'AIDE TECHNIQUE



En premier lieu, les patients reçoivent uniquement des semelles orthopédiques. Puis viennent les chaussures orthopédiques, et les premiers releveurs de pieds.

**Jusqu'à 49% d'abandons des appareillages proposés.**

- un appareillage trop volumineux (31%),
- des problèmes esthétiques (27%),
- un conflit cutané (22%),
- un appareillage non adapté, à cause de l'évolution des symptômes (24%).

**Grande importance du bon suivi de l'appareillage au cours du temps.**

### LE DEGRÉ DE GRAVITÉ

L'évolution est lente et par poussées, en particulier à l'adolescence, quelquefois lors d'une grossesse, de la ménopause ou d'une situation de stress. Chaque cas est particulier, la gravité de l'atteinte est variable d'un patient à l'autre y compris dans une même famille, et rien ne permet de prédire l'évolution. Le degré de handicap peut aller d'une simple gêne à la marche, jusqu'à l'usage d'un fauteuil roulant (peu fréquent).



### LA RÉÉDUCATION

en pédiatrie : le but sera d'empêcher la fixation des déformations des pieds, par mobilisations des articulations du pied et de la cheville, un travail de l'extensibilité le triceps sural et les fléchisseurs des orteils, et de l'aponévrose plantaire.

Pour tous : des exercices d'aérobic à un niveau sous maximal sont recommandés.

amélioration de la vitesse de marche par renforcement musculaire des quadriceps et ischio-jambiers. En cas de chirurgie, une rééducation programmée doit être faite avant et après l'intervention, afin d'éviter une amyotrophie augmentée suite à l'immobilisation.

### LA CHIRURGIE DU PIED

Les trois grands principes de la chirurgie, quel que soit la technique utilisée, sont :

- La compensation des muscles déficitaires
- Un rééquilibrage des forces musculaires
- Une stabilisation des articulations

Deux techniques sont utilisées, le transfert musculaire et la fusion d'articulations.

Une prise en charge pluridisciplinaire :

- neurologue
- kinésithérapeute
- podologue
- psychologue

et parfois : généticien, chirurgien orthopédique, aides sociales (MDPH)

Très différente de la maladie de Charcot, la CMT ne réduit pas l'espérance de vie



30 000 personnes concernées



pas de traitement curatif



maladie génétique, et plus de 80 gènes incriminés



Évolutive et se manifestant à un âge très variable, en général dans l'enfance ou l'adolescence

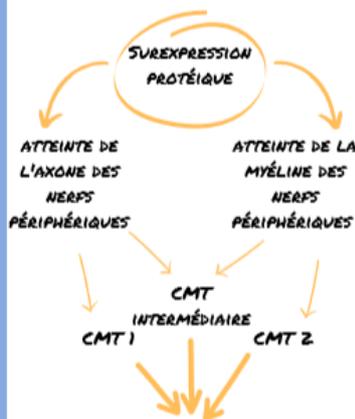


Et si c'était la CMT ?

Charcot-Marie-Tooth :  
La maladie neuromusculaire génétique la plus fréquente

pour plus de renseignements :

→ [cmt-france.org](http://cmt-france.org)



**DES SIGNES CLINIQUES SEMBLABLES**

- PIEDS CREUX, ORTEILS EN GRIFFES, SCOLIOSE
- DISPARITION DES RÉFLEXES OSTÉO-TENDINEUX
- FATIGUE CHRONIQUE, PERTE DE FORCE
- D'UNE DOULEUR MODÉRÉE, SYMÉTRIQUE PRÉDOMINANTE DANS LES MEMBRES INFÉRIEURS

INCLUANT DES CRAMPES, DES PARESTHÉSIES, ET DES SYMPTÔMES DE SYNDROME DES JAMBES SANS REPOS.

**L'AIDE TECHNIQUE**

Jusqu'à 49% d'abandons des appareillages proposés.

- un appareillage trop volumineux (31%),
- des problèmes esthétiques (27%),
- un conflit cutané (22%),
- un appareillage non adapté, à cause de l'évolution des symptômes (2,4%).

Grande importance du bon suivi de l'appareillage au cours du temps.

**LE DEGRÉ DE GRAVITÉ**

L'évolution est lente et par poussées, en particulier à l'adolescence, quelquefois lors d'une grossesse, de la ménopause ou d'une situation de stress. Chaque cas est particulier, même au sein d'une même famille, la gravité de l'atteinte est variable d'un patient à l'autre et rien ne permet de prédire l'évolution. Le degré de handicap peut aller d'une simple gêne à la marche, jusqu'à l'usage d'un fauteuil roulant (peu fréquent).

**LA RÉÉDUCATION**

en pédiatrie : le but sera d'empêcher la fixation des déformations des pieds, par mobilisations des articulations du pied et de la cheville, un travail de l'extensibilité le triceps sural et les fléchisseurs des orteils, et de l'aponévrose plantaire.

Pour tous : des exercices d'aérobic à un niveau sous maximal sont recommandés. Un renforcement musculaire des quadriceps et ischio-jambiers permettra une amélioration de la vitesse de marche.

En cas de chirurgie, une rééducation programmée doit être faite avant et après l'intervention, afin d'éviter une amyotrophie augmentée suite à l'immobilisation.

**LA CHIRURGIE DU PIED**

Les trois grands principes de la chirurgie, quel que soit la technique utilisée, sont :

- La compensation des muscles déficitaires
  - Un rééquilibrage des forces musculaires
  - Une stabilisation des articulations
- Deux techniques sont utilisées, le transfert musculaire et la fusion d'articulations.

Annexe V : brochure 1.2 présentée lors du deuxième et troisième entretien

Une prise en charge pluridisciplinaire :

- neurologue ;

- MPR ;

- pédicure-podologue ;

chez un patient marchant, portant des chaussures du commerce (non remboursées, semelles partiellement remboursées).

