



HAL
open science

Chirurgie du pied Charcot-Marie-Tooth à l'âge adulte : évaluation fonctionnelle de l'efficacité à moyen terme de 37 chirurgies

Clémence de Broglie-Montagne

► **To cite this version:**

Clémence de Broglie-Montagne. Chirurgie du pied Charcot-Marie-Tooth à l'âge adulte : évaluation fonctionnelle de l'efficacité à moyen terme de 37 chirurgies. Médecine humaine et pathologie. 2017. dumas-01758284

HAL Id: dumas-01758284

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01758284v1>

Submitted on 4 Apr 2018

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



Distributed under a Creative Commons Attribution - NonCommercial - NoDerivatives 4.0
International License

AVERTISSEMENT

Cette thèse d'exercice est le fruit d'un travail approuvé par le jury de soutenance et réalisé dans le but d'obtenir le diplôme d'Etat de docteur en médecine. Ce document est mis à disposition de l'ensemble de la communauté universitaire 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 toute poursuite pénale.

Code de la Propriété Intellectuelle. Articles L 122.4

Code de la Propriété Intellectuelle. Articles L 335.2-L 335.10

UNIVERSITÉ PARIS DESCARTES
Faculté de Médecine PARIS DESCARTES

Année 2017

N° 54

THÈSE
POUR LE DIPLÔME D'ÉTAT
DE
DOCTEUR EN MÉDECINE

Chirurgie du pied Charcot-Marie-Tooth à l'âge adulte : évaluation
fonctionnelle de l'efficacité à moyen terme de 37 chirurgies

Présentée et soutenue publiquement
le 25 avril 2017

Par

Clémence de BROGLIE-MONTAGNE

Née le 13 juillet 1989 à Paris (75)

Dirigée par M. Le Docteur Alexis Schnitzler, PH

Jury :

M. Le Professeur Philippe Thoumie, PU-PH Président

M. Le Professeur François Genet, PU-PH

M. Le Professeur Mathieu Zuber, PU-PH



Except where otherwise noted, this work is licensed under
<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/3.0/>

Remerciements

- Au Professeur Philippe Thoumie pour avoir présidé le jury et pour son accueil dans son service lors de mes débuts dans la spécialité.
- Au Professeur François Genêt, pour tout son investissement dans la coordination de notre formation, et en particulier pour son aide et son ouverture dans le développement d'un projet plus personnel de formation en Belgique.
- Au Professeur Mathieu Zuber pour son accueil à Saint Joseph en Neurologie et l'excellente formation qui est délivrée dans ce service.
- Au Dr Alexis Schnitzler pour m'avoir confié ce travail, pour sa patience et ses encouragements tout au long de sa réalisation, et pour le stage réalisé à Netter durant l'été 2014 qui m'a permis de découvrir l'excellence garchoise dans la prise en charge des cérébrolésés, merci en particulier pour l'excellente formation à l'examen clinique que j'y ai reçu.
- Aux Docteurs Louis Kpadey, Guy Letellier, au Professeur Brigitte Estournet et à toute l'équipe de rééducation pédiatrique de l'Hôpital Raymond Poincaré grâce à laquelle j'ai pu m'initier à la pédiatrie.
- Au Professeur Gérard Amarenco, aux Docteurs Frédérique Lebreton, Delphine Verollet, Philippe Manceau et Laura Weglinski et à toute l'équipe du service de neurourologie de Tenon pour le stage de l'été 2015 que j'ai particulièrement apprécié notamment en raison de l'excellente ambiance qui règne au sein de l'équipe paramédicale et médicale.
- Aux Docteurs Robert Lafaye de Michaux et Frédérique Petit et à toute l'équipe de l'Institution Nationale des Invalides, pour l'accueil très familial qui m'a été réservé dans ce service. Merci également de la confiance qui m'a été accordée et qui m'a permis de m'autonomiser dans la prise en charge des patients. Ce stage a été également l'occasion de faire de belles rencontres avec plusieurs patients dont les histoires m'ont particulièrement marqué, notamment les victimes des attentats.
- Merci au Professeur Lejeune et à toute son équipe, pour leur accueil en Belgique, pour la qualité de la formation que j'y reçois, en particulier en électromyographie.

- Merci à mes co-internes Marlène Lacout, Julie Di Marco, Stéphanie Truffaut, Claire Verdaguer, Rebecca Haddad, Pauline Lallemand et Mubine Rahamatali et les autres pour ces stages passés ensemble, j'ai été marquée par le sens de l'entraide et la qualité humaine de chacun.
- Merci à mes consoeurs Philippine Dupré, Delphine de Larminat et Tiphaine Lenfant qui à force d'années passer à travailler ensemble sont devenues des amies très proches et ont été témoins de mon mariage.
- Merci à mes confrères Suzanne Ferrier, Marie de Tersant, Alice de Brémond d'Ars et Benoit Gianelli pour la sous colle et les révisions en préparation de l'Examen Classant National.
- Merci à Laennec, lieu où j'estime que mon nombre d'heures passées à y travailler est d'environ 10 000 (IC95 % 8 000-12 000). Merci pour le sens de l'éthique que l'on nous a appris.
- Merci à la Faculté Paris Descartes pour l'excellente formation médicale que j'y ai reçu.
- À toute ma chère famille en particulier mon mari pour son fidèle soutien, mes parents pour m'avoir permis de faire ces belles études, à mon frère et ma sœur pour avoir supporté les conversations techniques médicales lors des repas en famille, et à ma grand-mère.
- Au Docteur Ségolène d'Harambure qui nous a quittés prématurément cette année.
- Merci à tous les membres de famille, amis et collègues que je n'ai pas pu citer par faute de place.

Table des matières

REMERCIEMENTS	2
TABLE DES MATIERES	4
PARTIE 1 : GENERALITES	5
CHAPITRE 1 : HISTOIRE ET EPIDEMIOLOGIE	5
CHAPITRE 2 : PRESENTATION CLINIQUE	7
CHAPITRE 3 : ETIOLOGIE	8
CHAPITRE 4 : CLASSIFICATION	9
CHAPITRE 5 : TRAITEMENT	10
CHAPITRE 6 : QUALITE DE VIE	11
PARTIE 2 : DEFORMATIONS NEURO-ORTHOPEDIQUES DU PIED	12
CHAPITRE 1 : DESCRIPTION DES DEFORMATIONS	12
CHAPITRE 2 : PHYSIOPATHOLOGIE DES DEFORMATIONS	13
CHAPITRE 3 : CONSEQUENCES FONCTIONNELLES	17
3.1 DOULEURS DU PIED ET DE LA CHEVILLE.....	17
3.2 INSTABILITE LATERALE DE CHEVILLE	18
3.3 TROUBLES DE L'EQUILIBRE	18
3.4 TROUBLES DE LA MARCHE.....	19
3.5 CHAUSSAGE & ESTHETIQUE.....	20
CHAPITRE 4 : PRISE EN CHARGE	21
4.1 PRISE EN CHARGE REEDUCATIVE	21
4.2 APPAREILLAGE.....	22
4.3 PRISE EN CHARGE CHIRURGICALE	23
PARTIE 3 : MISE EN PERSPECTIVE ET ETUDE SCIENTIFIQUE	29
CHAPITRE 1 : MISE EN PERSPECTIVE	29
CHAPITRE 2 : MATERIEL ET METHODES	31
CHAPITRE 3 : RESULTATS	33
CHAPITRE 4 : DISCUSSION	38
CONCLUSION	41
BIBLIOGRAPHIE	42
ANNEXE 1 : DETAIL DES RESULTATS DE LA GAS 2016	52
ANNEXES 2 : DETAIL DES RESULTATS DE LA GAS RETROSPECTIVE A 1 AN	53

Partie 1 : Généralités

Chapitre 1 : Histoire et épidémiologie

La maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) a été décrite pour la première fois en 1886 par trois médecins : deux Français, Jean-Martin Charcot (1825-1893) et son étudiant Pierre Marie (1853-1940) (1) et un Anglais Howard Henry Tooth (1856–1925) (2) dans la même année de manière indépendante. Jean-Martin Charcot a, en effet, établi une description très précise de la symptomatologie bien qu'il lui attribuait une origine spinale. Howard Henry Tooth, en revanche avait bien conclu sur une atteinte des nerfs périphériques. On utilisait à cette époque les termes de « progressive muscular atrophy » ou « peroneal muscular atrophy », puis la pathologie a petit à petit pris le nom de CMT. Elle peut également être appelée « neuropathie sensitivomotrice héréditaire » soit « hereditary motor and sensory neuropathies (HSMN) » selon la terminologie de Dyck et Lambert (qui développeront la classification de la pathologie) (3).

C'est la pathologie neurologique héréditaire la plus fréquente. Elle atteint plus souvent les hommes mais est plus sévère chez les femmes. Sa prévalence est estimée de 9,7/100 000 à 82,3/100 000 d'après une revue systématique de la littérature publiée en 2016 par Barreto *et al.* incluant des études épidémiologiques réalisées entre 1991 et 2013 dans les pays suivants : Royaume-Uni, Allemagne, Islande, Italie, Japon, Norvège, Serbie, Suède, Turquie et Égypte (4). Dans cette étude les auteurs observent que les prévalences les plus basses sont rapportées par les études plus anciennes avec de moins bons outils diagnostiques. La prévalence réelle de la pathologie est donc

très probablement plus proche de la limite supérieure de la fourchette donnée que de la limite inférieure.

Les deux formes les plus fréquentes sont la forme CMT1 (37,6 à 84 % des cas) et la forme CMT2 (12 à 35,9 %) (4).

Chapitre 2 : Présentation clinique

La pathologie se manifeste classiquement par un syndrome neurogène périphérique prédominant en distalité : les patients vont ainsi développer une amyotrophie, des troubles sensitifs superficiels, des paresthésies et des douleurs neuropathiques, des troubles de la sensibilité profonde, des troubles de l'équilibre et des déformations neuro-orthopédiques. Les membres inférieurs sont touchés en premier (neuropathie longueur dépendante). L'expression clinique est cependant très variable d'un sujet à l'autre. Il existe également des formes rares à expression clinique différente de la forme habituelle : symptômes respiratoires (par insuffisance diaphragmatique et paralysie des cordes vocales...) (5), déficit moteur prédominant en proximal, signes pyramidaux, surdité, anomalies ophtalmiques, signes végétatifs... (6, 7)

La pathologie débute en général à l'adolescence ou au début de l'âge adulte. Néanmoins l'âge de début est également hétérogène et il existe aussi bien des formes très précoces avec un début des symptômes dans l'enfance (Syndrome de Dejerine–Sottas, neuropathie axonale sévère précoce par déficit en MFN2, etc.), que des formes à début très tardif (8).

Il s'agit d'une pathologie lentement évolutive ne mettant en général pas en jeu le pronostic vital.

Chapitre 3 : Étiologie

La maladie de Charcot-Marie-Tooth est une maladie génétique héréditaire. Le mode de transmission le plus fréquent est le mode autosomique dominant néanmoins les modes autosomiques récessifs et liés à l’X existent également dans une proportion non négligeable.

La première anomalie génétique à l’origine de la pathologie a été découverte en 1991 (9), il s’agit de la duplication du gène PMP22. De nombreuses autres mutations ont été décrites depuis avec plus de 75 gènes identifiés à ce jour (10). Néanmoins dans environ 90 % des cas il s’agit d’une mutation d’un des quatre gènes suivants : PMP22 (duplication et délétion), GJB1 (mutation), MPZ (mutation) et MFN2 (mutation) (11, 12).

Les gènes impliqués dans la pathologie codent pour des protéines impliquées dans différentes fonctions cellulaires : composants et support de la myéline (PMP22, MPZ, PRX), facteurs de transcription impliqués dans la régulation de gènes de la myéline (EGR2, MED25), traduction (AARS, YARS) et dégradation (LITAF, HSPB1, LRSAM1) des protéines, cytosquelette (NEFL, FGD4, KIF1B, NEFL, ARHGEF10) et trafic membranaire (SH3TC2, NDRG1, MTMR13, MTMR2, FIG4), production d’énergie (HK1), fonctionnement mitochondrial (MFN2, GDAP1), jonctions communicantes (GJB1) (8, 13).

À l’heure actuelle, il est possible d’établir un diagnostic génétique pour environ 54 à 67 % des patients. Selon le type de CMT la probabilité d’établir un diagnostic génétique varie : pour la forme CMT1A les taux récents rapportés varient de 80,4 % (11) à 98 % (14).

Chapitre 4 : Classification

La première classification de la pathologie a été développée par Dyck et Lambert en 1968 (15, 16), reposant sur les mesures de vitesses de conduction motrices (au nerf médian) et sur le mode de transmission de la maladie. On parlait alors de neuropathies héréditaires sensitivomotrices de type I, démyélinisantes, et de neuropathies héréditaires sensitivomotrices de type II, axonales.

Le terme CMT a ensuite été privilégié.

On distingue ainsi :

- les formes démyélinisantes (vitesse de conduction motrice <38 m/s) à mode de transmission autosomique dominante dites CMT de type 1,
- les formes axonales (vitesse de conduction motrice >38 m/s) à mode de transmission autosomique dominante dites CMT de type 2,
- les CMT4 à mode de transmission autosomique récessive,
- les formes purement motrices dites « Hereditary motor neuropathy » (HMN)
- les formes purement sensibles dites « Hereditary sensory neuropathy » (HSN)
- les formes sensibles avec dysautonomie : « Hereditary sensory and autonomic neuropathies » (HSAN)
- les neuropathies héréditaires avec hypersensibilité à la pression (HNPP)

Apparaît également secondairement une forme intermédiaire à mode de transmission autosomique dominant avec des vitesses de conduction comprises entre 30 and 40 m/s (DI-CMT).

