



HAL
open science

Dépistage du risque de chute par le Time Up and Go Test chez les patients atteints de Charcot-Marie-Tooth de type 1A

Yaël Selcer

► **To cite this version:**

Yaël Selcer. Dépistage du risque de chute par le Time Up and Go Test chez les patients atteints de Charcot-Marie-Tooth de type 1A. Médecine humaine et pathologie. 2022. dumas-03641255

HAL Id: dumas-03641255

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-03641255v1>

Submitted on 14 Apr 2022

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.



UNIVERSITÉ CLERMONT AUVERGNE
UFR DE MÉDECINE ET DES PROFESSIONS PARAMÉDICALES

THÈSE D'EXERCICE
pour le
DIPLOME D'ÉTAT DE DOCTEUR EN MÉDECINE
par

SELCER, Yaël

Présentée et soutenue publiquement le 07/04/2022

Dépistage du risque de chute par le Time Up and Go Test chez les patients atteints de Charcot Marie Tooth de type 1A

Directeur de thèse et Président du jury : Monsieur COUDEYRE Emmanuel,
Professeur, CHU Clermont-Ferrand (Médecine Physique et Réadaptation)

Membres du jury : Monsieur MOISSET Xavier, Professeur, CHU Clermont Ferrand
(Neurologie)
Madame HAURET Isabelle, Docteur, CHU Clermont Ferrand (Médecine Physique et
Réadaptation)
Monsieur ORANGE Charles, Docteur, CHU Clermont Ferrand (Médecine Physique et
Réadaptation)



UNIVERSITÉ CLERMONT AUVERGNE
UFR DE MÉDECINE ET DES PROFESSIONS PARAMÉDICALES

THÈSE D'EXERCICE
pour le
DIPLOME D'ÉTAT DE DOCTEUR EN MÉDECINE
par

SELCER, Yaël

Présentée et soutenue publiquement le 07/04/2022

Dépistage du risque de chute par le Time Up and Go Test chez les patients atteints de Charcot Marie Tooth de type 1A

Directeur de thèse et Président du jury : Monsieur COUDEYRE Emmanuel,
Professeur, CHU Clermont-Ferrand (Médecine Physique et Réadaptation)

Membres du jury : Monsieur MOISSET Xavier, Professeur, CHU Clermont Ferrand (Neurologie)
Madame HAURET Isabelle, Docteur, CHU Clermont Ferrand (Médecine Physique et Réadaptation)
Monsieur ORANGE Charles, Docteur, CHU Clermont Ferrand (Médecine Physique et Réadaptation)



UNIVERSITE CLERMONT AUVERGNE

PRESIDENTS HONORAIRES
UNIVERSITE D'AUVERGNE

: **JOYON** Louis
: **DOLY** Michel
: **TURPIN** Dominique
: **VEYRE** Annie
: **DULBECCO** Philippe
: **ESCHALIER** Alain

PRESIDENTS HONORAIRES
UNIVERSITE BLAISE PASCAL

: **CABANES** Pierre
: **FONTAINE** Jacques
: **BOUTIN** Christian
: **MONTEIL** Jean-Marc
: **ODOUARD** Albert
: **LAVIGNOTTE** Nadine

PRESIDENT DE L'UNIVERSITE
PREMIERE VICE-PRESIDENTE
CHARGEE DU PILOTAGE ET DES MOYENS
VICE PRESIDENTE CHARGEE DE LA FORMATION
VICE-PRESIDENTE CHARGEE DE LA RECHERCHE
DIRECTEUR GENERAL DES SERVICES

: **BERNARD** Mathias

: **FOGLI** Anne
: **PEYRARD** Françoise
: **PREVOT** Vanessa
: **PAQUIS** François



UFR DE MEDECINE ET DES PROFESSIONS PARAMEDICALES

DOYENS HONORAIRES

: **DETEIX** Patrice
: **CHAZAL** Jean

DOYEN
RESPONSABLE ADMINISTRATIVE

: **CLAVELOU** Pierre
: **ROBERT** Gaëlle

LISTE DU PERSONNEL ENSEIGNANT

PROFESSEURS HONORAIRES :

MM. BACIN Franck - BEGUE René-Jean – BEYTOUT Jean – BOIRE Jean-Yves – BOITEUX Jean-Paul – BOMMELAER Gilles - BOUCHER Daniel - BUSSIÈRE Jean-Louis - CANO Noël - CASSAGNES Jean - CATILINA Pierre - CHABANNES Jacques – CHAMOIX Alain - CHAZAL Jean - CHIPPONI Jacques - CHOLLET Philippe – CITRON Bernard – CLEMENT Gilles - COUDERT Jean - DASTUGUE Bernard - DAUPLAT Jacques – DECHELOTTE Pierre - DEMEOCQ François - DE RIBEROLLES Charles – DETEIX Patrice - ESCANDE Georges - Mme FONCK Yvette - M. GENTOU Claude – Mme GLANDDIER Phyllis – MM. IRTHUM Bernard - JACQUETIN Bernard – Mme LAVARENNE Jeanine - MM. LAVERAN Henri - LESOURD Bruno - LEVAI Jean-Paul - MAGE Gérard - MICHEL Jean-Luc - MONDIE Jean-Michel - PHILIPPE Pierre - PLAGNE Robert - PLANCHE Roger - PONSONNAILLE Jean - REY Michel - Mme RIGAL Danièle - MM. ROZAN Raymond - SCHOEFFLER Pierre - SIROT Jacques – RIBAL Jean-Pierre - SOUTEYRAND Pierre - TANGUY Alain - TERVER Sylvain – THIEBLOT Philippe - TOURNILHAC Michel - VANNEUVILLE Guy - VIALLET Jean-François - Mme VEYRE Annie

PROFESSEURS EMERITES :

MM. AUMAITRE Olivier – AVAN Paul – BAZIN Jean-Etienne – CAILLAUD Denis – DAPOIGNY Michel – DUBRAY Claude - ESCHALIER Alain - KEMENY Jean- Louis – LABBE André - Mme LAFEUILLE Hélène – MM. LEMERY Didier - LUSSON Jean- René - POULY Jean-Luc

PROFESSEURS DES UNIVERSITES-PRATICIENS HOSPITALIERS

CLASSE EXCEPTIONNELLE

M. VAGO Philippe	Histologie-Embryologie Cytogénétique
M. DURIF Franck	Neurologie
M. BOYER Louis	Radiologie et Imagerie Médicale option Clinique
M. CANIS Michel	Gynécologie-Obstétrique
Mme PENAULT-LLORCA Frédérique	Anatomie et Cytologie Pathologiques
M. BIGNON Yves Jean	Cancérologie option Biologique
M. BOIRIE Yves	Nutrition Humaine
M. CLAVELOU Pierre	Neurologie
M. GILAIN Laurent	O.R.L.
M. LEMAIRE Jean-Jacques	Neurochirurgie
M. CAMILLERI Lionel	Chirurgie Thoracique et Cardio-Vasculaire
M. LLORCA Pierre-Michel	Psychiatrie d'Adultes
M. PEZET Denis	Chirurgie Digestive
M. SOUWEINE Bertrand	Réanimation Médicale
M. BOISGARD Stéphane	Chirurgie Orthopédique et Traumatologie
Mme DUCLOS Martine	Physiologie

M.	SCHMIDT Jeannot	Thérapeutique
M.	BERGER Marc	Hématologie
M.	GARCIER Jean-Marc	Anatomie-Radiologie et Imagerie Médicale
M.	SOUBRIER Martin	Rhumatologie
M.	ABERGEL Armando	Hépatologie
Mme	BARTHELEMY Isabelle	Chirurgie Maxillo-Faciale
M.	RUIVARD Marc	Médecine Interne

1ère CLASSE

M.	VERRELLE Pierre	Radiothérapie option Clinique
M.	D'INCAN Michel	Dermatologie - Vénérologie
Mme	JALENQUES Isabelle	Psychiatrie d'Adultes
M.	GERBAUD Laurent	Epidémiologie, Economie de la Santé et Prévention
M.	TAUVERON Igor	Endocrinologie et Maladies Métaboliques
M.	MOM Thierry	Oto-Rhino-Laryngologie
M.	RICHARD Ruddy	Physiologie
M.	SAPIN-DEFOUR Vincent	Biochimie et Biologie Moléculaire
M.	BAY Jacques-Olivier	Cancérologie
M.	COUDEYRE Emmanuel	Médecine Physique et de Réadaptation
Mme	GODFRAIND Catherine	Anatomie et Cytologie Pathologiques
M.	LAURICHESSE Henri	Maladies Infectieuses et Tropicales
M.	TOURNILHAC Olivier	Hématologie
M.	CHIAMBARETTA Frédéric	Ophthalmologie
M.	FILAIRE Marc	Anatomie – Chirurgie Thoracique et Cardio-Vasculaire
M.	GALLOT Denis	Gynécologie-Obstétrique
M.	GUY Laurent	Urologie
M.	TRAORE Ousmane	Hygiène Hospitalière
M.	ANDRE Marc	Médecine Interne
M.	BONNET Richard	Bactériologie, Virologie
M.	CACHIN Florent	Biophysique et Médecine Nucléaire
M.	COSTES Frédéric	Physiologie
M.	FUTIER Emmanuel	Anesthésiologie-Réanimation
Mme	HENG Anne-Elisabeth	Néphrologie
M.	MOTREFF Pascal	Cardiologie
Mme	PICKERING Gisèle	Pharmacologie Clinique
M.	RABISCHONG Benoît	Gynécologie Obstétrique
M.	CHABROT Pascal	Radiologie et Imagerie Médicale
M.	DESCAMPS Stéphane	Chirurgie Orthopédique et Traumatologique
Mme	HENQUELL Cécile	Bactériologie Virologie
M.	POMEL Christophe	Cancérologie – Chirurgie Générale