Soins de pédicure : suppression des cornes, durillons ; traitement des plaies (amélioration de la sensibilité, de l'esthétique, traitement de la douleur, confort à la marche).

podologie : fabrication de semelles adaptées (amélioration de l'équilibre, relaxation du pied).

- podo prothésiste : réalisation de chaussures orthopédiques remboursées.

- psychologue

- généticien, chirurgien orthopédique, MDPH (maison des personnes handicapées)

Très différente de la maladie de Charcot, cette confusion peut parfois créer une minimisation de la maladie et de ses symptômes. En effet, la CMT ne diminue pas l'espérance de vie, mais ses signes cliniques sont bien présents dans la vie des patients.



30 000 personnes concernées



Pas de traitement curatif



Maladie génétique avec plusieurs personnes atteintes dans une même famille



Evolutive et se manifestant à un âge très variable, en général dans l'enfance ou l'adolescence



## Et si c'était la CMT ?

Charcot- Marie-Tooth :  
La maladie neuromusculaire génétique la plus fréquente

pour plus de renseignements :



cmt-france.org

Brochure réalisée par Sophie Bonnaudet, en collaboration avec l'association CMTFrance

### LA PHYSIO PATHOLOGIE



#### DES SIGNES CLINIQUES SEMBLABLES POUR TOUTES LES CMT

- Une disparition des réflexes ostéo-tendineux
- Des déformations des pieds et des mains parfois asymétriques : des orteils en griffe, il est possible d'observer une différence de pointure possible entre les deux pieds
- Une amyotrophie des mollets.
- Un syndrome des jambes sans repos.
- Une douleur modérée, symétrique prédominante dans les membres inférieurs.
- Une perte de sensibilité, des crampes, des paresthésies des extrémités.

### LA RÉÉDUCATION

Les principes de la rééducation :  
- Une rééducation infra douloureuse, en endurance, - 2 à 3 fois par semaine (dont de l'auto rééducation). Aucun gain n'est observé à raison d'une seule séance.

Les objectifs :  
Elle doit avoir un effet bénéfique observable dès les premières séances (prise de confiance dans les mouvements, amélioration des douleurs et de la fatigue).

Le patient doit intégrer la rééducation dans sa vie quotidienne, avec un apprentissage à l'auto rééducation.

Le kinésithérapeute doit accompagner le patient vers une autonomie et une activité physique adaptée.

En pédiatrie : freiner la fixation des déformations des pieds, par mobilisations des articulations du pied et de la cheville, un travail de l'extensibilité du triceps sural, des fléchisseurs des orteils et de l'aponévrose plantaire. Intégration d'auto-postures et de mobilisations brèves dans la routine du patient.

Pour tous : Un renforcement musculaire des quadriceps et ischio-jambiers est recommandé, en sous maximal.

En cas de chirurgie : une rééducation programmée doit être faite avant et après l'intervention, afin d'éviter une amyotrophie augmentée suite à l'immobilisation.

Marche : objectif de symétriser la marche, de rendre harmonieux le rythme, les accélérations et les vitesses angulaires afin de limiter la déviation latérale et les pas de côté.

Equilibre : travail en rétrocontrôle visuel, dans des exercices classiques.

gestion de la chute : apprentissage de la flexion de genou pour contrôler la brusquerie des oscillations.

### LE DEGRÉ DE GRAVITÉ

L'évolution est lente et par poussées, en particulier à l'adolescence, quelquefois lors d'une grossesse, de la ménopause ou d'une situation de stress. Chaque cas est particulier, même au sein d'une même famille, la gravité de l'atteinte est variable d'un patient à l'autre et rien ne permet de prédire l'évolution. Le degré de handicap peut aller d'une simple gêne à la marche, jusqu'à l'usage d'un fauteuil roulant (peu fréquent).

### LA CHIRURGIE DU PIED

Les trois grands principes de la chirurgie, quelle que soit la technique utilisée, sont :

- La compensation des muscles déficitaires
- Un rééquilibrage des forces musculaires
- Une stabilisation des articulations

### L'AIDE TECHNIQUE

Les aides techniques sont essentielles dans la vie des patients, et évoluent tout au long de la vie : des semelles, attelles, des releveurs du pieds etc. Cependant, on observe un abandon de l'aide technique par la moitié des patients : trop volumineux ou inesthétiques (51%), un conflit cutané (22%), un appareillage non adapté suite à l'évolution des symptômes (24%).

La prise en charge nécessite un bon suivi de l'appareillage au cours du temps.

**Une prise en charge pluridisciplinaire :**

- **neurologue :** Diagnostic de la CMT, bilan intégral des symptômes et suivi de leurs évolutions.
- **MPR :** Pour des consultations de rééducation (=amélioration des capacités fonctionnelles) ou de réadaptation (=accompagnement au handicap). Il fait le lien entre les soignants, et prescrit les aides techniques, les séances de kinésithérapie.
- **pédicure-podologue :** Soins de pédicure : suppression des cornes, durillons ; traitement des plaies (amélioration de la sensibilité, de l'esthétique, traitement de la douleur, confort à la marche, peut parfois suffire à supprimer une boiterie). Podologie : chez un patient marchant, fabrication de semelles adaptées (partiellement remboursées) pour des chaussures du commerce (non remboursées) ; amélioration de l'équilibre, relaxation du pied dans des déformations non fixées.
- **podoprothésiste :** réalisation de chaussures orthopédiques (remboursées).
- **chirurgien-orthopédiste :** dans le cas de chirurgie des pieds, permettant de modifier des déformations déjà fixées
- **généraliste, MDPH (maison des personnes handicapées)**

**Très différente de la maladie de Charcot, cette confusion peut parfois créer une minimisation de la maladie et de ses symptômes. En effet, la CMT ne diminue pas l'espérance de vie, mais ses signes cliniques sont bien présents dans la vie des patients.**

30 000 personnes concernées

Pas de traitement curatif

Maladie génétique avec plusieurs personnes atteintes dans une même famille

Évolutive et se manifestant à un âge très variable, en général dans l'enfance ou l'adolescence

**Et si c'était la CMT ?**

**Charcot- Marie-Tooth :**  
La maladie neuromusculaire génétique la plus fréquente

pour plus de renseignements : [cmt-france.org](http://cmt-france.org)

Brochure réalisée par Sophie Bonnaudet, en collaboration avec l'association CMTFrance

**Si cette brochure me fait penser à un patient :**

- Je teste ses réflexes ostéo-tendineux.
- Je teste sa sensibilité

Je demande à ce patient si d'autres personnes de sa famille ont des déformations osseuses.