L'apport de la génétique est venu complexifier cette classification. On distingue ainsi par exemple la forme CMT1A de la forme CMT1B selon que la maladie est causée par une duplication du gène PMP22 ou une mutation du gène P0.

La classification de cette pathologie est donc de plus en plus complexe et est actuellement remise en question (17).

Chapitre 5 : Traitement

À ce jour, il n'y a pas de traitement curatif qui ait démontré son efficacité pour la maladie de Charcot-Marie-Tooth. L'acide ascorbique (18), les agonistes de la progestérone (19, 20) auraient démontré une efficacité chez les modèles murins CMT1A mais l'efficacité n'a pu être démontrée chez les humains (21, 22).

Certains facteurs de croissance font également l'objet de recherche et en particulier la Neurotrophine-3 dont l'administration sous cutanée a montré une amélioration chez les modèles murins ainsi qu'une potentielle efficacité chez des patients CMT1A (23). La très courte durée de vie du produit a conduit également à un essai de thérapie génique visant à augmenter la production de neurotrophine-3 chez les modèles murins CMT1A dont les résultats sont positifs (24).

Le traitement pharmacologique paraissant le plus prometteur à court terme est le PXT3003 : une association de baclofène, naltrexone et sorbitol. Il diminue la production de la protéine PMP22, améliore la myélinisation et a un effet bénéfique sur les symptômes de la pathologie chez des rats modèles de CMT1A. Un essai de phase II, publié en 2014, a été mené par Sahenk *et al.* chez 80 personnes atteintes de CMT1A, avec administration de trois doses (faible, intermédiaire et forte) de PXT3003 pendant 1 an. Les résultats ont montré que le traitement par PXT3003 a été bien toléré à toutes les doses testées. L'efficacité était proportionnelle à la dose : la forte dose de PXT3003 a entraîné une amélioration significative. Les résultats électrophysiologiques étaient également encourageants (25, 26).

Chapitre 6 : Qualité de vie

Le pronostic vital n'est pas engagé, mais la pathologie a un important retentissement fonctionnel avec des troubles de la marche et de l'équilibre, des difficultés de chaussage, des lésions cutanées des pieds, des troubles de la préhension, des douleurs à l'origine d'un retentissement sur la qualité de vie (27). Il n'y a aucun traitement curatif. La prise en charge est symptomatique afin de traiter la douleur, pallier les fonctions déficientes et prévenir la dégradation neuro-orthopédique.

Plusieurs études ont montré une diminution de la qualité de vie des patients CMT par rapport à la population générale (28–30). Une revue systématique de la littérature sur la qualité de vie et les indicateurs psychiatriques a été réalisée en 2014 par Cordeiro *et al.* et concluait à une altération de la qualité de vie, une augmentation de la symptomatologie dépressive et des troubles du sommeil (31). La plus importante étude en termes de recrutement (publiée en 2014) réalisée à ce sujet a été faite aux États-Unis auprès de 400 adultes par Johnson *et al.* L'impact des différents symptômes sur la qualité de vie était évalué à l'aide de l'échelle de Likert. Les résultats de l'étude montrent que les déficiences impactant le plus la qualité de vie des patients CMT sont la faiblesse de la cheville et du pied, les troubles de l'équilibre et la restriction de mobilité. Dans cette étude, 39 % des participants avaient un emploi (moyenne d'âge 52 ans, moyenne de durée d'évolution de la maladie 30 ans) (29). Ces résultats concordent avec l'importante étude australienne, réalisée en 2008 auprès de 295 adultes (32). En Europe, la plus grosse cohorte étudiée est une cohorte italienne (33), les résultats sont globalement concordants hormis l'impact de la douleur et du genre (les femmes seraient plus impactées que les hommes) qui sont retrouvés comme nettement significatifs.

Partie 2 : Déformations neuro-orthopédiques du pied

Chapitre 1 : Description des déformations

Au membre inférieur, les patients développent classiquement des déformations neuro-orthopédiques en pieds creux varus. Les déformations peuvent être fixées ou non.

Dans le plan antéropostérieur on peut observer au niveau de l'avant-pied une déformation des orteils en griffe avec une hyperflexion des articulations interphalangiennes associée à une hyperextension des articulations métatarsophalangiennes. Au niveau du médio pied, on observe un pied creux avec une élévation de l'arche plantaire. Enfin, au niveau de la cheville on observe une déformation en équin.

Dans le plan frontal : on observe au niveau de l'avant-pied une tendance à la pronation. La déformation de l'arrière-pied se fait classiquement en varus (3, 34–39).

Il existe également quelques cas de déformation en pied plat valgus mais ceux-ci sont beaucoup plus rares (40).

Chapitre 2 : Physiopathologie des déformations

Sur le plan physiopathologique, le mécanisme exact d'apparition des déformations n'est actuellement pas connu avec exactitude, plusieurs théories ont été développées (35).

Sabir et Little (34, 41) en 1983, proposèrent comme explication une dénervation progressive selon un modèle centrifuge commençant par les muscles intrinsèques du pied avec création d'un déséquilibre entre les muscles extrinsèques et les muscles intrinsèques du pied à l'origine de la déformation. Ce déséquilibre a pour effet une hyperextension des articulations métatarsophalangiennes qui est à l'origine d'un raccourcissement du fascia plantaire par le mécanisme du treuil. L'atrophie et la fibrose des muscles plantaires entraînent un rapprochement des piliers postérieur et antérieur de l'arche plantaire, renforçant l'élévation de celle-ci. En 1993, Price *et al.* ont réalisé des mesures de tomodensitométrie sur 25 patients montrant l'atteinte plus précoce et plus sévère des muscles intrinsèques du pied comparativement aux muscles extrinsèques (42). Plus récemment, Gallardo *et al.* ont réalisé en 2006 une étude prospective rapportant des données d'Imagerie par Résonance Magnétique (IRM) de 11 patients CMT. Les IRM des 6 patients les moins atteints cliniquement (Functional Disability Scale à 0) montraient des signes d'atrophie et d'infiltration graisseuse principalement dans les interosseux¹, les quatre compartiments jambiers étant épargnés. Pour les 5 autres patients (Functional Disability Scale allant de 1 à 3), en plus de l'atteinte des muscles intrinsèques du pied, les IRM montraient des signes d'atrophie et d'infiltration graisseuse dans les compartiments latéral, médial, postérieur superficiel et dans une moindre mesure postérieur profond. Au sein des compartiments jambiers

¹ La littérature anglosaxonne mentionne en général les lombricaux plutôt que les interosseux

l'atteinte était plus marquée en distal qu'en proximal (43). Enfin, Berciano *et al.* en 2011, ont démontré des résultats concordants : des IRM réalisées à un stade précoce, montraient que la musculature intrinsèque et en particulier les interosseux seraient les premiers atteints dans la pathologie (étude réalisée sur des patients atteints de CMT de type 1A uniquement) (39).

Une théorie différente est développée un peu plus tardivement en 1988 par Mann et Missirian. Les auteurs ont constaté un déficit des intrinsèques du pied, du tibial antérieur et du court fibulaire tandis que le tibial postérieur et le long fibulaire demeurent préservés. Ils ont donc émis l'hypothèse que la déformation est causée par la faiblesse du tibial antérieur, des intrinsèques et du court fibulaire et la préservation de leurs antagonistes le tibial postérieur et le long fibulaire (44). Apparaît ainsi la notion d'hypertonie relative de l'antagoniste par rapport à un agoniste déficitaire. L'IRM a permis de réaliser des travaux corroborant cette hypothèse : Tynan *et al.* en 1993, ont montré la prépondérance du compartiment latéral par rapport au compartiment antérieur de la jambe (45) et Stilwell *et al.* en 1995, ont réalisé une étude comprenant 23 patients pour lesquels étaient mesurés par IRM le degré d'atrophie et d'infiltration graisseuse (hypersignal en pondération T1) au niveau des quatre compartiments jambiers (médial, antérieur, latéral et postérieur). Les résultats ont montré que le degré d'atrophie et d'infiltration graisseuse n'est pas homogène d'un compartiment à l'autre et que le compartiment le plus épargné est le compartiment médial comprenant le tibial postérieur, le long fléchisseur de l'hallux et le long fléchisseur des orteils (46). L'étude réalisée par Gallardo *et al.* en 2006 a également rapporté une asymétrie de répartition du degré d'atrophie et d'infiltration graisseuse avec une absence d'atteinte du compartiment médial comparativement aux trois autres loges et une atteinte plus significative du compartiment postérieur superficiel par rapport au compartiment postérieur profond (43).

Actuellement, les deux mécanismes sont retenus pour expliquer les déformations neuro-orthopédiques des patients avec une dénervation longueur-dépendante à l'origine d'un déficit évoluant depuis la distalité vers la partie proximale des membres et dans le même temps une certaine hétérogénéité de l'évolution des déficits entraînant une perte de la balance agoniste antagoniste. La résultante est une modification de la répartition des contraintes sur les articulations entraînant leur déformation. À tout ceci s'ajoute la fibrose, et l'atrophie des muscles ainsi que le défaut de mobilité des articulations qui entraînent un enraidissement et, à terme, des rétractions.

Pour la grande majorité des patients, les déformations sont symétriques d'un pied à l'autre (47). Les études des données de l'IRM ne retrouvent pas d'asymétrie statistiquement significative (43, 46).

Il est cependant important de noter que l'étude de Gallardo *et al.* a constaté que la corrélation entre l'atteinte clinique et les données de l'IRM n'était pas parfaite (43).

À l'aide de ces mécanismes physiopathologiques on peut expliquer les diverses déformations des articulations du pied CMT.

Pour la griffe d'orteil : elle s'explique par une perte précoce des muscles intrinsèques. À cela s'associe une surutilisation de l'extenseur propre de l'hallux et dans une moindre mesure de l'extenseur commun des orteils, afin de compenser la perte du tibial antérieur, entraînant l'hyperextension des articulations métatarsophalangiennes (et en particulier de la première métatarsophalangienne) et donc de l'hyperflexion des interphalangiennes proximales.

Pour la pronation de l'avant-pied et le pied creux : l'élévation de l'arche plantaire, en lien avec une verticalisation du premier métatarsien, peut être

expliquée par plusieurs facteurs : un déficit de la musculature intrinsèque, avec une atrophie, fibrose progressive puis rétraction des fléchisseurs intrinsèques et dans un second temps du fascia plantaire par effet treuil ; et par ailleurs un déséquilibre de la balance long fibulaire / tibial antérieur, le long fibulaire (s'insérant sur la tête du premier métatarsien) demeurant relativement préservé face à un tibial antérieur déficitaire (45).

Le varus d'arrière-pied résulterait directement d'un déséquilibre de la balance tibial postérieur / court fibulaire avec un court fibulaire déficitaire face à un tibial postérieur relativement préservé. Par ailleurs, le varus s'installerait également par un phénomène de compensation de la pronation de l'avant-pied et de la verticalisation du premier métatarsien par un effet dit tripode (3, 35).

Enfin, la déformation en équin s'explique par la perte du tibial antérieur avec perte des capacités de flexion dorsale tibiotarsienne et un enraidissement puis rétraction des muscles fléchisseurs plantaires de la cheville (3).

Chapitre 3 : Conséquences fonctionnelles

Le retentissement de ces déformations est varié et met en jeu le pronostic fonctionnel du patient CMT.

3.1 Douleurs du pied et de la cheville

Elles ont deux grandes origines : les douleurs neuropathiques et les douleurs liées aux déformations neuro-orthopédiques.

Les douleurs liées aux déformations neuro-orthopédiques sont principalement causées par des douleurs articulaires mécaniques en lien avec les lésions dégénératives précoces des articulations et par les conflits cutanés. Ces conflits peuvent survenir avec la chaussure créant ainsi des plaies de frottement pouvant être à l'origine de surinfections, ou de durillons. Les durillons ou les plaies sont fréquemment situés en regard des articulations interphalangiennes proximales et/ou en regard du bord externe du pied. À cela s'ajoutent les conflits liés à la mauvaise répartition de l'appui au sol pouvant être à l'origine de durillons d'hyperappui très douloureux. Ils sont fréquemment situés en regard de la tête du 1^{er} métatarsien et dans une moindre mesure au niveau de la tête du 5^{ème} métatarsien.

À notre connaissance il n'y a pas d'étude qui évalue spécifiquement les douleurs liées aux déformations neuro-orthopédiques du pied dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth. Les études disponibles évaluent de manière globale la douleur chronique et tous soulèvent la problématique non résolue de la distinction des douleurs principalement neuropathiques des douleurs par excès de nociception en lien avec les troubles orthopédiques (48–51). En 1998, Carter *et al.* rapportent un taux de douleur de 71 % chez les patients CMT (617 sujets) dont 50 % de douleur de chevilles, 46 % de douleur d'orteils et 44 % de douleur

de pieds (48). Une étude prospective, incluant 52 patients, réalisée par Gemignani *et al.* en 2004, rapporte un taux de douleurs par excès de nociception de 46 % (mais la localisation n'est pas détaillée) versus un taux de douleurs neuropathiques de 11 %. Il est intéressant de noter que le taux de douleurs par excès de nociception passe à 71 % pour le sous type CMT1A (49).