2ème CLASSE

Mme CREVEAUX Isabelle	Biochimie et Biologie Moléculaire
M. FAICT Thierry	Médecine Légale et Droit de la Santé
Mme KANOLD LASTAWIECKA Justyna	Pédiatrie
M. TCHIRKOV Andréï	Cytologie et Histologie
M. CORNELIS François	Génétique
M. LESENS Olivier	Maladies Infectieuses et Tropicales
M. AUTHIER Nicolas	Pharmacologie Médicale
M. BROUSSE Georges	Psychiatrie Adultes/Addictologie
M. BUC Emmanuel	Chirurgie Digestive
M. LAUTRETTE Alexandre	Néphrologie Réanimation Médicale
Mme BRUGNON Florence	Biologie et Médecine du Développement et de la Reproduction
M. ESCHALIER Romain	Cardiologie
M. MERLIN Etienne	Pédiatrie
Mme TOURNADRE Anne	Rhumatologie
M. DURANDO Xavier	Cancérologie
M. DUTHEIL Frédéric	Médecine et Santé au Travail
Mme FANTINI Maria Livia	Neurologie
M. SAKKA Laurent	Anatomie – Neurochirurgie
M. BOURDEL Nicolas	Gynécologie-Obstétrique
M. GUIEZE Romain	Hématologie
M. POINCLOUX Laurent	Gastroentérologie
M. SOUTEYRAND Géraud	Cardiologie
M. EVRARD Bertrand	Immunologie
M. POIRIER Philippe	Parasitologie et Mycologie
Mme PHAM DANG Nathalie	Chirurgie Maxillo-Faciale et Stomatologie
Mme SARRET Christine	Pédiatrie
M. BOUVIER Damien	Biochimie et Biologie Moléculaire
M. BUISSON Anthony	Gastroentérologie
Mme CASSAGNES Lucie	Radiologie et Imagerie Médicale
M. GAGNIERE Johan	Chirurgie Viscérale et Digestive
M. JABAUDON-GANDET Matthieu	Anesthésiologie-Réanimation et Médecine Péri-Opératoire
M. LEBRETON Aurélien	Hématologie
M. MOISSET Xavier	Neurologie
M. SAMALIN Ludovic	Psychiatrie d'Adultes
M. THAVEAU Fabien	Chirurgie Vasculaire

PROFESSEURS DES UNIVERSITES DE MEDECINE GENERALE

1ère CLASSE

M. VORILHON Philippe	Médecine Générale
----------------------	-------------------

Mme LAPORTE Catherine

Médecine Générale

PROFESSEURS DES UNIVERSITES

2ème CLASSE

Mme MALPUECH-BRUGERE Corinne

Nutrition humaine

PROFESSEURS ASSOCIES DES UNIVERSITES

Mme BOTTET-MAULOUBIER Anne

Médecine Générale

M. CAMBON Benoît

Médecine Générale

M. TANGUY Gilles

Médecine Générale

M. BERNARD Pierre

Médecine Générale

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES - PRATICIENS HOSPITALIERS

HORS CLASSE

Mme CHAMBON Martine

Bactériologie Virologie

Mme BOUTELOUP Corinne

Nutrition

Mme FOGLI Anne

Biochimie Biologie Moléculaire

Mme GOUAS Laetitia

Cytologie et Histologie, Cytogénétique

1ère CLASSE

M. MORVAN Daniel

Biophysique et Traitement de l'Image

Mme GOUMY Carole

Cytologie et Histologie, Cytogénétique

M. MARCEAU Geoffroy

Biochimie Biologie Moléculaire

Mme MINET-QUINARD Régine

Biochimie Biologie Moléculaire

M. ROBIN Frédéric

Bactériologie

Mme VERONESE Lauren

Cytologie et Histologie, Cytogénétique

M. DELMAS Julien

Bactériologie

Mme MIRAND Audrey

Bactériologie Virologie

M. OUCHCHANE Lemlih

Biostatistiques, Informatique Médicale
et Technologies de Communication

M. LIBERT Frédéric

Pharmacologie Médicale

Mme COSTE Karen

Pédiatrie

Mme AUMERAN Claire

Hygiène Hospitalière

Mme NOURRISSON Céline
Mme PONS Hanaë

Parasitologie – Mycologie
Biologie et Médecine du Développement
et de la Reproduction

2ème CLASSE

M. COLL Guillaume	Neurochirurgie
M. GODET Thomas	Anesthésiologie-Réanimation et Médecine Péri-Opératoire
M. LACHAL Jonathan	Pédopsychiatrie
M. MOUSTAFA Farès	Médecine d'Urgence
M. CHENAF Chouki	Pharmacologie Clinique

**MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES
DE MEDECINE GENERALE**

1ère CLASSE

Mme VAILLANT-ROUSSEL Hélène Médecine Générale

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES

HORS CLASSE

M. BLANCHON Loïc	Biochimie Biologie Moléculaire
M. MARCHAND Fabien	Pharmacologie Médicale
Mme VAURS-BARRIERE Catherine	Biochimie Biologie Moléculaire

CLASSE NORMALE

M. BAILLY Jean-Luc	Bactériologie Virologie
Mme AUBEL Corinne	Oncologie Moléculaire
Mme GUILLET Christelle	Nutrition Humaine
M. BIDEY Yannick	Oncogénétique
M. DALMASSO Guillaume	Bactériologie
M. PIZON Frank	Santé Publique
M. SOLER Cédric	Biochimie Biologie Moléculaire
M. GIRAUDET Fabrice	Biophysique et Traitement de l'Image
M. LOLIGNIER Stéphane	Neurosciences – Neuropharmacologie

Mme MARTEIL Gaëlle
M. PINEL Alexandre

Biologie de la Reproduction
Nutrition Humaine

MAITRES DE CONFERENCES ASSOCIES DES UNIVERSITES

Mme ESCHALIER Bénédicte
Mme RICHARD Amélie
M. TESSIERES Frédéric
Mme ROUGE Laure
Mme BERTRAND-JARROUSSE Véronique
Mme VICARD-OLAGNE Mathilde

Médecine Générale
Médecine Générale
Médecine Générale
Médecine Générale
Médecine Générale
Médecine Générale

DEDICACES ET REMERCIEMENTS

Je remercie :

- * Mon directeur de thèse, le Professeur Emmanuel COUDEYRE, de me faire l'honneur de présider mon jury et de m'avoir accompagné et guidé dans ma formation de jeune médecin,*
- * Le Professeur Xavier MOISSET pour ses paroles bienveillantes et encourageantes lors de mon passage dans le service de neurologie (ainsi que pour son lave-linge, très utile),*
- * Le Docteur Isabelle HAURET pour sa confiance lors de mes premières injections de toxine botulique,*
- * Le Docteur Charles ORANGE pour sa sympathie, sa dévotion et son sens de la rigueur parfois un peu brusque qui m'ont beaucoup apporté.*

- * Mathilde PELLETIER, assistante de recherche clinique, pour son aide plus que précieuse tout au long de ce travail.*

- * *Landry, mon amour, pour chaque crêpe passée, présente et à venir,*
- * *Ma mère, pour son soutien indéfectible, sa patience et son amour durant ces douze années d'études (et notamment en période de concours),*
- * *Mon père, pour toutes ces gardes difficiles durant lesquelles il m'a soutenue, mais aussi pour tout le reste,*
- * *Mon frère, Ethan, qui a toujours su m'éloigner des falaises,*
- * *Mon frère, Noham, qui a toujours su m'en rapprocher,*
- * *Camille, mon loukoum, qui « sera toujours là, dans mon cœur ».*

- * *Tout le reste de ma famille (que je ne peux citer par restriction universitaire) cousins.es, tantes et oncles pour leur soutien et leur amour,*
- * *Tous les amis (que je ne peux citer par restriction universitaire) pour tous les moments de joie et de tristesse que j'ai eu le bonheur de partager avec chacun d'entre eux,*
- * *Tous les collègues qui ont su m'aider par leur bienveillance ou leur connaissance,*
- * *Tous mes animaux, mon havre de paix, sans qui le poids de ces études serait trop gros pour mes épaules.*

TABLE DES MATIERES

LISTE DES TABLEAUX ET FIGURES.....	11
LISTE DES ABREVIATIONS	12
1. NOTIONS GENERALES	13
1.1. CMT	13
1.1.1. définition et épidémiologie	13
1.1.2. La classification.....	13
1.1.3. Examen clinique	17
1.1.4. CMT 1A	21
1.1.5. Diagnostics différentiels	23
1.1.6. Evolution et répercussion.....	25
1.1.7. Prise en charge	26
1.2. La chute	29
1.2.1. Définition.....	29
1.2.2. Facteur de risque de chute.....	29
1.2.3. Dépistage du risque de chute.....	31
1.2.4. La prévention de la chute.....	34
1.2.5. Chute et CMT.....	35
2. PROTOCOLE.....	36
2.1. Introduction	36
2.2. Méthode.....	37
2.2.1. Paramètres de l'étude.....	37
2.2.2. Evaluations des patients.....	41
2.2.3. Analyse statistique	45
2.3. Résultats.....	47
2.3.1. Analyse descriptive ; étude des caractéristiques des patients	47
2.3.2. Analyse des critères pour les patients vus à 12 mois.....	50
2.3.3. Analyse du critère de jugement principal sur un an	57
2.4. Discussion	58
CONCLUSION.....	63
REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES	64
ANNEXE I. Grille STROBE	69
ANNEXE II. Cotation musculaire selon le Medical Research Council	70
ANNEXE III. Time Up and Go Test.....	71
ANNEXE IV. Test de marche de 6 minutes	72

ANNEXE V. Plateforme de marche Gait'rite	73
ANNEXE VI. Posturographie	74
ANNEXE VII. Evaluation isocinétique du genou sur CYBEX	75
ANNEXE VIII. Echelle ABC-S	76
ANNEXE IX. Questionnaire Fatigue Severity Scale	77
ANNEXE X. Questionnaire SARC-F.....	78
ANNEXE XI. Score CMTNS.....	79
SERMENT D'HIPPOCRATE	80

LISTE DES TABLEAUX ET FIGURES

TABLEAUX

Tableau I : Résultats	49
Tableau II : Résultats des patients non chuteurs	51
Tableau III : Résultats des patients chuteurs	54
Tableau IV : Critère principal sur un an	57

FIGURES

Figure 1 : Classification des différents sous-types de CMT	14
Figure 2 : histologie d'une lésion tomaculaire et d'une biopsie nerveuse	16
Figure 3 : Les facteurs de chute	31
Figure 4 : Schéma du déroulement de l'étude	41
Figure 5 : Organigramme des sujets de l'analyse intermédiaire	47
Figure 6 : Résultats des questionnaires ABC-SCALE	56
Figure 7 : Résultats des questionnaires SARC-F	57

LISTE DES ABREVIATIONS

ADN : Acide DésoxyriboNucléique
BBS : Balance Berg Scale
CHU : Centre Hospitalier Universitaire
CIPD : Polyneuropathie Démyélinisante Inflammatoire Chronique
CMT : Charcot Marie Tooth
CMTNS : Charcot Marie Tooth Neuropathy Score
DGI : Dynamic Gait Index
DHMN : Neuropathie Héréditaire Distale Motrice
DMLA : Dégénérescence Maculaire Liée à l'Age
ENMG : ElectroNeuroMyogramme
HAS : Haute Autorité de la Santé
HNPP : Neuropathie Héréditaire avec Hypersensibilité à la Pression
HSAN : Neuropathie Héréditaire Sensitive et Dysautonomique
IMC : Indice de Masse Corporelle
INCAT : Inflammatory Neuropathy Cause And Treatment
MDPH : Maison Départementale pour les Personnes Handicapées
MLD : Leucodystrophie Métachromatique
MPR : Médecine Physique et Réadaptation
MRC : Medical Research Council
OMS : Organisation Mondiale de la Santé
ORL : Oto-Rhino-Laryngologie
RIPH : Recherche Impliquant la Personne Humaine
SAOS : Syndrome d'Apnée Obstructive du Sommeil
SPPB : Short Physical Performance Battery
TDAH : Trouble du Déficit de l'Attention avec/sans Hyperactivité
TUG : Time Up and Go test
VCM : Vitesse de Conduction Motrice

1. NOTIONS GENERALES

1.1. *Charcot Marie Tooth*

1.1.1. définition et épidémiologie

La « maladie » de Charcot-Marie-Tooth (CMT) est le nom donné à un ensemble de maladies génétiques avec une atteinte relativement isolée des nerfs périphériques, à la fois motrice et sensitive (1).