Je l'oriente vers son médecin traitant

### LA PHYSIOLOGIE

**DES SIGNES CLINIQUES SEMBLABLES POUR TOUTES LES CMT**

Triade caractéristique de la maladie :

- Déficit moteur progressif qui prédomine aux extrémités (marche avec un stepage inconscient).
- Déformations squelettiques : des "pieds creux", "orteils en griffes", une scoliose.
- Disparition des réflexes ostéo-tendineux généralisée, parfois uniquement achilléenne.

A **Boutonne** : description de traumatismes à répétition, de difficultés à suivre le sport, des lésions de type ulcérations ou durillons.

Une douleur modérée, symétrique et prédominante dans les membres inférieurs.

- Incluant des crampes, des paresthésies et des symptômes de syndrome des jambes sans repos. Des douleurs ostéo-articulaires sont également reportées, les zones touchées étant principalement : les lombaires, les genoux, les chevilles et les pieds.

### LA RÉÉDUCATION

**Les principes de la rééducation :**

- Infra douloureuse, en endurance.
- Temps de récupération entre les exercices au moins égal à la durée de réalisation d'exercices.
- 2 à 3 fois par semaine (durée de l'auto-rééducation).
- Suivre le patient dans ses compensations, ne pas essayer de les corriger.

*Les patients se connaissent souvent très bien et ont intégré dans leur vie des moyens efficaces de compensation de leur handicap.*

**Les objectifs de la PEC :**

- Observer un effet bénéfique dès les premières séances (prise de confiance dans les mouvements, amélioration des douleurs et de la fatigue).
- Intégrer la rééducation dans la vie quotidienne, avec un apprentissage à l'auto-rééducation.
- Accompagner le patient vers une autonomie et une activité physique adaptée.

*éviter la deuxième maladie, la sédentarité*

**Articulaire :** freiner la fixation des déformations des pieds, par mobilisations des pieds et chevilles, étirements du triceps sural, des fléchisseurs des orteils et de l'aponévrose plantaire. Intégration d'auto-postures et de mobilisations brèves dans la routine du patient.

**Musculaire :** renforcement des membres inférieurs en progression, en course concentrique, excentrique ou statique (30 à 90% de la résistance maximale pour cette dernière).

**Marche :** symétrisation, harmonisation du rythme, des accélérations et les vitesses angulaires afin de limiter la déviation latérale et les pas de côté.

**Équilibre et chute :** apprentissage en rétrocontrôle visuel, automatiser la marche avec repère visuel. Contrôle de la brusquerie des oscillations avec apprentissage de la flexion de genou.

### LE DEGRÉ DE GRAVITÉ

L'évolution est **lente et progressive**, en particulier à l'adolescence, quelquefois lors d'une grossesse, de la ménopause ou d'une situation de stress. **Chaque cas est particulier**, même au sein d'une même famille, la gravité de l'atteinte est variable d'un porteur à l'autre et rien ne permet de prédire l'évolution. Le degré de handicap peut aller d'une simple gêne à la marche, jusqu'à l'usage d'un fauteuil roulant (peu fréquents).

### LA CHIRURGIE DU PIED

Les trois grands principes de la chirurgie, quelle que soit la technique utilisée, sont :

- La compensation des muscles déficitaires
- Un rééquilibrage des forces musculaires
- Une stabilisation des articulations

Elle permet une amélioration de la fonctionnalité et de l'esthétique du pied.

En cas de chirurgie : une rééducation programmée doit être faite avant et après l'intervention, afin d'éviter une amyotrophie augmentée suite à l'immobilisation.

### L'AIDE TECHNIQUE

Les aides techniques sont essentielles dans la vie des patients, et évoluent tout au long de la vie : des semelles, des talons, des relevés du pied etc. Elles peuvent être prescrites sur les membres inférieurs et un peu plus rarement sur les membres supérieurs. Cependant, on observe un abandon de l'aide technique par la moitié des patients : trop volumineux ou inesthétiques (30%), un conflit cutané (20%), un appareillage non adapté suite à l'évolution des symptômes (10%).

La prise en charge nécessite un bon suivi de l'appareillage au cours du temps.

Annexe VII : brochure 1.10 présentée lors du sixième au dix-septième entretien

**Une prise en charge pluridisciplinaire :**

**Neurologue :** diagnostic de la CMT, bilan intégral des symptômes et suivi de leurs évolutions.

**MPR :** pour des consultations de rééducation (=amélioration des capacités fonctionnelles) ou de réadaptation (=accompagnement au handicap). Il fait le lien entre les soignants, et prescrit les aides techniques, les séances de kinésithérapie.

**kinésithérapeute :** principal intervenant du quotidien, maintient les capacités fonctionnelles et traite les douleurs.

**Pédicure-podologue :**

**Soins de pédicure :** suppression des cornes, durillons ; traitement des plaies. Amélioration de la sensibilité, de l'esthétique, traitement de la douleur (non remboursé).

**Podologie :** fabrication de semelles (partiellement remboursées). Amélioration de l'équilibre, réaxation du pied dans des déformations non fixées.