Enfin une étude française récente prospective, incluant 50 patients, réalisée en 2012 par Ribère *et al.* a conclu à des résultats nettement différents : 66 % des patients présentent des douleurs, d'intensité modérée, de localisation préférentiellement distale et symétrique. Les douleurs sont majoritairement d'origine neuromusculaire (62,5 %) (52).

3.2 Instabilité latérale de cheville

L'instabilité latérale de cheville est une plainte très fréquente, rapportée par 72 % des patients (53). Dans le cadre de la pathologie elle a principalement trois origines : les déformations neuro-orthopédiques, les troubles sensitifs (proprioceptifs et superficiels) et la faiblesse musculaire en particulier du court fibulaire. Rose *et al.* en 2015, ont cependant montré que l'instabilité de cheville paraissait corrélée de manière plus importante aux déformations du pied (coefficient de corrélation de Pearson $r=0,69$) qu'aux troubles de l'équilibre ($r=0,50$) (54).

L'instabilité latérale de cheville a comme conséquence des risques accrus de traumatismes de cheville (entorse), de chutes, et une restriction de participation importante dans les activités sportives et dans la mobilité.

3.3 Troubles de l'équilibre

Ils s'expliquent également de manière plurifactorielle par les troubles de sensibilité proprioceptive et superficielle, la faiblesse musculaire et les déformations neuro-orthopédiques avec une modification de la répartition des

appuis. Une étude récente réalisée en 2016 par Tozza *et al.* a cherché à déterminer dans quelle mesure ces trois facteurs étaient impliqués dans les troubles de l'équilibre posturaux. Les résultats étaient en faveur d'une part prépondérante de la faiblesse musculaire plutôt que les troubles sensitifs et les déformations neuro-orthopédiques (55).

Une étude pilote très récente publiée en mai 2016 par Eichinger *et al.* rapporte une diminution de la confiance du patient CMT en son équilibre et une augmentation du nombre de chutes.

3.4 Troubles de la marche

De même que la plupart des incapacités développées par le patient CMT, ils résultent à la fois du déficit sensitif, du déficit moteur et des déformations neuro-orthopédiques. Les troubles de la marche du patient CMT comportent en général selon des degrés qui peuvent être variables : steppage, défaut de flexion plantaire, varus du pied, recurvatum de genou voire défaut de flexion de hanche (36, 41, 56–58).

Newman *et al.* en 2007, ont rapporté des données d'Analyse Quantifiée de la Marche de 16 patients (âgés de 8 à 52 ans) montrant un déficit de dorsiflexion passive de cheville et une flexion plantaire augmentée en phase de contact initial, un déficit de flexion plantaire en fin de phase d'appui et un déficit de dorsiflexion en phase oscillante et une supination excessive du pied. À ces anomalies distales étaient également associés une rotation interne excessive du genou, une tendance au recurvatum de genou (phase d'appui), une rotation externe de hanche excessive et un défaut d'adduction de hanche (phase d'appui) (57). La même année Don *et al.* effectuent une étude similaire dans l'objectif de mettre en évidence différents types de marche de patient CMT : ils proposent deux modèles : un modèle de marche où le steppage prédomine avec une longueur de pas relativement préservée très consommatrice d'énergie et un

modèle de marche plus ataxique avec un polygone de sustentation élargie, nettement plus lente mais moins consommatrice d'énergie avec un meilleur temps de récupération.

3.5 Chaussage & Esthétique

De notre expérience les problématiques de chaussage sont récurrentes chez les patients CMT. Au fur et à mesure que les déformations se développent il devient de plus en plus difficile d'utiliser des chaussures du commerce du fait des conflits cutanés récurrents, le choix de chaussures utilisables devient alors de plus en plus réduit et le patient ne peut plus porter des chaussures dont l'aspect lui convienne.

Par ailleurs plus les déformations s'installent et plus l'aspect esthétique et la confrontation au regard des autres peuvent devenir sources d'altérations de la qualité de vie et de conséquences psychologiques en particulier à l'âge de l'adolescence et du jeune adulte. Il n'y a pas d'étude qui évalue l'impact du retentissement esthétique de la pathologie. L'étude de Johnson *et al.* évoque l'altération de l'image de soi comme facteur d'altération de la qualité de vie mais aucun détail n'est précisé sur les causes de cette altération de l'image de soi (29).

Chapitre 4 : Prise en charge

4.1 Prise en charge rééducative

Elle doit intervenir précocement dans la prise en charge selon plusieurs modalités. La prise en charge en kinésithérapie habituellement proposée comporte en général des exercices d'étirements afin de prévenir l'enraidissement des articulations, du renforcement musculaire adapté à la fatigabilité musculaire du patient, un travail de la marche, un travail de l'équilibre, un travail de prévention des chutes, un développement de stratégies de compensation, une éducation thérapeutique et un réentraînement à l'effort (59, 60). Selon les besoins, les possibilités du centre et les appétences du patient, elle peut s'effectuer selon diverses modalités : travail à sec, balnéothérapie, autoprogramme de rééducation, prise en charge intensive en centre sur quelques semaines.

Compte tenu du risque important de rétractions tendineuses, le travail sur le maintien des amplitudes articulaires est un point central de la prise en charge du patient CMT (61, 62).

Par ailleurs le patient doit être encouragé à pratiquer un exercice physique régulier. Une revue systématique de la littérature réalisée en 2015 sur ce sujet conclut à un effet significatif sur la force musculaire, les performances fonctionnelles et les capacités d'adaptation physiologique à l'effort. Elle soulève également la problématique de l'absence d'étude à haut niveau de preuve (63, 64).

4.2 Appareillage

Le recours à l'appareillage est fréquent dans la pathologie.

4.2.1. Orthèses suropédiées de marche

Elles sont très régulièrement proposées pour compenser le déficit de dorsiflexion de la cheville et améliorer sa stabilité latérale. Guillebastre *et al.* en 2011, ont réalisé une étude incluant 26 patients CMT et comparant cliniquement trois groupes : port de chaussure ordinaire *vs.* port d'orthèse suropédieuse élastique *vs.* port d'orthèse suropédieuse en plastique. Les résultats ont montré que le port d'une orthèse suropédieuse en plastique permet d'améliorer partiellement la marche et l'équilibre postural tandis que les orthèses élastiques n'ont qu'un effet dynamique sur la marche (65).

Une étude italienne s'est intéressée à la compliance des patients CMT au port des orthèses et concluait que la compliance était pauvre. Les motifs évoqués étaient l'inconfort, le faible bénéfice ressenti et le fait que le port d'orthèse souligne leur handicap aux yeux de la société (66).

4.2.2. Orthèses suropédiées de posture

En 2010, Rose *et al.* publient une étude incluant 30 patients suggérant que le port d'attelles de nuit pendant 4 semaines permet d'améliorer la dorsiflexion du pied (62). Cette étude sera contredite par un essai croisé randomisé (14 patients) publié par Refshauge *et al.* en 2006 qui rapporte des résultats non significatifs (67). A l'heure actuelle le port d'orthèse de posture ou non dans le CMT ne fait pas consensus et les pratiques diffèrent selon les équipes.

4.2.3. Semelles orthopédiques

Elles ont l'avantage d'être très discrètes. Elles sont fréquemment utilisées dans le cadre des déformations orthopédiques du pied CMT. Wegener *et al.* en 2016 réalisent une étude incluant 8 patients âgés de 31 à 68 ans montrant que les orthèses plantaires sensorimotrices améliorent le confort, la répartition des appuis et induisent une modification des paramètres cinématiques et cinétiques à la marche (68).

4.2.4. Chaussures orthopédiques

Elles sont proposées lorsque les chaussures du commerce ne permettent plus d'éviter les différents conflits cutanés et d'assurer une stabilité suffisante. À notre connaissance, à part des études de cas (69, 70), aucune étude de série de patients n'a été réalisée sur le sujet.

4.3 Prise en charge chirurgicale

Lorsque la prise en charge adaptative ne suffit plus, un traitement chirurgical peut-être proposé. Il existe plusieurs types de gestes chirurgicaux que l'on doit en général combiner pour obtenir un pied à plat stable.

4.3.1. Les différents gestes chirurgicaux

Gestes de rééquilibrages tendineux et aponévrotiques

Il y a dans un premier temps ce qui est appelé dans la littérature anglo-saxonne « soft tissue procedures ». Ce sont des gestes de rééquilibrages portants sur les structures tendineuses et aponévrotiques. Il y a les aponévrotomies (principalement l'aponévrotomie plantaire), les ténotomies allongements (en général du tendon achilléen, du long fléchisseur des orteils, etc.) et les transferts

tendineux : du long fibulaire sur le court fibulaire ou sur le triceps, du tibial postérieur sur le triceps ou sur le dos du pied, du long extenseur de l'hallux sur le 1^{er} métatarsien, du long fléchisseur des orteils sur le triceps, plus rarement du tibial antérieur sur la base du 3^{ème} métatarsien ou sur le cuboïde.

Ostéotomies

A cela peut s'ajouter une ou plusieurs ostéotomies par exemple une ostéotomie d'horizontalisation du premier métatarsien ou une ostéotomie calcanéenne.

Arthrodèse

Elle devient nécessaire lorsque la déformation est à un stade avancée avec une arthrose importante de l'arrière-pied et des déformations fixées dont la correction ne pourra espérer être obtenue par ostéotomie. Il s'agit en général d'une double arthrodèse de l'arrière-pied (fusion des articulations subtalienne, talonaviculaire et calcanéocuboïdienne) encore appelée « triple arthrodèse » dans la littérature anglo-saxonne (triple arthrodèse rappelant que l'articulation est fixée dans les trois plans de l'espace). L'inconvénient majeur de cette procédure est la perte de mobilité du pied qui s'ensuit.

A un stade très avancé des déformations, la double arthrodèse ne suffit plus et l'arthrodèse de cheville doit être proposée. A notre connaissance aucune série récente n'a été publiée sur le sujet, l'arthrodèse de cheville demeurant une procédure de sauvetage pour la plupart des auteurs.

4.3.2. Les indications opératoires

La question de la stratégie chirurgicale à adopter fait débat depuis de longues années.

En 1950, Jacobs et Carr décrivent une technique chirurgicale pour les patients CMT associant un allongement du tendon d'Achille, une aponévrotomie plantaire et une double arthrodèse (triple arthrodèse dans le vocabulaire anglo-saxon) de Lambrinudi associée dans certains cas à des transferts du tibia antérieur et/ou postérieur (71). Se pose la question de savoir si des gestes de rééquilibrages effectués tant que les déformations sont réductibles permettent de prévenir la nécessité de recours à une double arthrodèse. Levitt *et al.* dans leur publication de 1973, concluent que les procédures autres que la double arthrodèse permettent peut-être de reculer la nécessité de la double arthrodèse mais ne permettent pas de l'éviter (72) ce qui sera contredit par la publication de Roper *et al.* en 1989, (73) qui retrouvent un maintien de l'efficacité en moyenne 14 ans après l'intervention.

L'objectif d'éviter si possible ou bien de retarder au maximum le recours à la double arthrodèse fait en effet relativement consensus : en 1988, Medhat *et al.* ont insisté dans leur publication sur les risques de complications de la double arthrodèse (74). Wukich *et al.* en 1989 ont publié une étude rétrospective incluant 22 adolescents rapportant un taux de satisfaction, à environ 12 ans de la chirurgie, de 88 % mais des résultats objectivement satisfaisants pour seulement 32 % des patients seulement (75). Wetmore *et al.* la même année, ont publié une étude menée sur 31 chirurgies effectuées chez 16 patients âgés de 15 ans en moyenne. Les résultats rapportés étaient nettement moins satisfaisants : seulement 24 % des patients rapportaient un bon résultat à long terme. Pour 47 % d'entre eux le résultat était insuffisant avec une nette perte du bénéfice fonctionnel. 6 arthrodèses de chevilles avaient été nécessaires. Des signes radiographiques de dégénérescence des articulations de cheville et du médio-pied étaient présents chez 23 patients (76).

Par ailleurs plusieurs études menées à long terme sur des patients non CMT ayant subi une double arthrodèse de l'arrière-pied ont montré la survenue secondaire d'arthrose de cheville (77, 78).

Plus récemment des études ont été publiées sur des séries de patients bénéficiant de gestes de rééquilibrages tendineux et aponévrotiques associés à des ostéotomies. Ward *et al.* ont publié en 2008 une étude portant sur 25 patients (41 chirurgies) âgés de 8 à 25 ans opérés d'une intervention associant ostéotomie d'horizontalisation du premier métatarsien, transfert du long fibulaire sur le court fibulaire, aponévrotomie plantaire, transfert de l'extenseur de l'hallux sur la tête du 1^{er} métatarsien et dans certains cas transfert du tibial antérieur sur le cunéiforme latéral. Sur une moyenne de durée de suivi de 26 ans aucune réintervention pour double arthrodèse n'a été nécessaire bien que 7 patients (8 chirurgies) ont dû recourir à une reprise chirurgicale pour récurrence des déformations (79). Leeuwesteijn *et al.* en 2010, ont publié une série de 33 patients (52 chirurgies) âgés en moyenne de 28 ans bénéficiant de gestes de rééquilibrage tendineux et aponévrotiques associé à une ostéotomie d'horizontalisation du premier métatarsien pour un pied creux fixé avec un tarse encore réductible. Sur une durée de suivi moyenne de 4,8 ans, il y a eu 2 reprises chirurgicales pour double arthrodèse, parmi les 52 chirurgies (80). Faldini *et al.* ont publié en 2015 une série de 24 chirurgies réalisées chez des patients âgés de 14 à 28 ans comprenant aponévrotomie plantaire, ostéotomie du médiotarse, ostéotomie d'horizontalisation du premier métatarsien, transfert du long extenseur de l'hallux sur le 1^{er} métatarsien. Les résultats ont été bénéfiques à 6 ans sans reprise et sans progression arthrosique des articulations (81). À cela s'ajoutent plusieurs publications de quelques cas montrant les bons résultats d'une chirurgie réalisée à un stade relativement précoce des déformations (déformations réductibles, absence de lésions osseuses dégénératives) (82–84).