La maladie de Charcot-Marie-Tooth a été décrite en 1886 par Charcot et Marie en France et par Tooth en Angleterre. Environ 30 000 personnes en seraient atteintes en France (2).

Cette pathologie est reconnue comme la neuropathie héréditaire la plus fréquente, avec une prévalence estimée de 9,7 à 82,3/100 000 habitants dans la population caucasienne selon la géographie (1,3,4)

1.1.2. La classification

Pour chaque sous-type, le mode de transmission, le phénotype et la sévérité sont variables (5).

La classification des différents sous-types de CMT dépend de :

- La nature de l'atteinte périphérique (forme axonale, forme démyélinisante et forme intermédiaire), différenciable par les aspects électrophysiologiques et/ou histologiques ;
- Le mode de transmission génétique (autosomique dominant, autosomique récessif et liée à l'X) ;

- L'anomalie génétique en cause.

La classification retenue tient compte de ces trois critères, on peut proposer le schéma suivant pour clarifier cette classification, fait par Birouk et al (6) :

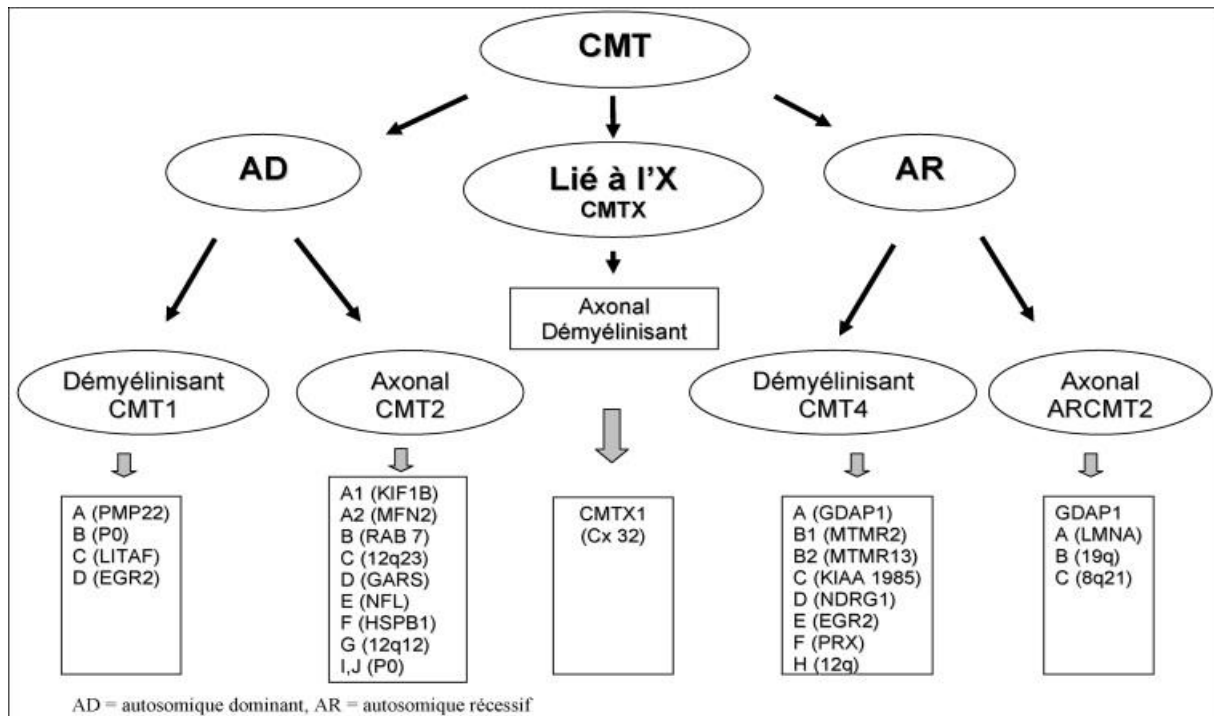


Figure 1 : Classification des différents sous-types de CMT

Aspects électrophysiologiques : permettent la distinction entre les différentes formes de CMT en fonction de la valeur et de la vitesse de conduction motrice du nerf médian (VCM) : les deux formes les plus répandues sont ainsi classifiées en type 1 pour forme démyélinisante et type 2 pour forme axonale.

La forme démyélinisante est caractérisée par un *ralentissement important de la conduction nerveuse motrice* avec un allongement des latences distales et une diminution des VCM (< 30–35 m/s pour le nerf médian). Les amplitudes motrices sont souvent diminuées. Les réponses sensibles sont le plus souvent altérées, voire abolies aux quatre membres.

La forme axonale (type 2) est caractérisée par des VCM normales ou modérément ralenties (> 40 m/s pour le nerf médian), une diminution des amplitudes motrices et une altération des réponses sensitives qui sont abolies ou d'amplitude diminuée.

L'aspect histologique, bien que de moins en moins pratiqué actuellement depuis l'avènement du diagnostic génétique, peut également permettre de distinguer la forme axonale de la forme démyélinisante, notamment par l'étude histologique de la biopsie d'un nerf sensitif (saphène externe ou musculocutané inférieur).

L'examen en microscopie électronique permet de détecter des anomalies sur l'axone, la myéline ou les nœuds de Ranvier (7).

Dans tous les cas, une raréfaction axonale est observée (signe pathognomonique d'une polyneuropathie chronique démyélinisante), elle concerne les axones myélinisés et amyéliniques(7).

La forme démyélinisante (appelé également forme hypertrophique), la plus fréquemment retrouvée (CMT de type 1), est caractérisée par une perte des fibres myélinisées de différents diamètres, associée à des signes de démyélinisation-remyélinisation chronique. L'aspect typique est celui dit « en bulbe d'oignons » formé de cytoplasmes schwanniens allongés et aplatis. Ces formations enroulent les fibres de myéline, provoquant une augmentation de l'épaisseur de la gaine de myéline venant comprimer l'axone (lésion tomaculaire)(8).

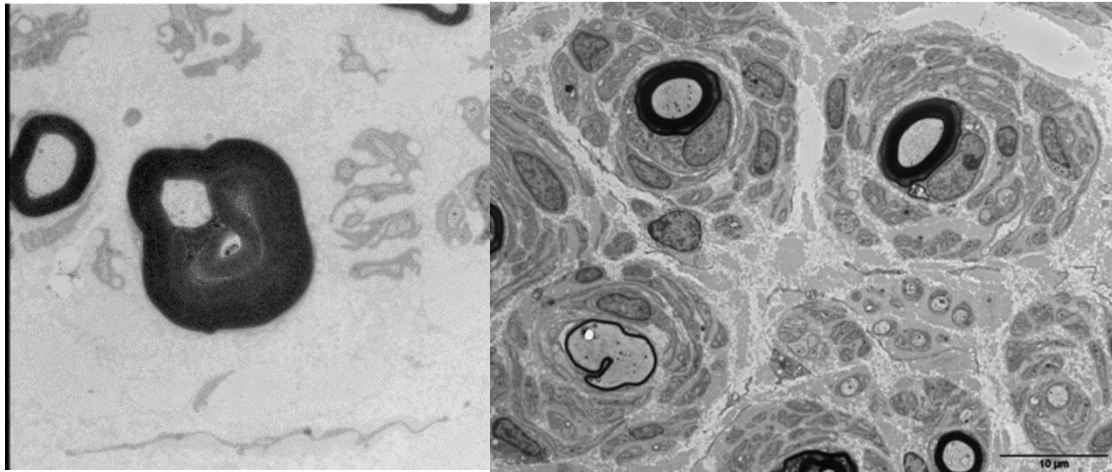


Figure 2 : histologie d'une lésion tomaculaire et d'une biopsie nerveuse

A gauche histologie d'une lésion tomaculaire (micrographie électronique en coupe transversale) ; à droite l'aspect histologique d'une biopsie nerveuse (micrographie électronique, section transversale) avec une raréfaction importante des fibres myélinisées associée à un épaississement des cellules de Schwann (aspect en bulbe d'oignon), images tirées de *l'african journal of neurological sciences* (9).

Dans la forme axonale, la perte en fibres prédomine sur les fibres de gros diamètre. Des faisceaux de régénération se forment à partir des fibres de petit diamètre, ils sont nombreux dans les formes dominantes, rares ou absents dans les formes récessives ou congénitales, où la perte en fibres est habituellement sévère. Il n'y a pas de fibres présentant des bulbes d'oignon (6).

D'autres lésions peuvent être observées en microscopie électronique, notamment une mauvaise compaction myélinique (en faveur de mutations de P0) ; des proliférations myéliniques ; des extensions anormales des cytoplasmes schwanniens (en faveur de mutations de SH3TC2 et INF2) ; la désorganisation des bandes de Cajal (mutation de PRX) ; des anomalies des nœuds de Ranvier (CNTNAP1) ; des anomalies mitochondriales (anomalies des gènes MFN2 ou GDAP1) ; des bouquets de régénérescence (anomalie de la connexine 32,

GJB1) ; des axones géants, des raréfactions sélectives sévères des grandes fibres myélinisées ou encore des dépôts amyloïdes (7).

A ce jour, il a été référencé plus de 1000 mutations possibles dans plus de 80 gènes pouvant être impliqués dans cette pathologie.

60% des cas de CMT sont expliqués par les mutations des gènes PMP22 et GJB1 (10).

Les mutations variées de 4 gènes principaux, à savoir : PMP22, GJB1, MPZ et MFN2 (plus rarement GDAP1) seraient responsables de plus de 82% de tous les CMT (7).