**Podoprotésiste :** réalisation de chaussures orthopédiques (remboursées 1x/an).

**Chirurgien-orthopédiste :** dans le cas de chirurgie des pieds, permettant de modifier des déformations déjà fixées

**généricien, psychologue, MDPH**

Très différente de la maladie de Charcot, la confusion entre les deux pathologies peut parfois créer une minimisation de la CMT et de ses symptômes : La CMT ne réduit pas l'espérance de vie, mais ses signes cliniques sont bien présents dans la vie des patients.



30 000 personnes concernées



Des recherches en cours, pas de traitement curatif, principalement rééducatif



Maladie génétique avec plusieurs personnes atteintes dans une même famille



Evolutive et se manifestant à un âge très variable, en général dans l'enfance ou l'adolescence



Pieds creux, entorses, chutes à répétition,  
Et si c'était la  
CMT ?

Charcot- Marie-Tooth :  
La neuropathie génétique la plus fréquente

Si cette brochure me fait penser à un patient :

- Je teste ses réflexes ostéo-tendineux.
- Je réalise un testing musculaire
- Je teste sa sensibilité

Un bilan neurologique lors d'une séance de kinésithérapie peut sortir un patient d'une errance de diagnostic longue de plusieurs années. Au moindre doute, je l'oriente chez son médecin traitant

pour plus de renseignements :



Brochure réalisée par Sophie Bonnaudet, en collaboration avec l'association CMT-France et les Hôpitaux de Saint-Maurice (DNKRE)

pour plus de littérature

**LA PHYSIO PATHOLOGIE**

atteinte de l'axone des nerfs périphériques / atteinte de la myéline des nerfs périphériques  
= donne plusieurs types de CMT  
CMT1 et CMT4 démyélinisantes, CMT2 axonale, CMTX intermédiaire

**DES SIGNES CLINIQUES SEMBLABLES POUR TOUTES LES CMT**

**Triade caractéristique de la maladie :**

- Déficit moteur et sensitif progressif prédominant aux extrémités (marche avec streppage).
- Déformations squelettiques : "pieds creux", "orteils en griffes", scoliose.
- Disparition des réflexes ostéo-tendineux généralisés, parfois uniquement achilléenne.

**Anamnèse :**

- Traumatismes à répétition, difficultés à suivre le sport, lésions de type ulcérations, durillons, brûlures.
- douleur modérée, symétrique et prédominante dans les membres inférieurs : crampes, paresthésies, symptômes de syndrome des jambes sans repos, douleurs ostéo-articulaires (lombaires, genoux, chevilles et pieds).
- fatigue généralisée

**LA RÉÉDUCTION**

**Les principes de la rééducation :**

- En endurance, avec un temps de récupération entre les exercices au moins égal à la durée de réalisation d'exercices.
- 2 à 3 fois par semaine (en comptant l'auto rééducation).
- Suivi des compensations, sans essayer de les contrer.

**Les objectifs de la PEC :**

- Prise de confiance, amélioration des douleurs et de la fatigue.
- Intégration de l'auto rééducation, accompagnement vers une autonomie et une activité physique adaptée.

éviter la deuxième maladie, la sédentarité

**Articulaire :**  
Freiner la fixation des déformations des pieds, par mobilisations des pieds et chevilles, étirements du triceps sural, des fléchisseurs des orteils et de l'aponévrose plantaire.

**Musculaire :**  
renforcement des membres inférieurs, des abdominaux et des spinaux. Favoriser les courses concentriques et excentriques.

**Marche :**  
Symétrisation, harmonisation du rythme, des accélérations et des vitesses angulaires afin de limiter la déviation latérale et les pas de côté.

**Equilibre et chute :**  
Compensation des troubles proprioceptifs par un rétrocontrôle visuel. Apprentissage d'une stabilisation de la marche par contraction musculaire en flexion de genou lors des oscillations.

**Membre supérieur :**  
Maintenir la fonction, la précision des gestes par des postures, des étirements et des exercices fonctionnels.

**LE DEGRÉ DE GRAVITÉ**

Avant d'être diagnostiqués, les patients subissent souvent une errance de diagnostic de plusieurs années. L'évolution de la maladie est lente et par poussées, en particulier à l'adolescence, quelquefois lors d'une grossesse, de la ménopause ou d'une situation de stress. Chaque cas est particulier, même au sein d'une même famille, la gravité de l'atteinte est variable d'un patient à l'autre et rien ne permet de prédire l'évolution. Le degré de handicap peut aller d'une simple gêne à la marche, jusqu'à l'usage d'un fauteuil roulant.

**LA CHIRURGIE DU PIED**

Les trois grands principes de la chirurgie, quelle que soit la technique utilisée, sont :

- La compensation des muscles déficitaires ;
- Un rééquilibrage des forces musculaires ;
- Une stabilisation des articulations.

Elle permet une amélioration de la fonctionnalité et de l'esthétique du pied.

**En cas de chirurgie :** une rééducation programmée doit être faite avant et après l'intervention, afin d'éviter une amyotrophie augmentée suite à l'immobilisation.

**L'APPAREILLAGE**

Les aides techniques sont essentielles dans la vie des patients, et évoluent tout au long de la vie : semelles, attelles, releveurs du pied etc. Elles peuvent être prescrites pour les membres inférieurs et un peu plus rarement pour les membres supérieurs. Cependant, on observe un abandon de l'aide technique par la moitié des patients (car inesthétique, ou inadapté au vu de l'évolution des symptômes).

La prise en charge nécessite un bon suivi de l'appareillage au cours du temps.

Annexe VIII : brochure 1.21 présentée au graphiste après avoir réalisé l'ensemble des entretiens

## UNE PRISE EN CHARGE PLURIDISCIPLINAIRE

### - Neurologue

Diagnostic de la CMT, bilan intégral des symptômes et suivi de leurs évolutions.

### - MPR

Consultation de suivi et coordination des soignants.

### - Pédiatre-podologue

Soins de *pédiatrie* : suppression des cornes, durillons ; traitement des plaies (non remboursé).

*Podologie* : fabrication de semelles (partiellement remboursées).