La stratégie actuelle reconnue est donc d'intervenir relativement tôt avant que les déformations ne soient fixées afin de rééquilibrer les contraintes sur les articulations et prévenir les déformations. Malheureusement, la nécessité de recours à une double arthrodèse n'est pas évitable dans une bonne partie des cas

soit en raison d'une récurrence des déformations en lien avec une évolution importante de la pathologie soit parce que le patient consulte pour une prise en charge chirurgicale trop tardivement. Dans le cas de recours à une double arthrodèse, le pied creux CMT est particulier puisqu'en plus du risque d'arthrose précoce des articulations adjacentes, la pathologie continuera à évoluer après la chirurgie. Les déséquilibres persisteront et pèseront sur l'arthrodèse. Dans l'objectif de prévenir la récurrence de la déformation, la survenue d'arthrose précoce, voir la nécessité de reprise de la double arthrodèse, il est très important d'associer à la double arthrodèse des gestes de rééquilibrage y compris des transferts tendineux, visant à rééquilibrer les contraintes qui pèseront sur celles-ci (84).

4.3.3. L'évaluation préopératoire

Il s'agit donc d'une chirurgie fonctionnelle complexe où l'évaluation préopératoire est très importante et requiert une bonne expérience chirurgicale de la part de l'opérateur. Il convient en effet d'évaluer très précisément un certain nombre de paramètres.

Dans notre service la première partie de l'évaluation comporte un interrogatoire détaillé axé sur les plaintes fonctionnelles du patient et les objectifs attendus de la chirurgie. L'interrogatoire s'intéresse également de façon importante aux facteurs sociaux et environnementaux.

On procède ensuite à l'examen clinique (3, 35, 85, 86) : les déformations constatées sont répertoriées en charge et en décharge et les amplitudes articulaires sont mesurées au goniomètre. Il est nécessaire d'évaluer avec attention le caractère réductible ou non des déformations observées. Le test de Coleman est classiquement décrit pour déterminer le caractère réductible ou non du varus d'arrière-pied (35, 85, 86). Ce test consiste à placer le pied du patient sur un bloc de bois (2 à 4 cm d'épaisseur) en laissant le 1^{er}, 2nd et 3^{ème}

métatarsien dans le vide tandis que tout le talon repose sur le bloc. Si le varus se corrige, on peut alors conclure qu'il est réductible et que la correction de l'avant-pied devrait permettre de réduire le varus. Si en revanche le varus ne se corrige pas alors soit il est fixé, soit il n'est pas causé par la pronation de l'avant-pied (moins fréquent dans le CMT).

Le déficit moteur des différents groupes musculaires est ensuite testé et un examen neurologique s'axant sur les troubles sensitifs superficiels et proprioceptifs doit venir compléter l'évaluation orthopédique. Enfin les troubles de la marche du patient sont également détaillés, avec une attention particulière portée au genou : l'instabilité du patient pouvant également être liée à un défaut de verrouillage du genou.

Des radiographies ou éventuellement un scanner sont ensuite réalisés pour évaluer l'état des articulations.

A l'aide de ces données, il convient d'établir le mécanisme des déformations constatées et de déterminer à quel degré les déformations observées sont responsables de la plainte fonctionnelle du patient dans la mesure où le patient présente à la fois des déformations, un déficit musculaire et des troubles sensitifs notamment proprioceptifs. L'intervention chirurgicale ne pouvant bien évidemment prétendre restaurer complètement toutes les fonctions du pied, il est alors primordial d'accorder alors un temps important de discussion et d'explication au patient afin de fixer avec lui un ou plusieurs objectifs fonctionnels précis, correspondants au projet de vie du patient et raisonnables à atteindre. On parle alors de contrat fonctionnel. Dans notre service les objectifs régulièrement fixés avec le patient sont : la possibilité d'utiliser des chaussures du commerce (et non des chaussures orthopédiques), la possibilité de marcher pieds nus, la réduction de l'instabilité latérale et la diminution de la fréquence des entorses, la diminution de l'accrochage du pied et de l'équin, la réduction des douleurs.

Partie 3 : Mise en perspective et étude scientifique

Chapitre 1 : Mise en perspective

Le pronostic fonctionnel est l'enjeu principal pour le thérapeute puisque le pronostic vital n'est que très rarement atteint et qu'il n'existe aucun traitement curatif. Le traitement des déformations neuro-orthopédiques du pied dans le cadre de la maladie de Charcot-Marie-Tooth est une problématique complexe impliquant un travail multidisciplinaire important faisant intervenir, selon des degrés divers, le médecin de Médecine Physique et Réadaptation, le kinésithérapeute, l'orthoprothésiste, le podologue et le chirurgien orthopédiste.

La bonne prise en charge chirurgicale de ces déformations comporte plusieurs défis : savoir poser l'indication opératoire au bon moment, définir les objectifs fonctionnels à atteindre avec le patient (contrat fonctionnel) de manière réaliste, effectuer une évaluation préopératoire rigoureuse permettant d'établir en quoi les déformations et les déficits moteurs observés sont responsables de la plainte fonctionnelle du patient, et enfin définir le geste chirurgical à effectuer.

Dans notre centre, ces chirurgies sont régulièrement pratiquées et plusieurs constats ont pu être évoqués. Tout d'abord le nombre d'études relatives à cette chirurgie reste faible. Un second constat est que les études disponibles étudient un type de geste en particulier (par exemple double arthrodeuse ou transfert du tibial postérieur sur le dos du pied) mais aucune n'étudie l'efficacité de la chirurgie de ces déformations de manière plus globale c'est-à-dire de tout le processus consistant à l'évaluation préopératoire, le choix du geste et enfin sa réalisation. Par ailleurs il s'agit pour la plupart de populations de patients relativement jeunes n'étant pas forcément représentative de l'ensemble des

patients CMT. Un troisième constat dans notre service est l'important taux de patients se présentant à la consultation ayant déjà été opérés de double arthrolyse ou bien de gestes de libération aponévrotique et tendineuses sans transferts tendineux associés ce qui laisse à penser que les contraintes n'ont pas été suffisamment rééquilibrées.

Pour toutes ces raisons, nous avons choisi de réaliser une étude dont l'objectif était l'évaluation fonctionnelle de l'efficacité à moyen terme et du risque de survenue de complication de la chirurgie des déformations neuro-orthopédique du pied dans le cadre de la maladie de Charcot-Marie-Tooth.

Chapitre 2 : Matériel et Méthodes

Il s'agit d'une étude rétrospective, ouverte et monocentrique. Les patients ont été inclus dans l'étude de 2005 à 2012. Les critères d'inclusion étaient : un diagnostic confirmé de CMT par un neurologue, une intervention chirurgicale programmée pour des déformations neuro-orthopédiques en lien avec la pathologie de CMT. Étaient exclus les patients pour lesquels l'intervention portait uniquement sur les griffes d'orteils.

Un recueil des données concernant les caractéristiques des patients a été effectué. Ont été recueillis : l'âge, le sexe, les antécédents médicaux et chirurgicaux, ainsi que le contrat fonctionnel. Le contrat fonctionnel était les objectifs de la chirurgie convenus entre le patient et le chirurgien. Ces objectifs étaient définis en fonction des possibilités chirurgicales compte tenu des déformations observées et des attentes du patient et de son entourage.

La Goal Attainment Scaling (GAS) selon la méthode de Kiresuk *et al.* (87, 88) a été choisie comme échelle d'évaluation car elle est adaptée pour cette chirurgie où l'objectif varie en fonction du patient. Elle permet de retenir comme critère d'efficacité l'objectif fonctionnel fixé par le patient. Les patients devaient donc choisir un objectif principal et de 0 à 2 objectifs secondaires.

Les objectifs principaux proposés étaient : l'instabilité latérale de la cheville, la lutte contre le steppage, l'amélioration du chaussage ou de la marche pieds nus, les douleurs en lien avec les déformations (douleurs mécaniques ou douleurs de conflit cutané avec la chaussure). Les objectifs secondaires proposés comprenaient les mêmes items que pour l'objectif principal (sans redondance possible) ainsi que la fatigabilité et la vitesse de marche. Le score GAS initial pré-chirurgical a été fixé à -1.

En post chirurgical immédiat (jusqu'à la sortie d'hospitalisation et 3 mois après) étaient répertoriées la survenue d'éventuelles complications.

Une évaluation téléphonique a ensuite été effectuée entre mars et juin 2016 (soit en moyenne 7 ans après l'intervention). Pour chaque objectif, le patient devait dire si l'objectif était : atteint (score GAS à 0), atteint avec un résultat légèrement supérieur à ce qu'il attendait (score GAS à +1), atteint avec un résultat nettement supérieur à ce qu'il attendait (score GAS à +2), non atteint (score GAS à -1), non seulement non atteint mais avec un résultat nettement moins bien que ce qui était attendu (score GAS à -2).

Lors de cet entretien téléphonique, était également demandé au patient d'évaluer rétrospectivement l'efficacité de l'intervention (à l'aide de la GAS) un an après la chirurgie.

Conformément à la méthode décrite par Kiresuk *et al.* (87, 88), la quantification de la réussite de la chirurgie se faisait à l'aide du calcul d'un T-score pour chaque patient. Le T-score, calculé à l'aide d'une formule mathématique complexe, permet de transformer les scores bruts des échelles individuelles en une seule valeur numérique par patient pour y appliquer ensuite des statistiques. Lors du calcul du T-score les objectifs peuvent être pondérés (selon l'importance et la difficulté de l'objectif et/ou la probabilité d'atteindre l'objectif). L'objectif principal a donc été pondéré par un facteur 3 tandis que les objectifs secondaires étaient pondérés d'un facteur 1.

On admet en général que l'interprétation clinique du T-score est la suivante : l'objectif est atteint pour un T score = 50, l'efficacité est légèrement supérieure à ce qui était attendu pour un T score compris entre 51 et 60, l'efficacité est bien meilleure que prévue pour un T-score supérieur à 60, l'efficacité est moins bonne que prévu pour un T-score compris entre 40 et 49, l'efficacité est bien moins bonne que prévu pour un T-score inférieur à 40.

L'amélioration du T-score en post-chirurgie était analysée à l'aide d'un test statistique standard (test de Wilcoxon signé).

Chapitre 3 : Résultats

Les patients ont été inclus entre 2005 et 2012 selon les critères développés ci-dessus. Le nombre de sujets inclus était de 51 soit un total de 75 chirurgies (47 % des patients ont été opérés des 2 pieds, soit en un même temps opératoire soit en deux temps). Les caractéristiques de la population, des antécédents chirurgicaux et des chirurgies réalisées sont résumées dans le **tableau 1**.

Sexe	Femme	Homme	Total
NB chirurgies	28	47	75
	37,3 %	62,7 %	100 %
Moyenne âge	43,1	37,8	39,8
min	20,1	15,6	15,6
max	78,3	65,2	78,3
Écart-type	17,5	16	16,6
Antécédents chirurgicaux		NB chirurgies	%
ATCD de chirurgie du pied			
Pas d'ATCD de double arthrodèse		15	20 %
ATCD de double arthrodèse		13	17,3 %
Pas d'ATCD			
Pas d'ATCD de double arthrodèse		47	62,7 %
Total		75	100 %
Type de chirurgies		NB chirurgies	%
arthrodèse de cheville + gestes tendineux		6	8 %
Pas de transfert associé		6	8,0 %
Double arthrodèse et rééquilibrage tendineux		45	60 %
Pas de transfert associé		7	9,3 %
Transfert associé		38	50,7 %
TP		36	48,0 %
TP+LF		1	1,3 %
LF		1	1,3 %
Rééquilibrage tendineux seul		24	32,0 %
Pas de transfert associé		12	16,0 %
Transfert associé		12	16,0 %
TA		1	1,3 %
TP		7	9,3 %
TP+LFCO		2	2,7 %
LF+EH		2	2,7 %
Total		75	100 %

Tableau 1 : Caractéristiques de la population

NB = nombre ; ATCD = antécédent ; TA= tibial antérieur transféré sur la base du 3^{ème} métatarsien; TP = tibial postérieur transféré sur le dos du pied ou sur le triceps sural ; LF= long fibulaire transféré sur le triceps sural LFCO= long fléchisseur commun des orteils transféré sur le triceps sural ; EH = extenseur propre de l'hallux transféré sur la tête du premier métatarsien.

Sur les 75 chirurgies, il y eu 18,7% d'effets indésirables bénins à 3 mois postopératoire. Le détail est résumé dans le **tableau 2**. Il n'y pas eu de complication grave.