Actuellement la méthode couramment utilisée par les laboratoires de génétique serait la méthode de séquençage Sanger. Cette technique permet de séquencer l'ADN et permet d'identifier des modifications de l'ADN. Dans le cadre de cette pathologie, la recherche de la duplication de PMP22 est effectuée en priorité ; puis sur les 4 autres gènes principaux cités au dessus. Si toutefois ces analyses s'avéraient infructueuses, les laboratoires font appel aux techniques nouvelles de séquençage.

Actuellement, afin de poser le diagnostic de maladie de Charcot Marie Tooth, il convient de s'appuyer sur l'examen clinique, le mode de transmission et les données de l'électroneuromyogramme (ENMG). (5)

1.1.3. Examen clinique

50% des symptômes surviennent dans la première décennie, 70% surviennent dans les 20 premières années (5,11).

L'examen clinique comporte trois éléments communs à toutes les formes de CMT (5) :

- En premier lieu le **déficit moteur**, prédominant en distalité et sur les membres inférieurs avec une amyotrophie possible. Ce déficit est symétrique et progressif le plus souvent. Il peut être responsable d'un steppage à la marche, sans que les patients s'en rendent compte dans un premier temps. Il peut également être responsable d'une instabilité de cheville, on retrouve souvent à l'interrogatoire des notions d'entorse dans l'enfance/adolescence.

Lorsque les muscles des membres supérieurs sont touchés, cela peut occasionner des lâchages d'objets plus ou moins fréquents.

Ce déficit peut être lié à un déficit sensitif pouvant atteindre toutes les formes de sensibilité avec parfois une hypoesthésie du tact, des douleurs et/ou une ataxie par atteinte des fibres proprioceptives (12).

- Des **déformations squelettiques** dont les pieds creux ou des orteils en griffe, qui s'expliqueraient par une dénervation sélective des muscles intrinsèques, comme expliqué plus haut. L'aspect en « main de singe » est un reflet de l'atrophie distale.

Une dénervation sélective de la musculature intrinsèque du pied, en particulier des lombricaux, et non un déséquilibre des muscles de la partie inférieure de la jambe, semble être le mécanisme initial provoquant une diminution de la flexibilité de la cheville et une déformation du creux de l'avant-pied (13).

La scoliose et la dysplasie de hanche sont à rechercher chez les enfants (5).

- Une **hypo- ou aréflexie tendineuse**.

Selon plusieurs études, on pourrait trouver un spectre assez large de symptômes plus ou moins récurrents selon les formes de CMT, notamment :

- Des atteintes diaphragmatiques avec insuffisance respiratoire restrictive (14) (rare dans les formes classiques de CMT, essentiellement retrouvées dans les formes pédiatriques de type « Déjerine Sottas » ou lorsqu'il y a une association avec des déformations pariétales) ;
- Un syndrome d'apnées du sommeil dont le mécanisme en cause serait une neuropathie laryngée (15) ;
- Un syndrome des jambes sans repos (15) ;
- Une prédominance de l'atteinte aux membres supérieurs ;
- Une atteinte du système nerveux central à type de :
 - Syndrome pyramidal avec parfois une paraparésie spastique (3,12,16–18) ;
 - Anomalies de la substance blanche (leucoencéphalopathie) avec un tropisme préférentiel pour le corps calleux et les cornes postérieures.
- Des atteintes oculaires, notamment :
 - Atrophie optique pouvant conduire à la cécité ;
 - Glaucome ;
 - DMLA (17,19) ;
 - Cataracte ;
 - Anomalie de tonus papillaire avec pupille d'Addie.
- Une scoliose et/ou une cyphose ;
- Des atteintes de la sphère ORL :

- Dans son étude, Rance et al montrent que, bien que la détection sonore soit normale (ou proche de la normale), les individus atteints de CMT (1 ou 2) présentent des signes électrophysiologiques de neuropathie auditive, et pour une partie d'entre eux la perception auditive semble également altérée (20) ;
 - Surdit  ;
 - Par sie des cordes vocales (voire paralysie) (21) ;
 - Dysphagie (21).
- Une neutrop nie chronique sans risque immunitaire (justifiant la recherche d'une mutation de la dynamine 2) (22) ;
 - Des n phropathies, notamment la glom ruloscl rose segmentaire focale : association d'une prot inurie et d'un syndrome n phrotique r sistant aux glucocorticoïdes (justifiant la recherche d'une mutation INF2) (23) ;
 - Des atteintes cutan es :
 - Une hyperelasticit  cutan e (la mutation de FBLN5 serait mise en cause dans l' tude de Auer-Grumbach et al) (17,19) ;
 - Une hyperk ratose (12) ;
 - Des ulcerations.
 - Des troubles cognitifs :
 - Un retard mental ;
 - Des troubles du comportement   type de TDAH (18) ;
 - Un d ficit affectant les fonctions ex cutives tels que la m moire   long terme et la capacit    r soudre un probl me, comme le montre l' tude de Crimella et al (18).

- Une atteinte du système nerveux autonome avec notamment (12,17) :
 - Hypotension orthostatique ;
 - Troubles du rythme et de la conduction cardiaque ;
 - Une vessie neurologique (notamment débit réduit marqué, résidu post-mictionnel élevé, hyporéflexie du détrusor, incontinence) pouvant aller jusqu'à un traitement par sondages intermittents (14) ;
 - Une hyperhidrose.
- Une arthrogrypose (CMT2C et CMT3).

On peut également retrouver à l'interrogatoire des douleurs de type neuropathique et/ou musculosquelettiques. Dans son étude sur la douleur chez les patients atteints de CMT, Ribière et al relatait que 66% des patients présentaient des douleurs chroniques. Les deux qualificatifs descriptifs ressortant le plus souvent pour décrire la douleur sont les termes « crampes » et « tiraillements » (24).

1.1.4. CMT 1A

La maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 1A est une forme *autosomique dominante* due à une duplication ou une mutation de la PMP22(11).

Elle est la plus fréquente des neuropathies héréditaires, représentant 70% de l'ensemble des CMT (25).

C'est la forme la plus fréquente en France, puisqu'elle est trouvée dans 64 % des familles avec une VCM du nerf médian ≤ 30 m/s (6).

L'âge d'apparition des premiers signes se situe dans la première décade dans 50 à 75 % des cas, l'atteinte peut rester asymptomatique dans 25 %. La pénétrance électrophysiologique est complète ; la duplication n'a jamais été trouvée chez des cas index avec une VCM du nerf médian > 30 m/s ou normale.

La majorité des patients ont le phénotype typique tel que décrit plus haut (pieds creux, déficit sensitivomoteur des extrémités, aréflexie) ; très peu de malades ont des signes neurologiques associés tels que tremblement d'attitude des mains (5 à 13 %), hypo-acousie (5 %), paralysie diaphragmatique (5 %) ou atteinte pyramidale (5 %) (6).

Il est possible de retrouver uniquement un pied creux sans autre anomalie à l'examen physique chez les patients atteints de la forme CMT1A (16).

Le CMT1A est de sévérité moyenne, plus de 90 % des patients sont autonomes avec un stade fonctionnel allant de l'état asymptomatique aux difficultés à marcher. Il faut savoir que très peu de patients nécessitent une aide technique à la marche et l'usage d'un fauteuil roulant reste relativement rare. La sévérité fonctionnelle semble corrélée à la précocité de l'âge de début de la symptomatologie ainsi qu'aux données de l'ENMG (degré de ralentissement de la conduction nerveuse).

La sévérité du CMT1A est variable au sein d'une même famille où peuvent coexister dans une même fratrie un individu asymptomatique et un autre non autonome, cette variation intéresse également les VCM où la différence entre la valeur la plus basse et la plus élevée peut atteindre 23 m/s. Les raisons de cette variabilité intrafamiliales ne sont pas encore convenablement expliquées à ce jour (6).

La PMP22 est la protéine impliquée dans la pathogénie du CMT1A. Le mécanisme génétique responsable est une recombinaison inégale qui produit un chromosome avec duplication de la région 17p12 (11).

[NB : la délétion de la région 17p12 est responsable de la « neuropathie héréditaire par hypersensibilité à la pression » (NHHP).]

Le patient qui a un CMT1A possède donc plusieurs copies du gène PMP22.

Le gène PMP22 code pour la protéine 22 de la myéline périphérique (3) et jouerait donc un rôle dans la myélinisation du nerf périphérique ainsi que dans la régulation de la croissance et de la différenciation cellulaire.

Le mécanisme pathogénique serait donc lié à une surexpression de cette protéine dans le cadre du CMT1A (et d'une délétion dans le cadre de la NHHP). Plus rarement, des mutations ponctuelles de PMP22 peuvent produire un phénotype CMT1A (6).

Le CMT1A engendre rarement des douleurs (24).

1.1.5. Diagnostiques différentiels

- La neuropathie hypomyélinisante congénitale : forme rare de neuropathie périphérique héréditaire associant une faiblesse musculaire, une hypotonie, une aréflexie et une diminution des vitesses de conduction nerveuse. Elle est due à une mutation de la protéine 1 associée à la contactine (CNTNAP1) (26). Cette maladie est héréditaire et survient dès la naissance, en raison d'un manque de formation de la myéline (5) ;

- Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression (HNPP) : neuropathie de transmission autosomique dominante due à la délétion du gène PMP22 dans la région 17p12 du chromosome 17(3,9). Cliniquement elle se traduit par une neuropathie périphérique isolée et indolore avec un déficit sensitivomoteur pouvant être récurrente avec une récupération possible. Le mécanisme physiopathologique est une compression du nerf par une tomacule (27) ;
- Leucodystrophie métachromatique (MLD) : déficit en arylsulfatase A (AAS), de transmission autosomique récessif ayant pour conséquence une démyélinisation. Le tableau clinique associe généralement des troubles moteurs initialement puis l'apparition de troubles cognitifs et comportementaux dans un deuxième temps (28) ;
- Neuropathie héréditaire distale motrice (dHMN) : groupe de 7 sous types de neuropathies périphériques héréditaires. L'atteinte électrophysiologique montre une souffrance axonale pure ; la tableau clinique est caractérisé par un déficit moteur amyotrophiant distal (29) ;
- Neuropathies héréditaires sensibles et dysautonomiques (HSAN) : groupe de 5 sous types de neuropathies. La clinique est variée allant d'un simple déficit sensitif au polyhandicap avec troubles cognitifs importants ; les troubles moteurs sont fluctuants mais la dysautonomie est toujours présente (30) ;
- Myopathies : la clinique est variée pour ce groupe de pathologies, toutefois les symptômes initiaux peuvent simuler une maladie de Charcot Marie Tooth avec des

atteintes motrices à distales. L'ENMG permettra de différencier une myopathie d'un CMT ;

- Les causes acquises de neuropathie démyélinisante doivent être évoquées :

La polyneuropathie démyélinisante inflammatoire chronique (CIPD) : le tableau clinique est comparable au CMT mais sans pied creux et avec une évolution fluctuante.