### - Podo-orthésiste

Réalisation de chaussures orthopédiques (remboursées une fois/an).

### - Maison Départementale des Personnes Handicapées

Accompagnement dans l'obtention de compensations financières, d'une carte handicapée.

### - Généticien

### - Chirurgien-orthopédiste

### - Psychologue

### - Kinésithérapeute

Si cette brochure me fait penser à un patient :

- Je teste ses réflexes ostéo-tendineux
- Je réalise un testing musculaire
- Je teste sa sensibilité

Au moindre doute, je l'oriente chez son médecin.

Un bilan neurologique en kinésithérapie peut sortir le patient d'une errance de diagnostic longue de plusieurs années.



Ne pas confondre avec la maladie de Charcot

La CMT ne réduit pas l'espérance de vie, mais ses signes cliniques sont bien présents dans la vie des patients



30 000 personnes concernées



Des recherches en cours, pas de traitement curatif, principalement rééducatif



Maladie génétique avec plusieurs personnes atteintes dans une même famille



Evolutive et se manifestant à un âge très variable, en général dans l'enfance ou l'adolescence

Plus de renseignements :

[cmt-france.org](http://cmt-france.org)



Plus de littérature



Coordination :  
Sophie Bonnaudet, Thibaut Mussigmann  
Collaboration :  
Association CMT-France / Ecole Nationale de Kinésithérapie et de Rééducation des Hôpitaux de Saint-Maurice  
Contact : [sophie.bonnaudet@hotmail.com](mailto:sophie.bonnaudet@hotmail.com)



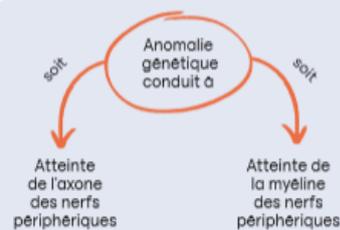
Pieds creux, entorses, chutes à répétition...

Et si c'était la CMT ?

CHARCOT-MARIE-TOOTH :  
La neuropathie génétique la plus fréquente

Brochure à destination des kinésithérapeutes

## LA PHYSIOPATHOLOGIE



Il existe plusieurs types de CMT :  
CMT1 et CMT4 démyélinisantes,  
CMT2 axonale, CMTX intermédiaire

### DES SIGNES CLINIQUES SEMBLABLES

Triade caractéristique de la maladie :



### Anamnèse :

- fatigue généralisée ;
- douleur modérée, symétrique et prédominante dans les membres inférieurs : crampes, paresthésies, syndrome des jambes sans repos, douleurs ostéo-articulaires (lombaires, genoux, chevilles et pieds) ;
- traumatismes à répétition, difficultés à suivre le sport ;
- lésions de type ulcérations, durillons, brûlures.

## LA RÉÉDUCTION

### Objectifs

- Réduire la fatigue
- Optimiser l'équilibre, la marche et la préhension
- ↳ Éviter la deuxième «maladie», la sédentarité

### Principes

- Pour tous : conseils, suivi et soutien
- Patients autonomes : Accompagner vers une autorééducation et un exercice physique adapté aux déficiences. Suivi régulier et progressivement espacé
- Patients en perte d'autonomie : séances régulières au cabinet

### Moyens

#### 1. Endurance

- 2 à 3 fois par semaine
- Niveau recommandé : le patient peut tenir une discussion mais avec difficulté (11- 15 Echelle de Borg)
- 40-60% de la VO<sub>2</sub>max ou FCmax
- Ex : vélo, course à pied, marche, vélo à bras

#### 2. Force

- 2 à 3 fois par semaine
- 1 à 4 séries de 8 à 15 répétitions espacées d'1 à 2 min de repos, 5-10 exercices
- Ex : utilisation de machines guidées, de poids libres, d'élastiques

#### 3. Neuromoteur

- 2-3 fois par semaine, 20 min
- Exercices de coordination, d'agilité, de stabilité posturale. Ex : Yoga, danse, Pilate, proprioception

#### 4. Étirements

- 7 fois par semaine
- 1-3 répétitions par muscle, tenir 30-60 sec

### En pédiatrie

- Importance des mobilisations passives dans la lutte contre les déformations des articulations, avec intégration d'auto posture au quotidien

## LE DEGRÉ DE GRAVITÉ

Les patients subissent souvent une **errance de diagnostic** de plusieurs années. L'évolution de la maladie est lente et par poussées, en particulier à l'adolescence, quelquefois lors d'une grossesse, de la ménopause ou d'une situation de stress.

Chaque cas est particulier, même au sein d'une même famille, la gravité de l'atteinte est variable d'un patient à l'autre et rien ne permet de prédire l'évolution. Le degré de handicap peut aller d'une simple gêne à la marche, jusqu'à l'usage d'un fauteuil roulant.

## LA CHIRURGIE DU PIED

Les trois grands principes de la chirurgie, quelle que soit la technique utilisée, sont :  
- la compensation des muscles déficitaires ;  
- un rééquilibrage des forces musculaires ;  
- une stabilisation des articulations.  
Elle permet une amélioration de l'esthétique du pied, une équilibration des muscles amyotrophiés, de modifier des déformations ostéo-articulaires déjà fixées.

Une rééducation programmée doit être faite avant et après l'intervention, afin d'éviter une amyotrophie augmentée suite à l'immobilisation.

## L'APPAREILLAGE

Les aides techniques sont essentielles dans la vie des patients, et évoluent tout au long de la vie : semelles, attelles, releveurs du pied.

50% des patients abandonnent leur appareillage (inesthétique, ou inadapte au vu de l'évolution des symptômes). La prise en charge nécessite un suivi de l'appareillage au cours du temps.