Types de complications	NB chirurgies	%
douleur	4	5,3%
œdème	5	6,7%
douleur et œdème	3	4%
œdème et complications cutanées	1	1,3%
douleur et hématome	1	1,3%
Total général	14	18,7%

Tableau 2 : Complications à 3 mois post-opératoire

Les chirurgies étant réalisées entre 2005 et 2016, l'évaluation téléphonique en 2016 survenait en moyenne à 7,4 ans de la chirurgie (écart type : 1,4). Vingt-cinq patients ont pu être joints soient 37 chirurgies.

Les différents objectifs principaux et secondaires choisis par les 25 patients qui ont pu être joints sont résumés dans le **tableau 3**.

Objectif principal	NB chirurgies	%
Instabilité latérale	12	32,4 %
Equin, steppage	15	40,5 %
Douleurs	8	21,6 %
Chaussage, marche pieds nus	2	5,4 %
Total	37	100 %

Objectifs secondaires	NB chirurgies	%
Instabilité latérale	8	19 %
Equin, steppage	4	9,5 %
Douleurs	12	28,6 %
Chaussage, marche pieds nus	14	33,3 %
Vitesse de marche, fatigabilité	4	9,5 %
Total	42	100 %

NB d'OBJ choisi(s)	NB chirurgies	%
OBJ principal seul	7	18,9 %
OBJ principal + 1 OBJ secondaire	18	48,6 %
OBJ principal + 2 OBJ secondaire	12	32,4 %
Total	37	100 %

Tableau 3 : Résumé des différents objectifs choisis avec les patients

NB = nombre ; **OBJ** = Objectif.

Le T-score était augmenté de manière significative ($p < 0.001$) par rapport au T-score initial. Pour 24 chirurgies, on obtient un T-score ≥ 50 soit un objectif atteint pour 64,9 % des chirurgies. L'efficacité de la chirurgie était même estimée comme meilleure que prévue pour 40,5 % des chirurgies (T-score ≥ 51 pour 15 chirurgies). Enfin, il y avait 35,1 % des chirurgies (13/37) pour lesquelles les patients estimaient que le résultat était bien meilleur que prévu (T-score > 60). L'efficacité était estimée moins bonne que prévu pour 13 chirurgies (35,1 %) et bien moins bonne que prévue pour 7 chirurgies (18,9 %). Parmi les raisons d'inefficacité de la chirurgie les patients rapportaient la persistance ou la récurrence de l'instabilité en lien avec l'avancée de la maladie (3 chirurgies).

Le T-score rétrospectif à 1 an était également amélioré de manière nettement significative ($p < 0,001$). On constate que pour 29 chirurgies, on obtient un T-score ≥ 50 soit un objectif atteint pour 78,4 % des chirurgies. L'efficacité de la chirurgie était même estimée comme meilleure que prévue pour 48,6 % des chirurgies (T-score ≥ 51 pour 18 chirurgies). Enfin pour 43,2 % des chirurgies (16/37) le patient estimait que le résultat était bien meilleur que prévu (T score > 60). L'efficacité était estimée moins bonne que prévu pour 8 chirurgies (21,6 %) et bien moins bonne que prévue pour 5 chirurgies (13,5 %).

Un test de comparaison des T-score en 2016 vs T-score à 1 an montrait une baisse statistiquement significative ($p = 0,017$).

Les résultats obtenus sont résumés dans le **tableau 4**.

T-score moyen initial	T-score moyen à 1 an		T-score moyen 2016	
38,26	56,16	($p < 0,001$)	52,92	($p < 0,001$)
	T- score à 1 an		T-score 2016	
	NB chirurgies	%	NB chirurgies	%
T-score ≥ 50	29	78,4 %	24	64,9 %
T-score ≥ 51	18	48,6 %	15	40,5 %
T-score > 60	16	43,20%	13	35,10%
T-score < 50	8	21,60%	13	35,10%
T-score < 40	5	13,50%	7	18,90%

Tableau 4 : Résumé des résultats obtenus

NB = nombre

Les causes d'inefficacité de la chirurgie et les complications rapportées par les patients sont résumées dans le **tableau 5**.

Motif à 1 an*	NB chirurgies
persistance trébuchage	1
mauvaise adaptation au nouveau schéma de marche	2
persistance instabilité	4
récidive rapide des douleurs et de l'instabilité	1
Total	8
Motif 2016**	NB chirurgies
récidive des troubles en lien avec une aggravation de la maladie	2
récidive des douleurs en lien avec une polyarthrose généralisée	1
récidive des douleurs et apparition instabilité suite au transfert	2
Total	5
Complications de la chirurgie	NB chirurgie
apparition instabilité suite au transfert du long fibulaire	2

Tableau 5 : Résumé des causes d'inefficacité de la chirurgie et des complications évoquées par les patients lors de l'interrogatoire téléphonique.

NB = nombre.

* Motif d'inefficacité évoqué par le patient lors de l'interrogatoire téléphonique expliquant un T-score dès 1 an < 50

** Motif d'inefficacité évoqué par le patient lors de l'interrogatoire téléphonique effectué en 2016 (T-score < 50 en 2016 mais T-score à 1 an ≥ 50)

À distance de la chirurgie (lors de l'évaluation téléphonique de 2016), une patiente rapportait une complication sur les deux pieds : l'apparition d'une instabilité latérale de cheville suite à un transfert bilatéral du long fibulaire. Il y a eu deux reprises chirurgicales au total. Une arthrodèse de cheville pour des douleurs de pseudarthrose invalidantes et une reprise pour gestes de libération tendineux supplémentaires.

Chapitre 4 : Discussion

Ces résultats montrent donc que la chirurgie fonctionnelle du pied Charcot-Marie-Tooth est efficace et sans risque de complication grave.

L'étude des caractéristiques de la population de cette série aux critères d'inclusion larges révèle que pour 37,3 % des cas, il s'agissait d'une reprise chirurgicale. Cela n'est pas étonnant car l'âge moyen de notre population (environ 40 ans) est plus avancé comparé aux autres études que l'on retrouve dans la littérature (environ 15 à 28 ans (75, 76, 79 – 81)). Parmi ces 38 % il y en avait 18 % pour lesquelles il s'agissait d'un antécédent de double arthrodèse avec pas ou peu de gestes de rééquilibrage tendineux associés. La maladie de Charcot-Marie-Tooth est une maladie évolutive avec des contraintes sur les articulations qui évoluent au fil des années. Ce nombre important de reprises chirurgicales met en lumière l'importance d'associer systématiquement aux doubles arthrodèses des gestes de rééquilibrage tendineux avec transfert si besoin afin de répartir les contraintes qui pèseront sur celle-ci et d'éviter la récurrence de la déformation.

Cette étude met en lumière également la grande diversité des types de chirurgies proposées, chaque chirurgie est spécifique du patient, de ses déformations et de ses objectifs. Il est donc extrêmement important que l'évaluation pré chirurgicale soit de très bonne qualité : il faut non seulement faire le diagnostic précis des déformations présentées par le patient, mais établir également leurs mécanismes et repérer les déséquilibres de contraintes qui s'exercent sur l'articulation afin de pouvoir effectuer un rééquilibrage des contraintes sur l'articulation même lors de la fixation de celle-ci par double arthrodèse. Il convient de donner un objectif à la chirurgie et de passer un contrat avec le patient : disparition des entorses, marche pieds nus, etc. Il est à noter que l'examen clinique doit être très précis dans la mesure où il doit démêler en quoi

les déformations du pied sont responsables de la gêne fonctionnelle exprimée par le patient.

L'étude montre que le T-score est augmenté de manière nettement significative à en moyenne 7 ans après la chirurgie. Dans l'esprit d'une analyse des résultats cliniquement pertinente il convient de regarder dans quelle tranche le T-score se situe. On peut donc dire que l'objectif fixé par le patient et le thérapeute est atteint dans 64,9 % à en moyenne 7 ans de la chirurgie.

Le T-score calculé un an après la chirurgie à 78,4 % révèle que pour 3 patients l'efficacité semble s'être dégradée à distance de la chirurgie, il s'agissait pour l'un des patients (1 chirurgie) de douleurs d'arthrose généralisée chez un patient âgé ; pour un deuxième patient (2 chirurgies) d'une aggravation importante de la pathologie avec notamment aggravation des troubles sensitifs. En revanche pour le dernier des 3 cas concernés (2 chirurgies), le patient rapportait une instabilité latérale en lien avec le transfert bilatéral du long fibulaire. Il est intéressant de noter que cette instabilité est apparue à distance de la chirurgie et non pas immédiatement après suggérant possiblement une part d'évolution de la maladie responsable de cette instabilité.

Cette étude retrouve 5 % de reprise chirurgicale ce qui est un taux comparable aux autres études de la littérature. La maladie de Charcot-Marie-Tooth étant une pathologie évolutive il semble en effet difficile de s'affranchir totalement d'un certain nombre de récurrences des troubles, au vu des techniques utilisées à ce jour, principalement l'instabilité qui peut réapparaître suite à l'aggravation des troubles de proprioception.

Cette étude comprend quelques limites. Il est clair que s'agissant d'une évaluation téléphonique les résultats sont soumis à la subjectivité du patient et à sa capacité de compréhension. Le patient CMT ne développe cependant pas de trouble cognitif et est donc fiable à l'interrogatoire. Pour des études ultérieures il faudrait y associer un suivi clinique et paraclinique plus standardisé avec

notamment une méthode de mesure précise de l'objectif ce qui n'a pas pu être réalisé ici. Par ailleurs l'évaluation rétrospective à un an n'est pas strictement validée pour la Goal Attainment Scaling. Le T-score à un an est donc à interpréter avec prudence. Néanmoins il nous a paru pertinent d'évaluer le mieux possible les causes de non maintien des objectifs à moyen terme. Enfin la dernière limite de cette étude est le nombre de patients perdus de vue qui est relativement important mais qui reste acceptable compte tenu de la durée de suivi des patients.

Les forces de l'étude sont ses critères d'inclusion large, permettant de penser que la population étudiée est représentative de la population de patients CMT adultes français, le nombre important de patients étudiés (à notre connaissance il s'agit de la plus importante série de patients étudiée sur le sujet), et le choix d'évaluer le patient en fonction de l'atteinte ou non de ses objectifs. Le choix de la Goal Attainment Scaling permet en effet une évaluation plus spécifique à chaque patient car elle permet d'utiliser un critère d'efficacité spécifique de chaque patient ce qui est particulièrement pertinent pour ce type de chirurgie.

Conclusion

La prise en charge chirurgicale des déformations neuro-orthopédiques du pied dans le cadre de la maladie de Charcot-Marie-Tooth comporte plusieurs challenges que sont l'évaluation clinique du patient, l'information et la discussion pour établir le contrat fonctionnel ainsi que l'établissement de la bonne indication opératoire. Les difficultés rencontrées sont liées à plusieurs facteurs : grande variabilité entre les patients, évolutivité de la maladie et intrication avec d'autres causes (troubles de la sensibilité, faiblesse musculaire) responsables des plaintes fonctionnelles du patient.

Notre étude, au nombre important de sujets inclus est la première à utiliser la Goal Attainment Scaling dans l'évaluation de l'efficacité de la chirurgie des déformations du pied dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth. Elle a montré que cette chirurgie est sûre, avec peu de récurrences fonctionnelles et reste efficace à moyen terme. Le type de chirurgie diffère selon chaque patient mais dans tous les cas des gestes de rééquilibrages tendineux et aponévrotiques sont réalisés afin de diminuer au maximum les contraintes sur les articulations ou sur la double arthrodèse dans un objectif de prévention des récurrences.

Beaucoup de travaux restent à effectuer dans ce domaine tout d'abord parce qu'aucune étude à haut niveau de preuve n'a pu être produite mais également parce qu'un certain nombre de questions demeurent comme la prévision de l'évolutivité de la pathologie, la définition du moment adéquat où proposer l'intervention chirurgicale.