On ne retrouve pas non plus d'antécédents familiaux évoquant la maladie de Charcot Marie Tooth (27) ;

- La neuropathie diabétique : déficit de la sensibilité à tous les modes débutant en distalité de façon symétrique (un déficit moteur est possible dans un second temps) avec des déformations possibles (31).

1.1.6. Evolution et répercussion

La maladie de Charcot Marie Tooth impacterait d'une manière générale la qualité de vie des personnes atteintes. L'espérance de vie ne serait pas diminuée dans la majorité des cas (5).

Le handicap fonctionnel est plus ou moins lourd selon le type et la pénétrance.

L'impact sur la qualité de vie peut se faire sur plusieurs niveaux : la perception d'une douleur, une gêne fonctionnelle dans certaines activités, une majoration de l'anxiété et/ou d'une dépression, l'installation d'une dépendance pour certaines aides techniques ou humaines, des troubles du sommeil.

1.1.7. Prise en charge

Pour le moment il n'existe pas de traitement curatif pour la maladie de Charcot Marie Tooth.

La prise en charge des patients atteints se fait de manière pluridisciplinaire et dépend de la sévérité de l'atteinte.

Plusieurs examens cliniques et paracliniques peuvent être nécessaires une fois le diagnostic de CMT confirmé notamment :

- Chez les enfants une audiométrie est à réaliser de principe afin de détecter une neuropathie auditive voire une altération de la perception auditive (20). Il sera également nécessaire pour les enfants de rechercher une déformation osseuse pouvant impacter la statique, notamment la scoliose et la dysplasie de hanche avec un examen orthopédique +/- associé à une imagerie.
- La réalisation d'une échelle de somnolence d'Epworth pour dépister le SAOS ; si le score est supérieur ou égal à 10, une polygraphie ou polysomnographie doit être proposée au patient (15).
- Un examen neurologique complet avec la recherche du réflexe pupillaire. En effet, dans leur étude, Stojkovic et al alertent sur l'importance de tester le réflexe pupillaire chez les patients atteints de CMT, car son altération peut être liée à une mutation du gène PMZ ayant comme implication des atteintes du système nerveux autonome potentiellement graves (14).

- Un arbre généalogique doit être réalisé afin d'évaluer le mode de transmission de la maladie.
- Plusieurs acteurs doivent être impliqués dans la prise en charge des patients atteints de Charcot Marie Tooth :
- **Neurologues** : réalisent les examens cliniques et paracliniques permettant d'établir le diagnostic et instaurent un suivi.
- **Médecins de Médecine Physique et Réadaptation** : évaluent le patient sur le plan fonctionnel afin de lui proposer une prise en charge adaptée à ses besoins. Son intervention se fait sur plusieurs domaines de compétences :
 - Prescription d'une kinésithérapie adaptée aux besoins du patient (32)
 - Proposition d'une prise en charge rééducative plus intensive via une hospitalisation de jour ou complète avec intervention de plusieurs acteurs (kinésithérapeutes, ergothérapeutes, enseignant d'activité physique adaptée)
 - Aménagement du domicile
 - Prescription d'un appareillage adapté (orthèse releveur ou chaussures orthopédiques par exemple)
 - Dépistage et prise en charge adaptée des douleurs neuropathiques (33)
 - Lien avec la MDPH pour obtention d'aides sur le plan financier, matériel ou humain
- **Kinésithérapeutes** : entretiennent les amplitudes articulaires, la force musculaire, l'endurance et l'équilibre dynamique et statique dans le but de préserver l'autonomie. Dans leur revue systématique de la littérature, Corrado et al montraient que la pratique de la kinésithérapie chez les patients atteints de CMT était en lien avec une

amélioration de la force musculaire et du temps d'exécution des activités de la vie quotidienne (32). Dans une autre étude, El Mhandi et al concluent à un effet bénéfique de la kinésithérapie sur le système nerveux autonome des patients atteints de CMT(34).

- **Ergothérapeutes** : maintiennent et/ou améliorent la force musculaire, la dextérité et la coordination des membres supérieurs :
 - Les ergothérapeutes peuvent permettre une amélioration de la fonctionnalité des membres supérieurs dans les actes de la vie quotidienne en faisant travailler les patients sur des exercices ciblés en fonction des besoins décrits par ce dernier.
 - Ils peuvent intervenir au domicile pour aider à l'aménagement (rampes, barres dans les toilettes, planche de bain,...).
 - Enfin, ils peuvent fabriquer des orthèses pour les membres supérieurs dans certains cas. En effet dans leur étude, Videler et al ont conclu à l'efficacité de l'utilisation d'une attelle d'opposition du pouce chez les patients atteints de CMT dans l'amélioration de la dextérité et du fonctionnement des membres supérieurs dans les actes de la vie quotidienne (35).
- **Podo-orthésistes** : réalisent des appareillages du pied par des semelles adaptées et/ou des chaussures orthopédiques, notamment en cas de déficit distal sévère des membres inférieurs et steppage important associé à une instabilité de chevilles pouvant être source d'entorse ou de chute.

1.2. **La chute**

1.2.1. Définition

La chute accidentelle est définie de la sorte par la HAS : « le fait de tomber au sol de manière inopinée non contrôlée par la volonté » (36).

L'OMS définit la chute comme « un évènement à l'issue duquel une personne se retrouve, par inadvertance, sur le sol ou toute autre surface située à un niveau inférieur à celui où elle se trouvait précédemment » (37). Selon cette dernière, les chutes constituent un enjeu majeur de la santé publique puisqu'elles seraient responsables de 684 000 décès chaque année dans le monde ainsi que de plus de 38 millions d'années de vie ajustées sur l'incapacité (DALY) perdues chaque année (37).

1.2.2. Facteur de risque de chute

Il existe de multiples facteurs de risque de chute. On distinguera les facteurs extrinsèques des facteurs intrinsèques :

Concernant les facteurs intrinsèques :

L'âge est le facteur le plus connu. La chute est l'une des premières causes de décès chez les personnes âgées ; les taux sont de 0 à 50 pour 100 000 selon une enquête épidémiologique de 2017 (38). En effet selon cette étude, 28 à 35% des personnes âgées de 65 ans et plus chutent chaque année et cette proportion augmente avec l'âge (32 à 42% chez les 70 ans et plus).

Certaines pathologies peuvent être impliquées dans le mécanisme d'une chute, notamment :

- Les maladies cardio-vasculaires : troubles du rythme pouvant être source de malaise, hypotension orthostatique ;
- Les atteintes neurologiques : trouble de la coordination ou encore déficit sensitif ou moteur pouvant être responsable d'un trouble de l'équilibre et/ou de la marche ;
- Les atteintes vestibulaires entraînant des troubles de l'équilibre ;
- Les pathologies de la sphère oculaire causant une diminution de l'acuité visuelle ;
- Certains désordres électrolytiques entraînant des troubles de la natrémie ou de la glycémie ;
- Des déformations, notamment au niveau des pieds ou du rachis, provoquant des troubles de la statique ;
- Certaines pathologies rhumatismales, comme l'arthrose ou des arthropathies microcristallines.

Dans les facteurs intrinsèques on notera également la sarcopénie ainsi que le déclin cognitif comme facteurs de risques de chute.

Concernant les facteurs extrinsèques, on peut différencier les facteurs comportementaux environnementaux et les facteurs socio-économiques :

Parmi les *facteurs comportementaux*, on note les antécédents personnels de chute (syndrome post chute) ainsi que le port de chaussures adaptées. Il convient également de prendre en compte l'alimentation, l'hydratation, le sommeil, le niveau d'activité physique, l'utilisation d'aides techniques. L'incontinence urinaire peut également être un facteur

pourvoyeur de chutes. Enfin, il est important de quantifier la prise d'alcool ainsi que la prise de médicaments, notamment ceux pouvant altérer la vigilance.

Parmi les *facteurs environnementaux*, on note l'aménagement du domicile (escaliers, rampes, barres d'appui, mains courantes), l'existence d'obstacles (tapis), de surfaces inégales ou encore de surfaces glissantes à franchir au quotidien.

Les *facteurs socio-économiques* sont peu modifiables et pourtant auraient une implication dans le mécanisme de la chute (39) : niveau de scolarité, revenus financiers, réseau social.

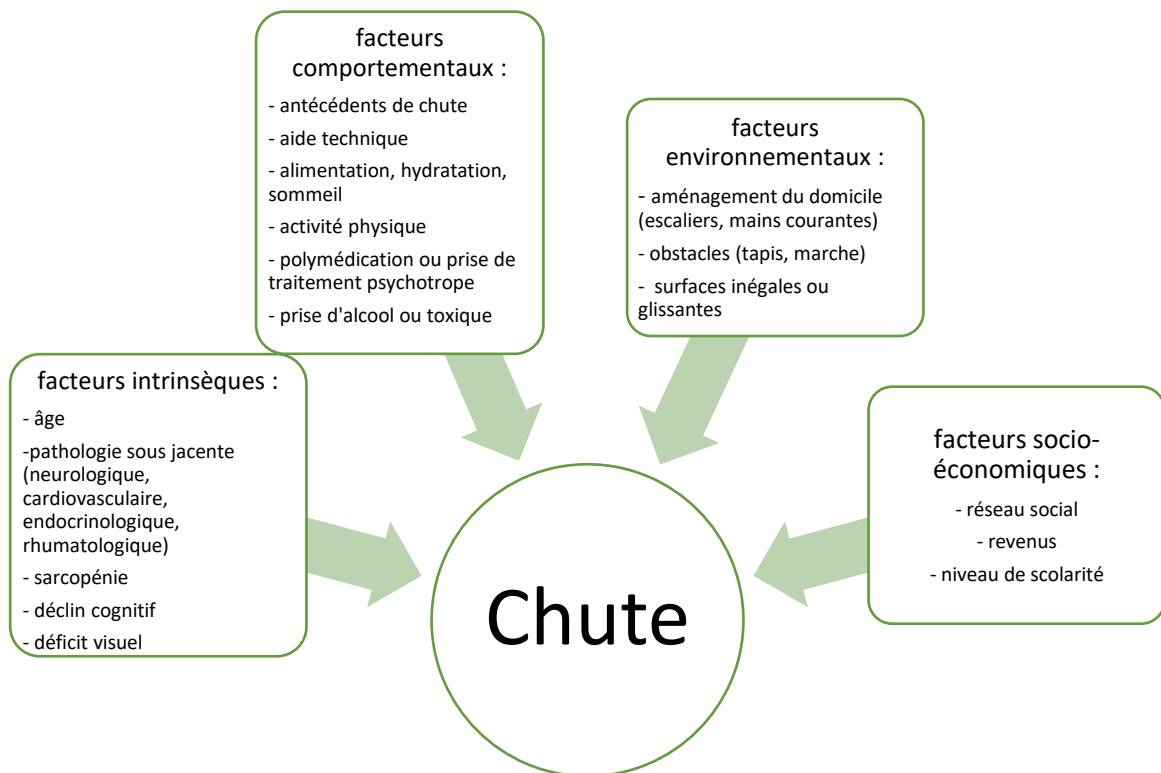


Figure 3 : Les facteurs de risque de chute

1.2.3. Dépistage du risque de chute

L'interrogatoire a un rôle essentiel dans le dépistage du risque de chute, il permet de faire le point sur les pathologies du patient, ses traitements, ses antécédents personnels ainsi que d'autres potentiels facteurs de risque cités plus haut.