N°	Sexe	Age	Type d'exercice S = salariat L = libéral	Années d'expériences	Nb de patient CMT pris en charge		Remarques
					Au cours de leur carrière	Ces 5 dernières années (Depuis 2017)	
1	H	33	S	10	0	0	Le message est clair et passé. <i>Rem : beaucoup de chose sur les moyens, et du coup on ne sait pas s'il faut tout faire d'un coup en faire une partie</i>
2	H	33	S	10	2	0	Très bien si souhaite avoir des infos sur le <b>dépistage</b> et le <b>suiti</b> -savoir guidelines pratique comment prendre en charge - « Traumatismes à répétition, difficultés à <b>suivre</b> le sport » remarque : « à suivre » ce n'est pas français. Ex : écrire à la place « difficultés dans la <b>réalisation</b> de l'activité sportive » - Mettre page du milieu « soit <b>5-10</b> répétitions », soit « <b>5 à 10</b> répétitions » - Ajouter une phrase dessous : généticien et psychologue pour expliquer ce qu'ils font (ok pour chirurgien et kiné car déjà présentés) - Proposition : <i>aurait échangé la page complète « degré de gravité » avec la page « rééducation »</i>
3	F	52	S	29	0	0	<b>1. A améliorer :</b> 2. Première page : CMT le terme ne l'incite pas, il aurait fallu tout de suite mettre « charcot-marie-tooth » dans le titre. 3. Terme rééducation en bleu : alors que c'est le plus important (ça devrait être en orange.) 4. Aurait tout mis ensemble : CMT1 et CMT4 avec « atteinte de la myéline des nerfs périph ». CMT2 « atteinte axonale » Mais n'aurait pas séparés en une phrase supplémentaire 5. Les 3 illustrations ne reflètent pas ce qui est marqué en dessous (marteau réflexe et orteils en griffe). 6. Absence de fil conducteur visuel sur la priorisation des couleurs il y a des couleurs mais ne voit pas comment le dire <b>7. +++ avis positif :</b> sur la partie : « si cette brochure me fait penser à un patient »
4	F	26	S	5	>20	>20	Format lisible et clair. Rééducation assez basique et d'ordre général. Aurait aimé plus d'éléments spécifiques pour guider le patient dans sa rééducation. → Aurait aimé plus de spécifique pour cette pathologie. ⇒ Mais pour l'instant n'a pas d'idée de propositions qu'elle aurait aimé trouver pour avoir des infos pour elle.
5	H	39	S	15	>20	1	<b>On ne commence pas le titre par « CMT »</b> Eviter le terme : <b>la deuxième maladie : la sédentarité → mettre directement éviter la sédentarité.</b> Moyen aurait écrit « travail de l'endurance » « travail de la force » « travail du neuromoteur » → pour lui il manque un mot à ajouter Il manque de la précision sur le type de travail en force. Le protocole est trop vague pour eux. Il faudrait un petit quelque chose. Eviter l'expression de la VO2max. Soit général soit précis mais pas un peu des deux. Positif pour le reste : degré de gravité, Aurait un peu modifié la forme sur « anomalie génétique conduit à » et le type de format graphique. Aurait ajouté des liens, pour lui cela ressemble à de la prise de note Forme : MOYEN : cette partie ne lui parle pas, il trouve que c'est précis Peut-être mettre « endurance » et mettre en dessous : « par exemple »
6	F	27	L	3	0	0	Très clair, rien à ajouter
7	H	24	S	1	0	0	La forme et bien mais ne donne pas envie de lire, c'est trop long, trop dense pour une brochure
8	H	24	L	1	0	0	Très clair
9	F	24	L	1	0	0	Brochure lisible, très utile et très claire
10	H	24	L	1	0	0	Trop longue
11	H	62	S	38	0	0	Terme anamnèse pas approprié
12	F	30	S	7	0	0	Sédentarité c'est une maladie ?
13	F	5	L	35	0	0	
14	F	45	S	22	0	0	Yoga -> une séance de yoga ne peut tenir 20 minutes pour des personnes malades il faut au moins faire 1H, les temps d'apprentissage des positions sont plus longs qu'en temps normal