BIBLIOGRAPHIE

1. CHARCOT, JM et MARIE, P. Sur une forme particulière d'atrophie musculaire progressive souvent familiale de butant par les pieds et les jambes et atteignant plus tard les mains. *Rev Med Paris*. 1886. N° 6, pp. 97–138.
2. TOOTH, Henry. *The peroneal type of progressive muscular atrophy*. Dissertation. University of Cambridge, 1886.
3. GUYTON, G. P. et MANN, R. A. The pathogenesis and surgical management of foot deformity in Charcot-Marie-Tooth disease. *Foot and Ankle Clinics*. juin 2000. Vol. 5, n° 2, pp. 317-326.
4. BARRETO, Lidiane Carine Lima Santos, OLIVEIRA, Fernanda Santos, NUNES, Paula Santos, DE FRANÇA COSTA, Iandra Maria Pinheiro, GARCEZ, Catarina Andrade, GOES, Gabriel Mattos, NEVES, Eduardo Luis Aquino, DE SOUZA SIQUEIRA QUINTANS, Jullyana et DE SOUZA ARAÚJO, Adriano Antunes. Epidemiologic Study of Charcot-Marie-Tooth Disease: A Systematic Review. *Neuroepidemiology*. 2016. Vol. 46, n° 3, pp. 157-165.
5. GILCHRIST, James M. Overview of neuromuscular disorders affecting respiratory function. *Seminars in Respiratory and Critical Care Medicine*. juin 2002. Vol. 23, n° 3, pp. 191-200.
6. NAKAMURA, Norimichi, KAWAMURA, Nobutoshi, TATEISHI, Takahisa, DOI, Hikaru, OHYAGI, Yasumasa et KIRA, Jun-ichi. [Predominant parasympathetic involvement in a patient with Charcot-Marie-Tooth disease caused by the MPZ Thr124Met mutation]. *Rinshō Shinkeigaku = Clinical Neurology*. septembre 2009. Vol. 49, n° 9, pp. 582-585.
7. STOJKOVIC, T., DE SEZE, J., DUBOURG, O., ARNE-BES, M. C., TARDIEU, S., HACHE, J. C. et VERMERSCH, P. Autonomic and respiratory dysfunction in Charcot-Marie-Tooth disease due to Thr124Met mutation in the myelin protein zero gene. *Clinical Neurophysiology: Official Journal of the International Federation of Clinical Neurophysiology*. septembre 2003. Vol. 114, n° 9, pp. 1609-1614.
8. EL-ABASSI, Rima, ENGLAND, John D. et CARTER, Gregory T. Charcot-Marie-Tooth disease: an overview of genotypes, phenotypes, and clinical management strategies. *PM & R: the journal of injury, function, and rehabilitation*. avril 2014. Vol. 6, n° 4, pp. 342-355.
9. RAEYMAEKERS, P., TIMMERMAN, V., NELIS, E., DE JONGHE, P., HOOGENDIJK, J. E., BAAS, F., BARKER, D. F., MARTIN, J. J., DE VISSER, M. et BOLHUIS, P. A. Duplication in chromosome 17p11.2 in Charcot-Marie-Tooth neuropathy

type 1a (CMT 1a). The HMSN Collaborative Research Group. *Neuromuscular disorders: NMD*. 1991. Vol. 1, n° 2, pp. 93-97.

10. TAZIR, Meriem, HAMADOUCHE, Tarik, NOUIOUA, Sonia, MATHIS, Stephane et VALLAT, Jean-Michel. Hereditary motor and sensory neuropathies or Charcot-Marie-Tooth diseases: an update. *Journal of the Neurological Sciences*. 15 décembre 2014. Vol. 347, n° 1-2, pp. 14-22.

11. MURPHY, Sinead M., LAURA, Matilde, FAWCETT, Katherine, PANDRAUD, Amelie, LIU, Yo-Tsen, DAVIDSON, Gabrielle L., ROSSOR, Alexander M., POLKE, James M., CASTLEMAN, Victoria, MANJI, Hadi, LUNN, Michael P. T., BULL, Karen, RAMDHARRY, Gita, DAVIS, Mary, BLAKE, Julian C., HOULDEN, Henry et REILLY, Mary M. Charcot-Marie-Tooth disease: frequency of genetic subtypes and guidelines for genetic testing. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry*. juillet 2012. Vol. 83, n° 7, pp. 706-710.

12. FRIDMAN, V., BUNDY, B., REILLY, M. M., PAREYSON, D., BACON, C., BURNS, J., DAY, J., FEELY, S., FINKEL, R. S., GRIDER, T., KIRK, C. A., HERRMANN, D. N., LAURÁ, M., LI, J., LLOYD, T., SUMNER, C. J., MUNTONI, F., PISCOSQUITO, G., RAMCHANDREN, S., SHY, R., SISKIND, C. E., YUM, S. W., MORONI, I., PAGLIANO, E., ZUCHNER, S., SCHERER, S. S., SHY, M. E. et INHERITED NEUROPATHIES CONSORTIUM. CMT subtypes and disease burden in patients enrolled in the Inherited Neuropathies Consortium natural history study: a cross-sectional analysis. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry*. août 2015. Vol. 86, n° 8, pp. 873-878.

13. BUCCI, Cecilia, BAKKE, Oddmund et PROGIDA, Cinzia. Charcot-Marie-Tooth disease and intracellular traffic. *Progress in Neurobiology*. décembre 2012. Vol. 99, n° 3, pp. 191-225.

14. SAPORTA, Anita S. D., SOTTILE, Stephanie L., MILLER, Lindsey J., FEELY, Shawna M. E., SISKIND, Carly E. et SHY, Michael E. Charcot-Marie-Tooth disease subtypes and genetic testing strategies. *Annals of Neurology*. janvier 2011. Vol. 69, n° 1, pp. 22-33.

15. DYCK, P. J. et LAMBERT, E. H. Lower motor and primary sensory neuron diseases with peroneal muscular atrophy. I. Neurologic, genetic, and electrophysiologic findings in hereditary polyneuropathies. *Archives of Neurology*. juin 1968. Vol. 18, n° 6, pp. 603-618.

16. DYCK, P. J. Peripheral neuropathy. Changing concepts, differential diagnosis and classification. *The Medical Clinics of North America*. juillet 1968. Vol. 52, n° 4, pp. 895-908. PMID: 4192680

17. MATHIS, Stéphane, GOIZET, Cyril, TAZIR, Meriem, MAGDELAINÉ, Corinne, LIA, Anne-Sophie, MAGY, Laurent et VALLAT, Jean-Michel. Charcot-Marie-Tooth diseases: an update and some new proposals for the classification. *Journal of Medical*

Genetics. octobre 2015. Vol. 52, n° 10, pp. 681-690.

18. PASSAGE, Edith, NORREEL, Jean Chrétien, NOACK-FRAISSIGNES, Pauline, SANGUEDOLCE, Véronique, PIZANT, Josette, THIRION, Xavier, ROBAGLIA-SCHLUPP, Andrée, PELLISSIER, Jean François et FONTÉS, Michel. Ascorbic acid treatment corrects the phenotype of a mouse model of Charcot-Marie-Tooth disease. *Nature Medicine*. avril 2004. Vol. 10, n° 4, pp. 396-401.
19. DÉSARNAUD, F., DO THI, A. N., BROWN, A. M., LEMKE, G., SUTER, U., BAULIEU, E. E. et SCHUMACHER, M. Progesterone stimulates the activity of the promoters of peripheral myelin protein-22 and protein zero genes in Schwann cells. *Journal of Neurochemistry*. octobre 1998. Vol. 71, n° 4, pp. 1765-1768.
20. SEREDA, Michael W., MEYER ZU HÖRSTE, Gerd, SUTER, Ueli, UZMA, Naureen et NAVE, Klaus-Armin. Therapeutic administration of progesterone antagonist in a model of Charcot-Marie-Tooth disease (CMT-1A). *Nature Medicine*. décembre 2003. Vol. 9, n° 12, pp. 1533-1537.
21. PAREYSON, Davide, REILLY, Mary M., SCHENONE, Angelo, FABRIZI, Gian Maria, CAVALLARO, Tiziana, SANTORO, Lucio, VITA, Giuseppe, QUATTRONE, Aldo, PADUA, Luca, GEMIGNANI, Franco, VISIOLI, Francesco, LAURÀ, Matilde, RADICE, Davide, CALABRESE, Daniela, HUGHES, Richard A. C., SOLARI, Alessandra, CMT-TRIAAL et CMT-TRAUK GROUPS. Ascorbic acid in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A (CMT-TRIAAL and CMT-TRAUK): a double-blind randomised trial. *The Lancet Neurology*. avril 2011. Vol. 10, n° 4, pp. 320-328.
22. JERATH, Nivedita U. et SHY, Michael E. Hereditary motor and sensory neuropathies: Understanding molecular pathogenesis could lead to future treatment strategies. *Biochimica Et Biophysica Acta*. avril 2015. Vol. 1852, n° 4, pp. 667-678.
23. SAHENK, Z., NAGARAJA, H. N., MCCRACKEN, B. S., KING, W. M., FREIMER, M. L., CEDARBAUM, J. M. et MENDELL, J. R. NT-3 promotes nerve regeneration and sensory improvement in CMT1A mouse models and in patients. *Neurology*. 13 septembre 2005. Vol. 65, n° 5, pp. 681-689.
24. SAHENK, Zarife, GALLOWAY, Gloria, CLARK, Kelly Reed, MALIK, Vinod, RODINO-KLAPAC, Louise R., KASPAR, Brian K., CHEN, Lei, BRAGANZA, Cilwyn, MONTGOMERY, Chrystal et MENDELL, Jerry R. AAV1.NT-3 Gene Therapy for Charcot-Marie-Tooth Neuropathy. *Molecular Therapy*. mars 2014. Vol. 22, n° 3, pp. 511.
25. ATTARIAN, Shahram, VALLAT, Jean-Michel, MAGY, Laurent, FUNALOT, Benoît, GONNAUD, Pierre-Marie, LACOUR, Arnaud, PÉREON, Yann, DUBOURG, Odile, POUGET, Jean, MICALLEF, Joëlle, FRANQUES, Jérôme, LEFEBVRE, Marie-Noëlle, GHORAB, Karima, AL-MOUSSAWI, Mahmoud, TIFFREAU, Vincent, PREUDHOMME, Marguerite, MAGOT, Armelle, LECLAIR-VISONNEAU, Laurène, STOJKOVIC, Tanya,

BOSSI, Laura, LEHERT, Philippe, GILBERT, Walter, BERTRAND, Viviane, MANDEL, Jonas, MILET, Aude, HAJJ, Rodolphe, BOUDIAF, Lamia, SCART-GRÈS, Catherine, NABIROTCHKIN, Serguei, GUEDJ, Mickael, CHUMAKOV, Ilya et COHEN, Daniel. 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 Journal of Rare Diseases*. 18 décembre 2014. Vol. 9, pp. 199.

26. MANDEL, Jonas, BERTRAND, Viviane, LEHERT, Philippe, ATTARIAN, Shahram, MAGY, Laurent, MICALLEF, Joëlle, CHUMAKOV, Ilya, SCART-GRÈS, Catherine, GUEDJ, Mickael et COHEN, Daniel. A meta-analysis of randomized double-blind clinical trials in CMT1A to assess the change from baseline in CMTNS and ONLS scales after one year of treatment. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 13 juin 2015. Vol. 10, pp. 74.

27. VINCI, P., SERRAO, M., MILLUL, A., DEIDDA, A., DE SANTIS, F., CAPICI, S., MARTINI, D., PIERELLI, F. et SANTILLI, V. Quality of life in patients with Charcot-Marie-Tooth disease. *Neurology*. 27 septembre 2005. Vol. 65, n° 6, pp. 922-924.

28. COLOMBAN, Cécile, MICALLEF, Joëlle, LEFEBVRE, Marie-Noëlle, DUBOURG, Odile, GONNAUD, Pierre-Marie, STOJKOVIC, Tanya, JOUVE, Elisabeth, BLIN, Olivier, POUGET, Jean et ATTARIAN, Shahram. Clinical spectrum and gender differences in a large cohort of Charcot-Marie-Tooth type 1A patients. *Journal of the Neurological Sciences*. 15 janvier 2014. Vol. 336, n° 1, pp. 155-160.

29. JOHNSON, Nicholas E., HEATWOLE, Chad R., DILEK, Nuran, SOWDEN, Janet, KIRK, Callyn A., SHEREFF, Denise, SHY, Michael E., HERRMANN, David N. et INHERITED NEUROPATHIES CONSORTIUM. Quality-of-life in Charcot-Marie-Tooth disease: the patient's perspective. *Neuromuscular disorders: NMD*. novembre 2014. Vol. 24, n° 11, pp. 1018-1023.

30. REDMOND, Anthony C., BURNS, Joshua et OUVRIER, Robert A. Factors that influence health-related quality of life in Australian adults with Charcot-Marie-Tooth disease. *Neuromuscular Disorders*. 1 août 2008. Vol. 18, n° 8, pp. 619-625.

31. CORDEIRO, Joana L. C., MARQUES, Wilson, HALLAK, Jaime E. C. et OSÓRIO, Flávia L. Charcot-Marie-Tooth disease, psychiatric indicators and quality of life: a systematic review. *ASN neuro*. 27 mai 2014. Vol. 6, n° 3, pp. 185-192.

32. REDMOND, Anthony C., BURNS, Joshua et OUVRIER, Robert A. Factors that influence health-related quality of life in Australian adults with Charcot-Marie-Tooth disease. *Neuromuscular disorders: NMD*. août 2008. Vol. 18, n° 8, pp. 619-625.

33. PADUA, L., APRILE, I., CAVALLARO, T., COMMODARI, I., LA TORRE, G., PAREYSON, D., QUATTRONE, A., RIZZUTO, N., VITA, G., TONALI, P., SCHENONE, A. et ITALIAN CMT QOL STUDY GROUP. Variables influencing quality of life and disability in Charcot Marie Tooth (CMT) patients: Italian multicentre study. *Neurological*

Sciences: Official Journal of the Italian Neurological Society and of the Italian Society of Clinical Neurophysiology. décembre 2006. Vol. 27, n° 6, pp. 417-423.