Des tests physiques ont été validés dans le processus de dépistage du risque de chute, notamment le **Time Up and Go test (TUG)** (40–43). Ce test a prouvé son efficacité dans son risque prédictif de chute pour des populations âgées ou atteintes de certaines pathologies neurologiques (42), orthopédiques ou encore pulmonaires (41) avec un seuil de normalité estimé inférieur à 11 à 14 secondes selon les études. En 2012, l'HAS publiait des recommandations sur le risque de chute chez les personnes âgées et donnait une norme pathologique pour la réalisation du Time up and Go test de 14 secondes(44), ainsi, tous les tests réalisés avec une valeur supérieure à 14 secondes étaient considérés comme des facteurs de risque de chute pour les personnes âgées.

Ce test, chronométré, consiste à demander au sujet de se lever de sa chaise, de parcourir une distance de 3 mètres, effectuer un demi-tour et retourner s'asseoir (annexe III). Les sujets peuvent se servir de leur aide technique s'ils en utilisent une quotidiennement. C'est donc un test simple et facilement reproductible, couramment utilisé pour quantifier la marche, l'équilibre dynamique et le risque de chute chez les patients hospitalisés ou vivant à leur domicile.

D'autres tests effectués en routine permettent d'évaluer la force globale, la marche et l'équilibre notamment :

- Les 5 levers de chaise, évaluant principalement la force musculaire des membres inférieurs. Le test consiste à se lever cinq fois de suite d'une chaise sans utiliser ses membres supérieurs (45) ;

- Les 10m lancé : il s'agit de faire marcher une personne sur 20m et de la chronométrer entre le 5^e et le 15^e mètre ; la vitesse réalisée sera analysée selon des normes dépendantes de l'âge et du sexe (46) ;
- L'échelle de Berg (Balance Berg Scale), est une échelle d'évaluation de l'équilibre statique et dynamique composée de 14 items notés de 0 à 4 ; le score maximal est de 56. Dans plusieurs études il a été prouvé qu'il existe une relation entre l'âge et la norme du BBS (47) ;
- Le Short Physical Performance Battery (SPPB) : Il s'agit d'une batterie de plusieurs tests évaluant l'équilibre, la force musculaire et la fonctionnalité. En pratique on mesure la vitesse de marche sur 4m, on évalue la durée de l'équilibre en station debout pieds joints et tandem puis on chronomètre un test des 5 levers. L'utilisation de ce test a été validée dans la mesure de la sarcopénie, notamment chez la personne âgée (45,48) ;
- Le Dynamic gait index : il s'agit d'un test évaluant la marche à travers plusieurs composantes (changement de vitesse, pivot de la tête, obstacles, escaliers), la sensibilité du DGI pour le dépistage du risque de chute chez la personne âgée varie entre 59 et 87% selon les études (48) ;
- Le test de marche de 6 minutes consiste à parcourir un maximum de mètres en marchant durant 6 minutes. Ce test se fait aussi bien en routine pour l'évaluation des capacités de marche chez des patients atteints de troubles neurologiques que pour les personnes âgées ou encore pour les personnes atteintes de maladies cardiovasculaires ou pulmonaires. (47,49) ;
- Test de Tinetti : consiste en l'évaluation de l'équilibre et de la marche en deux temps. Plus le score final est bas, plus le risque de chute est élevé (44) ;

- Il est possible d'analyser la marche de manière quantitative et qualitative avec des plateformes et des logiciels adaptés tels que Gait'up ou Gait'rite énoncés plus haut. L'analyse posturographique est également possible, mais ces analyses plus performantes sont moins utilisées en routine.

En complément ou non des tests physiques, il est possible de s'appuyer sur certains questionnaires tels que :

- Echelles ABC-S : quantifie la peur de tomber dans certaines activités de la vie courante (50) ;
- SARC-F : outil de dépistage de la sarcopénie ;
- Questionnaire ESAT : évalue la satisfaction de l'aide technique.

Néanmoins, plusieurs propositions ont été rédigées afin de dépister le risque de chute par l'intermédiaire d'un interrogatoire bien mené recherchant les facteurs de risque de chute, un examen clinique complet, des tests physiques (cités précédemment) et parfois des examens complémentaires (bilan biologique, ECG, holter, imagerie cérébrale, ostéodensitométrie) (36,44,51).

1.2.4. La prévention de la chute

La prévention de la chute est basée sur la prise en charge des causes citées précédemment.

Les éléments ci-dessous peuvent en favoriser la prévention :

- Une rééducation appropriée afin de favoriser la prise de masse au niveau des muscles porteurs et de travailler la marche et l'équilibre,

- L'adaptation du domicile,
- L'adaptation du traitement pour alléger voire supprimer si possibles les prises de psychotropes ou médicaments pourvoyeurs de chute ou d'hypotension orthostatique),
- Le traitement d'une cause cardiaque ou neurologique ; de l'incontinence urinaire ; des troubles de la vision ou d'autres facteurs pourvoyeurs de chute.

1.2.5. Chute et CMT

La maladie de Charcot Marie Tooth est, comme beaucoup de pathologies ayant une incidence sur le système nerveux, pourvoyeuse de risque de chutes par différents mécanismes pouvant être imbriqués :

- Le déficit musculaire, notamment au niveau distal des membres inférieurs peut entraîner une instabilité à la marche ;
- Le déficit proprioceptif et l'ataxie qui en résulte peut également entraîner une instabilité à la marche ;
- Les déformations du pied (orteils en griffe, pied creux) pouvant être responsables d'une instabilité à la marche ;
- Les atteintes du système nerveux autonome peuvent entraîner des chutes par malaise hypotensif ou troubles du rythme cardiaque ;
- Certaines formes avec des atteintes vésicales conduisant à l'incontinence urinaire (qui est un facteur de risque de chute) ;
- Certaines formes avec des atteintes oculaires.

2. PROTOCOLE

2.1. *Introduction*

La maladie de Charcot Marie Tooth (CMT) est une neuropathie périphérique héréditaire (1,5,6,9). Elle associe des symptômes moteurs (déficit, steppage à la marche), des déformations (pied creux, orteil en griffe) et une aréflexie. C'est la plus fréquente des neuropathies périphériques héréditaires (1).

Il a été démontré qu'il existe un lien entre le déficit de force isocinétique et les capacités fonctionnelles chez les patients atteints de CMT1A, notamment en ce qui concerne la marche (52). Une étude parue en 2008 a prouvé que l'étude de la force de flexion et d'extension du genou avec un dynamomètre isocinétique chez les patients atteints de neuropathie de CMT permet de détecter des déficits de force minimes, notamment pour les patients ayant un testing moteur à 5/5 sur l'échelle MRC (53). Cette même étude montre que l'étude de la sensibilité proprioceptive chez les patients atteints de neuropathie périphérique peut se faire de façon pertinente avec une analyse posturographique (54).

Une étude de 2017 réalisé par Ramdharry et al a démontré qu'il y avait un risque de chute important chez les patients atteints de CMT, en effet sur les 107 patients ayant répondu au sondage, 86% d'entre eux signalaient des chutes. La majorité de ces chutes étaient sans gravité, dans un contexte de faiblesse musculaire majoritairement. (55)

Plusieurs articles ont validé le Time Up and Go test comme outil du dépistage du risque de chute, notamment chez les personnes âgées ou atteintes de certaines pathologies neurologique, orthopédiques ou pulmonaires (40–43).

Une étude de Myers et Al réalisée en 1998 a également retrouvé une corrélation entre l'ABC-S, le temps réalisé pour le TUG et le risque de chute (56).

Nous avons choisi d'étudier les neuropathies de CMT1A car, bien qu'étant la plus fréquente des neuropathies à CMT, elle est néanmoins rare. Nous suivons actuellement pour cette pathologie une quarantaine de patients répartis dans le bassin auvergnat, en consultation simple ou en hôpital de jour dans le service de MPR.

2.2. **Méthode**

Il s'agit d'une étude exploratoire longitudinale monocentrique réalisée au CHU de Clermont Ferrand depuis le mois d'août 2020 afin de tester un outil de dépistage pronostique chez des patients atteints de CMT1A. Cette étude est une recherche impliquant la personne humaine de catégorie 2 (RIPH2), à risques et contraintes minimales ne portant pas sur un produit de santé.

Les résultats sont rapportés selon la grille STROBE (annexe I)

L'objectif principal de cette étude est d'étudier la relation entre la survenue de chute et le temps mis par le patient pour réaliser le TUG dans une population de patients CMT1A.

2.2.1. Paramètres de l'étude

Le critère de jugement principal est le temps de réalisation du TUG, en secondes ainsi que la survenue de chute à 6 mois puis 1 an, déclarée par les patients.

La justification des effectifs repose sur la comparaison du TUG entre patients présentant ou non une chute. Les données de la littérature dans cette population ne sont pas très nombreuses, ce qui rend difficile une estimation du nombre de sujets nécessaires suffisamment robuste. Aussi, celle-ci repose principalement sur la capacité de recrutement, les délais d'expérimentation, l'expérience des équipes impliquées dans la recherche et des simulations de la puissance statistique au regard de la taille d'effet escomptée (effect-size, noté ES). Cette dernière a été étudiée par rapport aux tailles d'effet conventionnelles proposées par Cohen (faible ES = 0.2, modérée ES = 0.5 et forte ES = 0.8).

Ainsi, pour mettre en évidence une taille d'effet minimale de l'ordre de 1 (pour un écart-type attendu entre 4 et 6 points) pour un risque d'erreur de 1^{ière} espèce bilatéral de 5%, une puissance supérieure à 80% et un taux de rechute de 30% à 50%, il a été proposé d'inclure 40 patients.

A ce jour, 17 patients ont été inclus, dont 8 ont été revus à 1 an et 1 perdu de vue.