15	H	33	S	11	0	0	Sédentarité c'est une maladie ? Très bien le passage sur « si ça me fait penser à un patient »
16	F	24	S	1	0	0	N'a aucune expérience en neurologie et ne comprend pas toujours tous les mots
17	H		L		1	1	Brochure très utile et très clair Il faut retirer « pour les kinésithérapeutes » et mettre pour les professionnels de santé, brochure utile pour les médecins aussi
18	H	57	L	30	0	0	Aurait inversé les deux.. « CMT » & « Charcot-marie-tooth » Très bien et clair, adapté, langage pratique-pratique. Forme : Après anamnèse : enlever les points virgules et mettre des majuscules à chaque fois Partie étirement : aurait précisé s'il y a un type d'étirement à recommander « je l'oriente <b>chez vers</b> son médecin » Ne mettrais pas prise en charge <b>pluridisciplinaire</b> : prise en charge <b>interdisciplinaire</b>
19	H	40	L	13	1-5	0	Terme « éviter la deuxième maladie : la sédentarité » → pourquoi écrire « la deuxième maladie. Partie : « La rééducation » Pour l'échelle de borg : mettre sa signification en terme de phrase. La VO2 Max ne lui parle pas (FCMax pourquoi pas, c'est plus partant et concret). Terme neuromoteur : englobe tout pour lui, pas spécifique de la coordination et de l'équilibre. Terme trop vague. Pour lui il manque des infos sur l'âge moyen et la prévalence de pathologie des patients. : pour lui le terme pédiatrie arrive un peu de nulle part.
20	F	25	L	2	0	0	Ok sur le fond et la forme, bien fait et bien expliqué, Elle trouve que c'est trop dense sur la partie : « degré de gravité » « chirurgie du pied » « appareillage » Pas compris l'intérêt de mettre tous les intervenants à la fin de la brochure.
21	F	34	S	12	0	0	« <b>Le patient peut tenir une discussion avec difficulté</b> » → ne lui parle pas Partie endurance pas claire.  Intéressant car pas mal de choses, pourrait gagner en synthèse : il manque un « liant » une cohérence entre les pages. Apprécie les deux pages : physiopatho + PEC pluridisciplinaire.
22	H	33	S	11	5-10	0	Appareillage : à écrémer. Pour lui l'appareillage va dans la rééducation Sur les moyens : ok mais la partie « pediatri » dénote dans le format du document. « si cette brochure me fait penser à un patient » → conduite à tenir Sinon ok pour le reste
23	H	64	S	43	2	0	Globalement agréable à lire Interpellé à la lecture : « rééducation » ajouter kinésithérapeute pour la rééducation (et pas réduction podologue) : du coup la on sait pas trop : c'est pour qui ??? Conseil suivi soutien : termes très vagues : de qui ? et comment ? qui fait le soutien ? (les associations ? le kiné ?) → qui est le garant de cette coordination. Eviter la deuxième maladie : la sédentarité = flashy = c'est top. Moyens → aurait supprimé ce terme et remplacé par « repère de prise en charge ». (car moyen c'est exactement comment on fait). Neuromoteur : terme vague pour lui (bien que les kinés puissent comprendre) : ajouter pour lui le terme : coordination & équilibre. (ne mettrais pas agilité), étirements musculaires Comme c'est flashy : il faudrait qu'il y ait endurance, force, coordination & équilibre. Préciserait : c'est de l'endurance musculaire ? ou de l'endurance générale ? Les poids offre lui font surtout penser à de la force musculaire. Pediatrie : RAS, Très bien. Partie : degré de gravité, chir et appareillage = très bien Physiopatho : pas mal, ok Signes cliniques : pas mal comme résumé Partie avec les ronds : très intéressant Age très variable : il mettrait une fourchette (trop grand public) (mais cette partie est très bien). <b>ATTENTION : CHOQUANT (pour les commentaires suivants)</b> <b>Prise en charge pluridisciplinaire : pas aimé : il manque « généraliste/ médecin référent. Ne mettrais pas le kinésithérapeute à la fin.</b> <b>Kinésithérapeute à la fin → lui pose problème, c'est un problème.</b> <b>Ajouter : Associations.</b> <b>Attention sur cette partie : il propose de faire de s regroupements pour ne pas choquer : un carré médical, paramédical/ recherche.</b> <b>Propose de faire par bloc : cela ne choquera personne</b>

							<p>Varié le côté attractif des couleurs ??? faire davantage ressortir les mots clés</p> <p>Points positifs : pas trop de blabla</p> <p>Reproche : parfois manque de précision. (ex éviter à tous les âges et le côté « bof »)</p>
24	F	62	S	41	0	0	<p>Rem :: difficultés « à suivre le » sport → n'est pas français .</p> <p>Ulcérations --&lt; ajouter « cutanées ».</p> <p>Objectifs : i aurait vraiment fallut cibler (ciblé sur le système musculaire ou neuromusculaire ou fonctionnel)</p> <p>Principes : pour tous ajouter « les patients : suivi soutien</p> <p>Mettre dans l'ordre suivant : d'abord les verbes à l'infinitifs et après le reste :</p> <p>Ex : conseiller suivre et soutenir tous les patients ( et pas l'inverse cf la feuille).</p> <p>Moyens : il manque une partie : 1. Chez l'adulte et une partie 2. En pédiatrie</p> <p>« degré de gravité » → quelque fois lors ed'une grossesse, lors de la ménopause (ajouter <b>Lors</b> de la ménopause qui était absent dans le livret)</p> <p><b>Endurance : il n'y a pas le temps de travail</b></p> <p>Étirements : étirements ou auto-étirements. « tenir » remplacer par « maintenir »</p> <p>Partie « chirurgie du pied » → éviter une amyotrophie <b>augmentée majorée</b> (ajouter majoré)</p>
25	F	30	S	3	0	0	<p>Ci-joint une proposition d'éléments de correction.</p> <p>D'une manière générale, il y a beaucoup d'éléments. Beaucoup sont très intéressants mais ne ressortent peut être pas assez.</p> <p>Etant donné que c'est une information à destination des kinés, il serait intéressants que leur rôle ressorte un peu plus avec une question en trame de fond du style : « je suis kiné, je rencontre ces caractéristiques chez mon patient qui ère médicalement parlant : qu'est-ce que je fais ??? »</p> <p>Du coup c'est très bien de commencer</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• page 1 par présenter la maladie</li> <li>• page 2 : vraiment appuyer sur le fait que ça ne se diagnostique pas comme ça et que de ce que je comprends les kiné sont carrément en première ligne pour repérer les signes. Enchaîner page 2 et demi et 3 sur les traitements mais peut être vraiment tourner vers le prisme du kiné et où est ce qu'il intervient dans chaque étape des TTT.</li> <li>• ET terminer</li> </ul>
26	F	55	S	32	5-10	0	<p>Cf brochure</p> <p>Partie chirurgie du pied : il manque : « quand ? indication ? »</p> <p>Degré de gravité : TB</p> <p>Rééducation : cf brochure complétée, mais nombreuses remarques sur des éléments de détails.</p> <p>Suivi régulier et progressivement espacé → à spécifier concrètement : 1x\$mois, 2/ sem ???</p> <p>A préciser : séances individuelles ou collectives ???</p> <p>Les séances : se font en progression ou en fonction du bilan et de l'état du pied ?</p> <p>Neuromoteur : à modifier car imprécis : a compléter sur travail ajustements posturaux et prévention des chutes ?</p> <p>Age moyen du diagnostic ?</p> <p>Plusieurs personnes atteintes dans la même famille (ajouter le pourcentage)</p> <p>Dans la partie pluridisciplinaire il manque : la partie association de patients.</p> <p>Ne pas confondre avec la maladie de Charcot (= SLA) et à mettre en plus gros ++</p> <p>« la CMT ne réduit pas l'espérance de vie, mais ses signes cliniques sont bien présents dans la vie des patients » → à remplacer par : ses signes cliniques <b>ont un retentissement fonctionnel.</b></p>
27	F	25	S	4	0	0	<p>Super bienfait. Top +++</p>