34. SABIR, M. et LYTTLE, D. Pathogenesis of pes cavus in Charcot-Marie-Tooth disease. *Clinical Orthopaedics and Related Research*. mai 1983. N° 175, pp. 173-178.
35. OLNEY, B. Treatment of the cavus foot. Deformity in the pediatric patient with Charcot-Marie-Tooth. *Foot and Ankle Clinics*. juin 2000. Vol. 5, n° 2, pp. 305-315.
36. MANN, R. A. et MISSIRIAN, J. Pathophysiology of Charcot-Marie-Tooth disease. *Clinical Orthopaedics and Related Research*. septembre 1988. N° 234, pp. 221-228.
37. HOLMES, J. R. et HANSEN, S. T. Foot and ankle manifestations of Charcot-Marie-Tooth disease. *Foot & Ankle*. octobre 1993. Vol. 14, n° 8, pp. 476-486.
38. GUYTON, Gregory P. Current concepts review: orthopaedic aspects of Charcot-Marie-Tooth disease. *Foot & Ankle International*. novembre 2006. Vol. 27, n° 11, pp. 1003-1010.
39. BERCIANO, José, GALLARDO, Elena, GARCÍA, Antonio, PELAYO-NEGRO, Ana L., INFANTE, Jon et COMBARROS, Onofre. New insights into the pathophysiology of pes cavus in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A duplication. *Journal of Neurology*. septembre 2011. Vol. 258, n° 9, pp. 1594-1602.
40. HOELLWARTH, Jason S., MAHAN, Susan T. et SPENCER, Samantha A. Painful pes planovalgus: an uncommon pediatric orthopedic presentation of Charcot-Marie-Tooth disease. *Journal of Pediatric Orthopedics. Part B*. septembre 2012. Vol. 21, n° 5, pp. 428-433.
41. SABIR, M. et LYTTLE, D. Pathogenesis of Charcot-Marie-Tooth disease. Gait analysis and electrophysiologic, genetic, histopathologic, and enzyme studies in a kinship. *Clinical Orthopaedics and Related Research*. avril 1984. N° 184, pp. 223-235.
42. PRICE, A. E., MAISEL, R. et DRENNAN, J. C. Computed tomographic analysis of pes cavus. *Journal of Pediatric Orthopedics*. octobre 1993. Vol. 13, n° 5, pp. 646-653.
43. GALLARDO, Elena, GARCÍA, Antonio, COMBARROS, Onofre et BERCIANO, José. Charcot-Marie-Tooth disease type 1A duplication: spectrum of clinical and magnetic resonance imaging features in leg and foot muscles. *Brain: A Journal of Neurology*. février 2006. Vol. 129, n° Pt 2, pp. 426-437.
44. MANN, R. A. et MISSIRIAN, J. Pathophysiology of Charcot-Marie-Tooth disease. *Clinical Orthopaedics and Related Research*. septembre 1988. N° 234, pp. 221-228.
45. TYNAN, M. C., KLENERMAN, L., HELLIWELL, T. R., EDWARDS, R. H. et

HAYWARD, M. Investigation of muscle imbalance in the leg in symptomatic forefoot pes cavus: a multidisciplinary study. *Foot & Ankle*. décembre 1992. Vol. 13, n° 9, pp. 489-501.

46. STILWELL, G., KILCOYNE, R. F. et SHERMAN, J. L. Patterns of muscle atrophy in the lower limbs in patients with Charcot-Marie-Tooth disease as measured by magnetic resonance imaging. *The Journal of Foot and Ankle Surgery: Official Publication of the American College of Foot and Ankle Surgeons*. décembre 1995. Vol. 34, n° 6, pp. 583-586; discussion 596.

47. BURNS, Joshua, OUVRIER, Robert, ESTILOW, Tim, SHY, Rosemary, LAURÁ, Matilde, EICHINGER, Kate, MUNTONI, Francesco, REILLY, Mary M., PAREYSON, Davide, ACSADI, Gyula, SHY, Michael E. et FINKEL, Richard S. Symmetry of foot alignment and ankle flexibility in paediatric Charcot-Marie-Tooth disease. *Clinical Biomechanics (Bristol, Avon)*. août 2012. Vol. 27, n° 7, pp. 744-747.

48. CARTER, Gregory T., JENSEN, Mark P., GALER, Bradley S., KRAFT, George H., CRABTREE, Linda D., BEARDSLEY, Ruth M., ABRESCH, Richard T. et BIRD, Thomas D. Neuropathic pain in Charcot-Marie-tooth disease. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*. 1 décembre 1998. Vol. 79, n° 12, pp. 1560-1564.

49. GEMIGNANI, Franco, MELLI, Giorgia, ALFIERI, Sara, INGLESE, Cristina et MARBINI, Adriana. Sensory manifestations in Charcot-Marie-Tooth disease. *Journal of the Peripheral Nervous System*. 1 mars 2004. Vol. 9, n° 1, pp. 7-14.

50. PADUA, Luca, CAVALLARO, Tiziana, PAREYSON, Davide, QUATTRONE, Aldo, VITA, Giuseppe, SCHENONE, Angelo et GROUP, the Italian CMT QoL Study. Charcot-Marie-Tooth and pain: correlations with neurophysiological, clinical, and disability findings. *Neurological Sciences*. 1 juin 2008. Vol. 29, n° 3, pp. 193-194.

51. RIBIERE, C., BERNARDIN, M., SACCONI, S., DELMONT, E., FOURNIER-MEHOUS, M., RAUSCENT, H., BENCHORTANE, M., STACCINI, P., LANTÉRI-MINET, M. et DESNUELLE, C. Pain assessment in Charcot-Marie-Tooth (CMT) disease. *Annals of Physical and Rehabilitation Medicine*. avril 2012. Vol. 55, n° 3, pp. 160-173.

52. RIBIERE, C., BERNARDIN, M., SACCONI, S., DELMONT, E., FOURNIER-MEHOUS, M., RAUSCENT, H., BENCHORTANE, M., STACCINI, P., LANTÉRI-MINET, M. et DESNUELLE, C. Pain assessment in Charcot-Marie-Tooth (CMT) disease. *Annals of Physical and Rehabilitation Medicine*. avril 2012. Vol. 55, n° 3, pp. 160-173.

53. BURNS, Joshua, RYAN, Monique M. et OUVRIER, Robert A. Evolution of foot and ankle manifestations in children with CMT1A. *Muscle & Nerve*. février 2009. Vol. 39, n° 2, pp. 158-166.

54. ROSE, Kristy J., HILLER, Claire E., MANDARAKAS, Melissa, RAYMOND,

Jacqueline, REFSHAUGE, Kathryn et BURNS, Joshua. Correlates of functional ankle instability in children and adolescents with Charcot-Marie-Tooth disease. *Journal of Foot and Ankle Research*. 2015. Vol. 8.

55. TOZZA, Stefano, ACETO, Maria Gabriella, PISCIOTTA, Chiara, BRUZZESE, Dario, IODICE, Rosa, SANTORO, Lucio et MANGANELLI, Fiore. Postural instability in Charcot-Marie-Tooth 1A disease. *Gait & Posture*. septembre 2016. Vol. 49, pp. 353-357.

56. DON, Romildo, SERRAO, Mariano, VINCI, Paolo, RANAVOLO, Alberto, CACCHIO, Angelo, IOPPOLO, Francesco, PAOLONI, Marco, PROCACCIANTI, Rita, FRASCARELLI, Flaminia, DE SANTIS, Fabio, PIERELLI, Francesco, FRASCARELLI, Massimo et SANTILLI, Valter. Foot drop and plantar flexion failure determine different gait strategies in Charcot-Marie-Tooth patients. *Clinical Biomechanics (Bristol, Avon)*. octobre 2007. Vol. 22, n° 8, pp. 905-916.

57. NEWMAN, Christopher John, WALSH, Michael, O'SULLIVAN, Rory, JENKINSON, Ann, BENNETT, Damien, LYNCH, Bryan et O'BRIEN, Timothy. The characteristics of gait in Charcot-Marie-Tooth disease types I and II. *Gait & Posture*. juin 2007. Vol. 26, n° 1, pp. 120-127.

58. VINCI, Paolo et PERELLI, Sandra L. Footdrop, foot rotation, and plantarflexor failure in Charcot-Marie-Tooth disease. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*. avril 2002. Vol. 83, n° 4, pp. 513-516.

59. CORRADO, Bruno, CIARDI, Gianluca et BARGIGLI, Chiara. Rehabilitation Management of the Charcot-Marie-Tooth Syndrome: A Systematic Review of the Literature. *Medicine*. avril 2016. Vol. 95, n° 17, pp. e3278.

60. MCCORQUODALE, Donald, PUCILLO, Evan M. et JOHNSON, Nicholas E. Management of Charcot-Marie-Tooth disease: improving long-term care with a multidisciplinary approach. *Journal of Multidisciplinary Healthcare*. 2016. Vol. 9, pp. 7-19.

61. ROSE, Kristy J., BURNS, Joshua, WHEELER, Danielle M. et NORTH, Kathryn N. Interventions for increasing ankle range of motion in patients with neuromuscular disease. *The Cochrane Database of Systematic Reviews*. 2010. N° 2, pp. CD006973.

62. ROSE, Kristy J., RAYMOND, Jacqueline, REFSHAUGE, Kathryn, NORTH, Kathryn N. et BURNS, Joshua. Serial night casting increases ankle dorsiflexion range in children and young adults with Charcot-Marie-Tooth disease: a randomised trial. *Journal of Physiotherapy*. 2010. Vol. 56, n° 2, pp. 113-119. P

63. SMAN, Amy D., HACKETT, Daniel, FIATARONE SINGH, Maria, FORNUSEK, Ché, MENEZES, Manoj P. et BURNS, Joshua. Systematic review of exercise for Charcot-Marie-Tooth disease. *Journal of the peripheral nervous system: JPNS*. décembre 2015. Vol. 20, n° 4, pp. 347-362.

64. ANENS, Elisabeth, EMTNER, Margareta et HELLSTRÖM, Karin. Exploratory study of physical activity in persons with Charcot-Marie-Tooth disease. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*. février 2015. Vol. 96, n° 2, pp. 260-268.
65. GUILLEBASTRE, Bastien, CALMELS, Paul et ROUGIER, Patrice R. Assessment of appropriate ankle-foot orthoses models for patients with Charcot-Marie-Tooth disease. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation*. août 2011. Vol. 90, n° 8, pp. 619-627.
66. VINCI, P. et GARGIULO, P. Poor compliance with ankle-foot-orthoses in Charcot-Marie-Tooth disease. *European Journal of Physical and Rehabilitation Medicine*. mars 2008. Vol. 44, n° 1, pp. 27-31.
67. REFSHAUGE, Kathryn M., RAYMOND, Jacqueline, NICHOLSON, Garth et VAN DEN DOLDER, Paul A. Night splinting does not increase ankle range of motion in people with Charcot-Marie-Tooth disease: a randomised, cross-over trial. *The Australian Journal of Physiotherapy*. 2006. Vol. 52, n° 3, pp. 193-199.
68. WEGENER, Caleb, WEGENER, Katrin, SMITH, Richard, SCHOTT, Karl-Heinz et BURNS, Joshua. Biomechanical effects of sensorimotor orthoses in adults with Charcot-Marie-Tooth disease. *Prosthetics and Orthotics International*. août 2016. Vol. 40, n° 4, pp. 436-446.
69. BENSOUSSAN, Laurent, JOUVION, Arnaud, KERZONCUF, Marjorie, DELARQUE, Alain, THEODORIDOU, Efy, MILHE DE BOVIS, Virginie, THEFENNE, Laurent, ATTARIAN, Sharam et VITON, Jean-Michel. Orthopaedic shoes along with physical therapy was effective in Charcot-Marie-Tooth patient over 10 years. *Prosthetics and Orthotics International*. octobre 2016. Vol. 40, n° 5, pp. 636-642.
70. GUZIAN, M. C., BENSOUSSAN, Dr L., VITON, J. M., BOVIS, V. Mihle De, RAMON, J., AZULAY, J. P. et DELARQUE, A. Orthopaedic Shoes Improve Gait in a Charcot-Marie-Tooth Patient: A Combined Clinical and Quantified Case Study. *Prosthetics and Orthotics International*. 24 juin 2016.
71. JACOBS, J. E. et CARR, C. R. Progressive muscular atrophy of the peroneal type (Charcot-Marie-Tooth disease) orthopaedic management and end-result study. *The Journal of Bone and Joint Surgery. American Volume*. janvier 1950. Vol. 32A, n° 1, pp. 27-38, illust.
72. LEVITT, R. L., CANALE, S. T., COOKE, A. J. et GARTLAND, J. J. The role of foot surgery in progressive neuromuscular disorders in children. *The Journal of Bone and Joint Surgery. American Volume*. octobre 1973. Vol. 55, n° 7, pp. 1396-1410.
73. ROPER, B. A. et TIBREWAL, S. B. Soft tissue surgery in Charcot-Marie-Tooth disease. *The Journal of Bone and Joint Surgery. British Volume*. janvier 1989. Vol. 71, n° 1, pp. 17-20.