Les autres critères d'évaluation sont les suivants :

- Mesure des amplitudes articulaires des 4 membres ;
- Analyse de la force musculaire des membres supérieurs et inférieurs par un testing selon la cotation MRC ainsi qu'une analyse isocinétique pour les membres inférieurs (CYBEX) et un Jamar + Pinch gauge test pour les membres supérieurs ;
- Mesure de la sensibilité des 4 membres (INCAT) ;
- Mesure du score CMTNS ;
- Analyse de l'équilibre par échelle de Berg et plateforme de posturographie (FUSYO) ;
- Bilan podologique ;

- Analyse qualitative et quantitative de la marche sur tapis Gait-rite et sur système d'analyse de foulées Gaitup durant un test de marche de 6 minutes ;
- Evaluation de la qualité de vie et du retentissement de la pathologie avec plusieurs auto-questionnaires ;
- Composition corporelle évaluée par bio-impédancemétrie et données anthropométriques.

Les critères d'inclusion sont :

- Age > 18 ans ;
- Diagnostic de maladie de Charcot Marie Tooth de type 1A confirmé par biologie moléculaire et électromyogramme ;
- Force du quadriceps supérieure à 2/5 selon la MRC ;
- Compréhension orale et écrite du français ;
- Accord écrit du patient après avoir reçu une information claire, loyale et appropriée sur l'objectif de l'étude et la nature des tests ainsi que les éventuels effets indésirables ou gênants ;
- Affiliation à un régime de Sécurité Sociale.

Les critères de non inclusion sont :

- Présence d'une autre comorbidité neurologique ;
- Présence d'une pathologie coronarienne non stable ;
- Neuropathie périphérique d'autre origine (diabète, gammopathie monoclonale, hémopathie, cancer solide, maladie auto-immune systémique, maladies infectieuses) ;
- Prise de médicaments connus pouvant engendrer une neuropathie iatrogène ;

- Trouble de la marche d'autre origine ;
- Femmes enceintes ou allaitantes ;
- Refus de participation ;
- Déficit intellectuel ne permettant pas de se soumettre aux consignes de réalisation des tests.

Un sujet est susceptible de sortir de l'étude dans les cas suivants :

- Sujet retirant son consentement : si un patient ne souhaite plus participer à l'étude, il devra sortir de l'étude ;
- Sujet non compliant pour réaliser les tests prévus dans le protocole. Le non-respect du protocole (durée de l'intervention non respectée, absence de compliance, non présentation aux visites) devra être signalé. En cas de non-respect du protocole, les données déjà acquises pour la personne concernée seront prises en compte ;
- Apparition d'événements indésirables graves (EIG) ;
- Toute autre violation du protocole générant un risque significatif pour la sécurité du sujet.

L'investigateur peut à tout moment intervenir et interrompre les tests s'il juge que l'état de santé du sujet ne lui permet pas de continuer le protocole.

La grande majorité des patients sont suivis de façon régulière par les services de Médecine Physique et Réadaptation (MPR) et de Neurologie du CHU de Clermont-Ferrand. Leur suivi comprend déjà la quasi-totalité de ces évaluations bien que ces dernières ne soient pas nécessairement réalisées au même moment. L'acceptabilité attendue est donc excellente. Par ailleurs, nous venons de clôturer une ancienne étude ayant permis la constitution d'une

cohorte de patient CMT1A (Identifiant ClinicalTrials.gov : NCT01750710). Cette étude a conduit à trois publications scientifiques dans des revues à comité de lecture (52,57,58).

Les patients sont donc recrutés *via* la file active de patient CMT1A suivi par les services de MPR et de neurologie dans le cadre de leur pathologie (soin courant) et via cette ancienne cohorte de CMT1A.

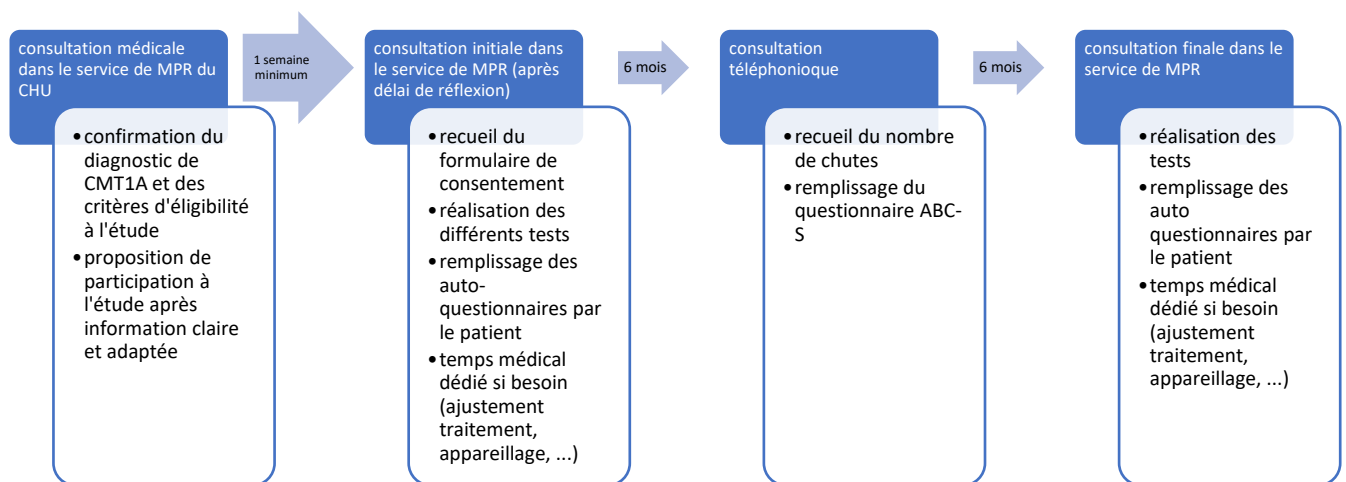


Figure 4 : Schéma du déroulement de l'étude

2.2.2. Evaluations des patients

Déroulement de la consultation initiale :

a) L'investigateur ou co-investigateur de l'étude :

- Recueille le formulaire de consentement signé, l'investigateur doit également signer le formulaire. Une copie de ce formulaire est remis au patient ;
- Recueille les données sociodémographiques : date de naissance, sexe, lieu de vie ;

- Interroge le patient sur l'apparition des symptômes (date, symptomatologie) et réalise le diagnostic initial ; interrogatoire classique concernant les antécédents personnels/familiaux ;
- Recueille les données anthropométriques : taille, poids, IMC, tour de taille et de hanche, impédancemétrie (pourcentage de masse grasse et masse maigre ; circonférence du bras et du mollet) ;
- Réalise un examen clinique complet avec notamment examen de la sensibilité par le score INCAT ;
- Évalue le score CMTNS (score clinique prenant en compte la sensibilité sur différents modes ainsi que la force ayant pour conclusion un score permettant de classer le degré d'incapacité fonctionnelle d'une personne atteinte de CMT) ;
- Réalise une évaluation podologique du chaussage (type de chaussure, usure, temps de port, fréquence de renouvellement) et des possibles déformations (pied creux, orteils en griffe, zone d'hyper appui) ;
- Évalue les aides techniques (fauteuil roulant, canne, orthèse,...) ;
- Analyse de façon qualitative et quantitative la marche sur le tapis de marche Gaitrite et via le système Gaitup lors d'un test de marche de 6 minutes ;
- Évalue l'équilibre statique et des données podo-barométriques via une plateforme de stabilométrie statique STATIPRO et le logiciel d'analyse Fusyo ;
- Évalue la force musculaire isométrique et isocinétique des quadriceps et des ischio-jambiers sur dynamomètre isocinétique HUMAC® /NORM™ en isométrique à 45° puis en mode concentrique à 60 et 180°/seconde et en mode excentrique à 30°/seconde.

b) Le Kinésithérapeute réalise le bilan des membres inférieurs :

- Mesure des amplitudes articulaires ;
- Testing musculaire selon la cotation MRC ;
- Echelle de Berg.

c) L'Ergothérapeute :

- Mesure des amplitudes articulaires des membres supérieurs ;
- Testing musculaire des membres supérieurs selon la cotation MRC ;
- Evaluation de l'existence d'une amyotrophie au niveau des membres supérieurs et de la fonctionnalité des pinces et de l'opposition du pouce de Kapandji ;
- Mesure de la force de préhension avec un Jamar et un Pinch gauge pour chaque main ;
- Evaluation de l'échelle de handicap de Cochin et remplissage du questionnaire G-PAC (sur l'activité physique) ;
- Vérification du bon remplissage des auto questionnaires.

d) Les auto questionnaires sont composés de :

- Recueil de chute sur les 12 mois précédents avec les circonstances et les conséquences ;
- ABC-SCALE (questionnaire sur l'équilibre lors de plusieurs activités) ;
- SF-36 (questionnaire sur l'état de santé perçu par le patient) ;
- SARC-F (questionnaire de dépistage de la sarcopénie) ;
- BDI-II (questionnaire d'évaluation de la dépression) ;
- FSS (Fatigue Severity Scale pour évaluer la fatigue diurne) ;

- FFI (Foot Function Index, échelle concernant la douleur, les capacités fonctionnelles et la limitation d'activités en rapport avec les pieds) ;
- ESAT (évaluation de la satisfaction de l'aide technique).

Appel téléphonique à 6 mois réalisé par l'attachée de recherche clinique du service :

- Relevé du nombre de chutes auto rapportées depuis la première évaluation ;
- Questionnaire ABC-S.

Consultation de réévaluation à un an : comprend les mêmes évaluations que la consultation initiale.

Le test de marche des 6 minutes avec analyse Gaitup comprend notamment :

- Distance parcourue (m)
- Vitesse de marche (m/s)
- Angle d'attaque du pas (°)

L'analyse de la marche via le système d'analyse Gaitrite comprend notamment :

- Vitesse de marche (cm/s)
- Temps de simple appui (droit et gauche) (% cycle)
- Temps de double appui (droit et gauche) (% cycle)
- Phase oscillante (droit et gauche) (% cycle)

- Phase d'appui (droit et gauche) (% cycle)

L'analyse des paramètres d'équilibre via la plateforme de stabilométrie statique STATIPRO et le logiciel d'analyse Fusyo comprend notamment la surface du statokinésigramme (mm²)

L'analyse des données de force musculaire volontaire des quadriceps et ischio-jambiers avec l'appareil Humac/Norm comprend les données suivantes :

- Moments de force maximale isocinétique (Nm/Kg) en concentrique à 60°/s, en concentrique à 180°/s et en excentrique à 30°/s.
- Force maximale volontaire isométrique des quadriceps à 45° (Nm).