28	H	48	S	26	0	0	Le rouge gêne un peu si problèmes visuels, (+ pense que le traitement des pieds est remboursé par la sécu) Brochure en rouge, super, car fait suite au reste très bien, paraît logique
29	H	31	S	4	8 (atcd podologue)	0	
30	H	55	S	30	>20	4	
31	F	28	S	6	0	0	
32	H	36	S	13	0	0	PEC disciplinaire= super Première page : super Page « degré de gravité » trop dense en info idée : simplifier + schématiser Page : la rééducation : super Page avec anomalie génétique : suppr la partie : il existe plusieurs types de cmt. Mettre CMT2 à gauche, CMT 1 et 4 à droite (sous atteinte de la myéline) et CMTX intermédiaire au milieu entre « atteinte de l'axone » et « atteinte de la myéline » avec lien liant les deux sur le schéma.(CAD uniquement le schéma)
33	F	33	S	11	1	1	En adéquation avec ce qu'elle a pu observer chez sa patiente,

*Annexe n°X : Description individuelle des retours de la phase de test sur 33 MKDE : l'âge, le sexe, l'expérience du MKDE, ainsi que ses remarques sont reportées.*

### Critères d'évaluation de la rigueur de l'élaboration d'un document écrit d'information

N°	Critère	Validation
1	Implication des patients ou des usagers à toutes les étapes de l'élaboration du document	Oui
2	Implication des experts de différentes disciplines	Oui
3	Hierarchisation de l'information : identification d'un message principal et de points clés	Oui
4	Description précise du sujet abordé et de son importance : champs couverts (soins, investigation, thérapeutique, dépistage, etc.), ainsi que les limites du thème	Oui
5	Précision et clarté des objectifs du document	Oui
6	Description précise du public auquel le document est destiné	Oui
7	Lien explicite entre le document d'information et les recommandations professionnelles ou les synthèses bien construites sur le plan méthodologique ou sur une synthèse de la littérature réalisée au préalable	Oui
8	Description précise de la manière et du moment opportun d'utilisation du document dans une stratégie de participation du patient ou de l'utilisateur aux décisions qui le concernent	Oui
9	Choix d'un support pratique, facile à actualiser et peu encombrant	Oui
10	Définition précise d'une stratégie de diffusion comportant les canaux de diffusion les plus adaptés à la cible et les modalités de mise à disposition du document	En cours
11	Test de la lisibilité, de la compréhension du document, de sa présentation	Oui
12	Évaluation de l'utilisation du document et de la satisfaction des utilisateurs	Oui
13	Planification de l'actualisation du document	En cours

*Annexe XI : Critères d'évaluation de la rigueur de l'élaboration d'un document écrit d'information (HAS, 2009)*

## **Résumé :**

Introduction : La maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) est la neuropathie sensitivo-motrice génétique la plus fréquente dans le monde. Cependant, les patients subissent une errance de diagnostic et une prise en charge non adaptée compte tenu d'une méconnaissance de la maladie chez les soignants. L'objectif de cette étude est de créer un document de sensibilisation à destination des kinésithérapeutes, visant à aider la détection de la CMT et d'améliorer sa prise en charge.

Méthode : Une première phase d'écriture d'une brochure a été réalisée en prenant compte de la littérature. Ensuite, 18 experts (9 professionnels de santé et 9 patients) ont été interrogés sur le contenu de la brochure. Une professionnelle de la communication, puis une graphiste ont ensuite participé à l'amélioration de ce document. Enfin, il a été soumis à une phase de test par 33 masseurs-kinésithérapeutes, ainsi qu'au test de lisibilité de Rudolf Fresch.

Résultats : Les entretiens avec les experts ont permis la réalisation d'une brochure à 3 volets, de la taille d'une feuille A4 recto verso. Suite aux résultats obtenus par le test de lisibilité de Rudolf Fresch ainsi que par le retour des avis des 33 MKDE, le consensus d'expert indique que la brochure nécessite des modifications mineures avant d'être définitivement finalisée. Ces modifications sont prévues en Juillet 2022.

Conclusion : Cette étude a permis de réaliser une brochure de sensibilisation à destination des masso-kinésithérapeutes. Elle résume non seulement le parcours de soin du patient, la physio pathologie, mais aussi les principes et les moyens de la rééducation par les kinésithérapeutes. De même, elle aborde le sujet de la chirurgie, des aides techniques, indique comment suspecter la maladie et que faire si le cas se présente.

**Key Words:** Charcot-Marie-Tooth ; physiotherapy ; booklet ; **Abstract:**

Introduction: Charcot-Marie-Tooth (CMT) disease is the most common genetic sensory-motor neuropathy in the world. However, patients suffer from erratic diagnosis and inappropriate management due to a lack of knowledge of the disease among caregivers. The aim of this study is to create an awareness document for physiotherapists, in order to help detect the neurological disorder and improve its management.

Method: A first phase of writing of a brochure was carried out taking into account the literature. Then, 18 experts (9 health professionals and 9 patients) were interviewed on the content of the brochure. A communication professional and then a graphic designer were then involved in improving the document. Finally, it was tested on 33 physiotherapists, then submitted to the Rudolf Fresch readability test.

Results: The interviews resulted in a 3-panel brochure, the size of an A4 sheet of paper on both sides. The Rudolf Fresch readability test indicates that the brochure is at a difficult level. The comprehension test indicates that the brochure needs minor changes. These changes will be implemented in July 2022.

Conclusion: This study has led to the creation of an awareness document for physiotherapists. It summarises not only the patient's care pathway, the physio pathology, but also the principles and means of rehabilitation by physiotherapists. It also addresses the subject of surgery, technical aids, how to suspect the disease and what to do if the case arises.