74. MEDHAT, M. A. et KRANTZ, H. Neuropathic ankle joint in Charcot-Marie-Tooth disease after triple arthrodesis of the foot. *Orthopaedic Review*. septembre 1988. Vol. 17, n° 9, pp. 873-880.
75. WUKICH, D. K. et BOWEN, J. R. A long-term study of triple arthrodesis for correction of pes cavovarus in Charcot-Marie-Tooth disease. *Journal of Pediatric Orthopedics*. août 1989. Vol. 9, n° 4, pp. 433-437.
76. WETMORE, R. S. et DRENNAN, J. C. Long-term results of triple arthrodesis in Charcot-Marie-Tooth disease. *The Journal of Bone and Joint Surgery. American Volume*. mars 1989. Vol. 71, n° 3, pp. 417-422.
77. SALTZMAN, C. L., FEHRLE, M. J., COOPER, R. R., SPENCER, E. C. et PONSETI, I. V. Triple arthrodesis: twenty-five and forty-four-year average follow-up of the same patients. *The Journal of Bone and Joint Surgery. American Volume*. octobre 1999. Vol. 81, n° 10, pp. 1391-1402.
78. RAIKIN, Steven M. Failure of triple arthrodesis. *Foot and Ankle Clinics*. mars 2002. Vol. 7, n° 1, pp. 121-133.
79. WARD, Christina M., DOLAN, Lori A., BENNETT, D. Lee, MORCUENDE, Jose A. et COOPER, Reginald R. Long-term results of reconstruction for treatment of a flexible cavovarus foot in Charcot-Marie-Tooth disease. *The Journal of Bone and Joint Surgery. American Volume*. décembre 2008. Vol. 90, n° 12, pp. 2631-2642.
80. LEEUWESTEIJN, A. E. E. P. M., DE VISSER, E. et LOUWERENS, J. W. K. Flexible cavovarus feet in Charcot-Marie-Tooth disease treated with first ray proximal dorsiflexion osteotomy combined with soft tissue surgery: a short-term to mid-term outcome study. *Foot and Ankle Surgery: Official Journal of the European Society of Foot and Ankle Surgeons*. septembre 2010. Vol. 16, n° 3, pp. 142-147.
81. FALDINI, Cesare, TRAINA, Francesco, NANNI, Matteo, MAZZOTTI, Antonio, CALAMELLI, Carlotta, FABBRI, Daniele, PUNGETTI, Camilla et GIANNINI, Sandro. Surgical treatment of cavus foot in Charcot-Marie-tooth disease: a review of twenty-four cases: AAOS exhibit selection. *The Journal of Bone and Joint Surgery. American Volume*. 18 mars 2015. Vol. 97, n° 6, pp. e30.
82. BOFFELI, Troy J. et TABATT, Jessica A. Minimally Invasive Early Operative Treatment of Progressive Foot and Ankle Deformity Associated With Charcot-Marie-Tooth Disease. *The Journal of Foot and Ankle Surgery: Official Publication of the American College of Foot and Ankle Surgeons*. août 2015. Vol. 54, n° 4, pp. 701-708.
83. DREHER, T., WOLF, S. I., HEITZMANN, D., FREMD, C., KLOTZ, M. C. et WENZ, W. Tibialis posterior tendon transfer corrects the foot drop component of cavovarus foot deformity in Charcot-Marie-Tooth disease. *The Journal of Bone and Joint Surgery*.

American Volume. 19 mars 2014. Vol. 96, n° 6, pp. 456-462.

84. SANTAVIRTA, S., TURUNEN, V., YLINEN, P., KONTTINEN, Y. T. et TALLROTH, K. Foot and ankle fusions in Charcot-Marie-Tooth disease. *Archives of Orthopaedic and Trauma Surgery*. 1993. Vol. 112, n° 4, pp. 175-179.

85. BEALS, Timothy C. et NICKISCH, Florian. Charcot-Marie-Tooth disease and the cavovarus foot. *Foot and Ankle Clinics*. juin 2008. Vol. 13, n° 2, pp. 259-274, vi-vii.

86. BARTON, Tristan et WINSON, Ian. Joint sparing correction of cavovarus feet in Charcot-Marie-Tooth disease: what are the limits? *Foot and Ankle Clinics*. décembre 2013. Vol. 18, n° 4, pp. 673-688.

87. KRASNY-PACINI, A., HIEBEL, J., PAULY, F., GODON, S. et CHEVIGNARD, M. Goal attainment scaling in rehabilitation: a literature-based update. *Annals of Physical and Rehabilitation Medicine*. avril 2013. Vol. 56, n° 3, pp. 212-230.

88. KIRESUK, T. J. et SHERMAN, R. E. Goal attainment scaling: A general method for evaluating comprehensive community mental health programs. *Community Mental Health Journal*. décembre 1968. Vol. 4, n° 6, pp. 443-453.

Annexe 1 : Détail des résultats de la GAS 2016

Patient	Obj. Principale	Obj. 2	Obj. 3	Obj. Principale Score GAS initial	Obj. 2 Score GAS initial	Obj. 3 Score GAS initial	T-scores initiaux	Obj. Principale Score GAS 2016	Obj. 2 Score GAS 2016	Obj. 3 Score GAS 2016	T-score 2016
1	1	3	5	-1	-1	-1	37,2	1	0	0	57,68
2	2	3	1	-1	-1	-1	37,2	2	-2	2	65,36
2	2	3	1	-1	-1	-1	37,2	2	2	2	75,6
3	2	0	0	-1			40	-1			40
4	2	4	0	-1	-1		38,36	-2	-1		29,63
4	2	4	0	-1	-1		38,36	-2	-1		29,63
5	2	3	0	-1	-1	-1	37,2	-1	1	-1	42,32
6	3	4	5	-1	-1	-1	37,2	2	2	2	75,6
6	3	4	5	-1	-1	-1	37,2	2	2	2	75,6
7	2	1	3	-1	-1	-1	37,2	0	0	0	50
8	3	2	0	-1	-1		38,36	1	0		58,73
8	2	0	0	-1			40	0			50
9	2	0	0	-1			40	-1			40
9	2	0	0	-1			40	-1			40
10	1	3	4	-1	-1	-1	37,2	2	1	1	70,48
10	1	3	4	-1	-1	-1	37,2	2	1	1	70,48
11	3	1	0	-1	-1		38,36	-1	1		44,18
12	3	4	0	-1	-1		38,36	-1	-1		38,36
12	3	4	0	-1	-1		38,36	-2	-1		29,63
13	1	2	0	-1	-1		38,36	1	1		61,64
14	1	2	0	-1	-1		38,36	0	0		50
15	4	2	0	-1	-1		38,36	0	0		50
16	4	3	1	-1	-1	-1	37,2	1	1	0	60,24
17	1	0	0	-1			40	0			50
18	2	3	0	-1	-1		38,36	-1	-1		38,36
18	2	3	0	-1	-1		38,36	-1	-1		38,36
19	1	4	3	-1	-1	-1	37,2	2	2	2	75,6
19	1	4	3	-1	-1	-1	37,2	2	2	2	75,6
20	3	1	0	-1	-1		38,36	1	1		61,64
20	3	1	0	-1	-1		38,36	-1	-1		38,36
21	2	1	0	-1	-1		38,36	2	2		73,28
22	1	4	0	-1	-1		38,36	-1	0		41,27
23	1	4	5	-1	-1	-1	37,2	1	0	1	60,24
24	2	4	0	-1	-1		38,36	0	0		50
24	2	4	0	-1	-1		38,36	0	0		50
25	1	0	0	-1			40	0			50
25	1	0	0	-1			40	0			50

Annexe 2 : Détail des résultats de la GAS rétrospective à 1 an

Patient	<i>Obj. Principal</i>	<i>Obj. 2</i>	<i>Obj. 3</i>	<i>Obj. Principal Score GAS initial</i>	<i>Obj. 2 Score GAS initial</i>	<i>Obj. 3 Score GAS initial</i>	T-scores initiaux	<i>Obj. Principal Score GAS 1 an</i>	<i>Obj. 2 Score GAS 1 an</i>	<i>Obj. 3 Score GAS 1 an</i>	T-score 1 an
1	1	3	5	-1	-1	-1	37,2	1	1	1	62,8
2	2	3	1	-1	-1	-1	37,2	2	2	2	75,6
2	2	3	1	-1	-1	-1	37,2	2	2	2	75,6
3	2	0	0	-1			40	-1			40
4	2	4	0	-1	-1		38,36	-1	-1		38,36
4	2	4	0	-1	-1		38,36	-1	-1		38,36
5	2	3	0	-1	-1	-1	37,2	1	1	1	62,8
6	3	4	5	-1	-1	-1	37,2	2	2	2	75,6
6	3	4	5	-1	-1	-1	37,2	2	2	2	75,6
7	2	1	3	-1	-1	-1	37,2	0	0	0	50
8	3	2	0	-1	-1		38,36	1	1		61,64
8	2	0	0	-1			40	0			50
9	2	0	0	-1			40	-1			40
9	2	0	0	-1			40	-1			40
10	1	3	4	-1	-1	-1	37,2	2	1	1	70,48
10	1	3	4	-1	-1	-1	37,2	2	1	1	70,48
11	3	1	0	-1	-1		38,36	0	1		52,91
12	3	4	0	-1	-1		38,36	0	0		50
12	3	4	0	-1	-1		38,36	0	0		50
13	1	2	0	-1	-1		38,36	0	0		50
14	1	2	0	-1	-1		38,36	0	0		50
15	4	2	0	-1	-1		38,36	2	2		73,28
16	4	3	1	-1	-1	-1	37,2	1	1	0	60,24
17	1	0	0	-1			40	0			50
18	2	3	0	-1	-1		38,36	-1	-1		38,36
18	2	3	0	-1	-1		38,36	-1	-1		38,36
19	1	4	3	-1	-1	-1	37,2	2	2	2	75,6
19	1	4	3	-1	-1	-1	37,2	2	2	2	75,6
20	3	1	0	-1	-1		38,36	1	1		61,64
20	3	1	0	-1	-1		38,36	-1	-1		38,36
21	2	1	0	-1	-1		38,36	2	2		73,28
22	1	4	0	-1	-1		38,36	0	1		52,91
23	1	4	5	-1	-1	-1	37,2	1	0	1	60,24
24	2	4	0	-1	-1		38,36	0	0		50
24	2	4	0	-1	-1		38,36	0	0		50
25	1	0	0	-1			40	0			50
25	1	0	0	-1			40	0			50

Chirurgie du pied Charcot-Marie-Tooth à l'âge adulte : évaluation fonctionnelle de l'efficacité à moyen terme de 37 chirurgies.

La maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) est la plus fréquente des pathologies neurologiques héréditaires. Elle provoque des déformations neuro-orthopédiques dont la prise en charge chirurgicale est complexe. Dans notre centre les chirurgies proposées associent selon les cas : des ténotomies, des aponévrotomies, des transferts tendineux, des ostéotomies ou une double arthrodèse. L'objectif de l'étude était d'évaluer l'efficacité fonctionnelle à moyen terme de la chirurgie des déformations neuro-orthopédiques du pied dans la CMT. Il s'agit d'une étude rétrospective incluant tous les patients devant bénéficier d'une chirurgie de la cheville et du pied. La Goal Attainment Scale (GAS) était utilisée pour évaluer l'efficacité du traitement. Un objectif fonctionnel principal associé éventuellement à des objectifs secondaires étaient fixés avant l'intervention. Une enquête téléphonique a été réalisée entre mars et juin 2016 permettant un calcul du T-score selon la GAS. Cinquante et un patients (soit 75 chirurgies) ont été inclus. A 3 mois 18,7% de complications sans conséquence. Vingt-cinq patients (37 chirurgies) ont pu être joints par téléphone en 2016 soit en moyenne 7 ans après la chirurgie. Le T-score en 2016 (valeur moyenne 52,92) était augmenté de manière significative par rapport au T-score préchirurgical (valeur moyenne 38,26) ($p < 0,001$). L'amélioration du T-score était cliniquement pertinente pour 64,9% des chirurgies. Cette importante série de patients confirme que la chirurgie fonctionnelle des déformations neuro-orthopédiques du pied dans le cadre de la maladie de Charcot-Marie-Tooth permet d'obtenir des résultats fonctionnels satisfaisants à moyen terme.

Mots-clés : Charcot-Marie-Tooth; chirurgie; pied creux; déformations neuro-orthopédiques; Goal Attainment Scaling; double-arthrodèse; transfert tendineux; ténotomie; ostéotomie.

Titre en anglais : Foot surgery in adults with Charcot-Marie-Tooth disease : functional assessment of mid-term efficacy of 37 surgeries.

Abstract (English) : Charcot-Marie-Tooth disease (CMT) is the most common of hereditary neurological diseases. It implies foot neuro-orthopaedic deformations whose surgical management are complex. The purpose of this study was to evaluate the mid-term results of foot neuro-orthopedic deformations surgery in CMT. This is a retrospective study that includes all patients who were to undergo this surgery with confirmed CMT diagnosis by a neurologist. Goal Attainment Scaling (GAS) method was use to assess the surgery efficacy. A primary functional goal possibly associated with secondary goals were established before the intervention. At 3 months 18,7% of benign adverse effect. A telephone survey was performed between March and June 2016 allowing to calculate the T-score according GAS method. Fifty-one patients (75 surgeries) were included in the study. Twenty-five (37 surgeries) of them could be reached in 2016, an average of 7 years after surgery. T-score in 2016 (mean value 52,92) was significantly increased compared to T-score before surgery (mean value 38,26) ($p < 0.001$). Improvement of T-score was clinically relevant for 64.9% of surgeries. This important series of patients confirms that the functional surgery of neuro-orthopaedic foot deformities in Charcot-Marie-Tooth disease is safe and provides satisfactory mid-term results.

Keywords : Charcot-Marie-Tooth; surgery; cavovarus foot; Goal Attainment Scaling; triple arthrodosis; tendon transfer; tenotomy; osteotomy ; soft tissue procedure.

Université Paris Descartes
Faculté de Médecine Paris Descartes
15, rue de l'Ecole de Médecine
75270 Paris cedex 06