Les différents tests utilisés pour mesurer la force, l'équilibre ainsi que les questionnaires sont résumés dans les annexes II à X. On trouve également la quantification du score CMTNS dans l'annexe XI.

2.2.3. Analyse statistique

Nous avons sélectionné plusieurs critères pour l'étude de la représentativité afin d'établir un état des lieux clinique de l'état de santé global des patients grâce à des tests physiques (TUG, BBS, 5 levers de chaise) et la survenue de chute dans les 12 derniers mois ; le niveau d'atteinte des membres inférieurs avec un score validé pour la maladie (CMTNS) ; le ressenti du patient sur ses capacités physiques et sa fatigue par les 3 questionnaires choisis et interprétés (SARC-F, ABC-S et FSS) ainsi que les données anthropométriques et démographiques (sexe, âge, âge de début des symptômes et IMC).

Les critères retenus pour l'analyse des patients revus à 12 mois sont :

- Le sexe
- La pratique d'une kinésithérapie régulière
- les tests physiques (5 levers de chaise, BBS, TM6)
- le testing moteur divisé en groupe musculaire selon l'articulation et évalué selon le score MRC
- l'amplitude articulaire de la flexion dorsale de la cheville pour chaque membre
- le bilan podologique : présence de pieds creux, griffes d'orteils et zones d'hyper appui
- l'analyse de la marche sur tapis GaitRite avec les critères suivants : vitesse de marche, phase de simple appui/double appui/phase oscillante. Pour les phases, exprimées en %, nous avons utilisé la moyenne des membres droits et gauches.
- l'analyse de la posturographie sur plateforme de stabilométrie statique STATIPRO et logiciel d'analyse Fusyo
- l'analyse sur dynamomètre isocinétique CYBEX

Les questionnaires retenus pour l'analyse sont l'ABC-SCALE, le SARC-F et le FSS.

Les variables catégorielles seront présentés en termes d'effectifs et de pourcentage, et les variables continues en termes de médiane et d'intervalle interquartile (25;75).

2.3. Résultats

L'étude DetecCMT est actuellement en cours. Les résultats présentés dans cette thèse concernent les 16 patients inclus dans le protocole depuis le mois de mai 2019. Initialement, 17 patients ont été inclus dans cette étude, seulement 8 ont terminé leur suivi dans l'étude et ont réalisés leur bilan à 1 an.

L'analyse intermédiaire de cette étude doit être réalisée très prochainement, lorsque la moitié des patients, soit 20 patients seront inclus. Les résultats de cette thèse ne présentent donc pas une analyse intermédiaire, et ne reflètent en rien les résultats de cette future analyse.

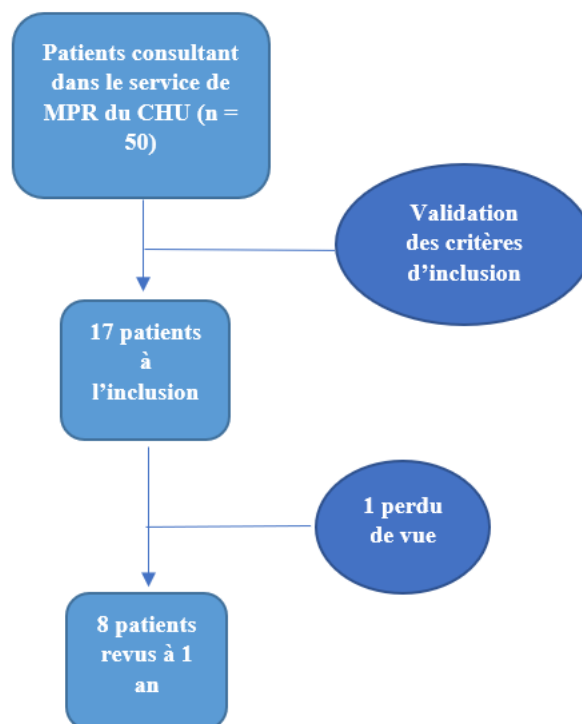


Figure 5 : Organigramme des sujets

2.3.1. Analyse descriptive ; étude des caractéristiques des patients

Afin de présenter des résultats pertinents dans le cadre de la maladie de Charcot Marie Tooth nous avons retenu les critères suivants pour l'analyse descriptive de la population : sexe, âge, âge de début des symptômes, IMC, score CMTNS des membres inférieurs, TUG, BBS, 5 levers de chaise, TM6, chute sur les 12 derniers mois, questionnaires SARC-F, ABC-S et FSS.

Les résultats sont présentés dans le **tableau I**.

Les résultats sont exprimés pour la totalité des patients inclus dans l'étude et plus spécifiquement pour les 8 patients vus uniquement à l'inclusion et les 8 patients revus à un an.

Nous observons que la majorité des patients inclus dans cette étude sont des femmes, soit 75% (12). On note 4 individus de sexe masculin (25%).

Les patients au moment de l'inclusion étaient âgés de 47 [37 ; 51.5] ans.

Ils ont vu leur pathologie se déclencher à 10 [5 ; 26] ans. Ces mêmes patients avaient un IMC à 27.7 [25.2 ; 31.2].

Pour les 12 patients dont nous connaissons le score CMTNS des membres inférieurs (donnée manquante pour 4 patients) : 9 (75) présentent un steppage, 1 (8.33) marche avec une orthèse de cheville et 2 (16.67) marchent avec une aide technique.

Concernant les tests physiques : les patients réalisaient le TUG en 9 secondes [7.74 ; 10.35] secondes, et le test des 5 levers de chaise en 13.17 secondes [12.17 ; 15.89] secondes.

Concernant l'échelle de Berg le score était de 54(/56) [51.55 ; 55.5] et les patients réalisaient une distance de 438 mètres [347.5 ; 446.5] mètres sur le test de marche des 6 minutes.

Lors du suivi téléphonique à 6 mois, nous avons noté que 8 patients (50) avaient chuté sur les 12 derniers mois.

Les médianes des scores obtenus sur les questionnaires sont respectivement de 3 [2 ; 5] pour le SARC-F ; 15.5 [8 ; 21.5] pour l'ABC-S et de 4.2 [3.5 ; 6.3] pour le FSS.

Tableau I : Analyse descriptive des patients inclus

	Patients vus uniquement à l'inclusion N = 8	Patients suivis pendant 1 an N = 8	TOTAL N = 16
Sexe féminin	6 (75)	6 (75)	12 (75)
Sexe masculin	2 (25)	2 (25)	4 (25)
Age (années)	46 [37.5 ; 48.5]	47,5 [37 ; 55,5]	47 [37 ; 51,5]
Age de début des symptômes (années)	10 [6 ; 26]	10 [3 ; 29]	10 [5 ; 26]
IMC (Kg/m2)	29 [25,7 ; 32,1]	26,5 [25 ; 30,3]	27,7 [25,2 ; 31,2]
CMTNS MI	N=7	N=5	N=12
Steppage, rétraction	5 (71,43)	4 (80)	9 (75)
Orthèse de cheville	1 (14,29)	0 (0)	1 (8,33)
Marche avec AT	1 (14,29)	1 (20)	2 (16,67)
TUG (s)	9,16 [8,05 ; 10,49]	9 [7,44 ; 10,35]	9 [7,74 ; 10,35]

BBS (/56)	53 [50,5 ; 55]	54,5 [53,5 ; 56]	54 [51,5 ; 55,5]
5 levers de chaise (s)	13,17 [12,41 ; 15,39]	13,24 [11,5 ; 16,1]	13,17 [12,17 ; 15,89]
TM6 (m)	391 [332,5 ; 440,5]	439,5 [435,5 ; 487,5]	438 [347,5 ; 446,5]
Chute 12 derniers mois	4 (50)	4 (50)	8 (50)
SARC-F (/10)	4 [2,5 ; 5,5]	2,5 [2 ; 3]	3 [2 ; 5]
ABC-S (/45)	16,5 [9,5 ; 21,5]	14 [8 ; 20,5]	15,5 [8 ; 21,5]
FSS (/9)	4.6 [1.8 ; 6.7]	4.2 [3.8 ; 5.3]	4.2 [3.5 ; 6.3]

Variables catégorielles présentées sous forme d'effectifs et (%).

Variables quantitatives présentées sous forme de médiane [intervalle interquartile].

Les variables utilisées pour l'analyse descriptive résultent de la première visite à J0

2.3.2. Analyse des critères pour les patients vus à 12 mois

Parmi les 8 patients revus à 1 an, 6 avaient chuté durant les 12 derniers mois.

Nous avons décidé de comparer séparément les patients chuteurs et les patients non chuteurs lors de l'analyse à un an des critères de jugement.

Etant donné le faible échantillon de patient non chuteur (N=2), nous avons réalisé une simple description clinique selon les critères de jugement retenus pour l'analyse. Les patients chuteurs sont décrits avec une médiane et des intervalles interquartiles pour les variables quantitatives ; avec un effectif suivi d'un pourcentage pour les variables qualitatives.

Le critère de jugement principal est le test Time Up and Go, exprimé en secondes, et la survenue de chute déclarée par le patient de manière rétrospective à 6 mois et 1 an.

Concernant les patients non chuteurs, les résultats sont exprimés dans le **tableau II**.

Le temps de réalisation du TUG est de 9.75 secondes pour le patient n°3 et de 7.97 secondes pour la patient n°10. Le score du BBS est de 39/56 pour le patient n°3 et de 53/56 pour le patient n°10.

Les 5 levers de chaise sont réalisés en 12.63 secondes pour le patient n°3 et en 16.09 secondes pour le patient n°10.

La distance parcourue durant le test de marche de 6 minutes est de 320m (patient n°3) et 520m (patient n°10).

Le testing moteur des membres inférieurs du patient n°3 est autour de 4/5 au niveau des hanches et genoux ; et entre 2 et 3 pour les chevilles et les pieds. Pour le patient n°10 le testing moteur est à 5/5 pour les hanches et les genoux ; à 4/5 pour les chevilles.

Concernant l'analyse du quadriceps isométrique à 45°, le patient n°3 est à 34Nm pour le MID et à 62Nm pour le MIG ; le patient n°10 est à 157Nm à droite et 122Nm à gauche.

Les résultats obtenus sur les questionnaires pour le patient n°3 sont de 2 pour le SARC-F, tout comme le patient n°10.

Tableau II : Résultats des patients non chuteurs

	Patient n°3	Patient n°10
Sexe F ou M	F	M
Kinésithérapie	Oui	Oui
TUG (s)	9.75	7.97
BBS (/56)	39	53
5 levers de chaise (s)	12.63	16.09

TM6 (m)	320	520
Testing moteur (MRC ; /5)		
<i>Hanche D</i>	4+	5
<i>Hanche G</i>	4	5
<i>Genou D</i>	4+	5
<i>Genou G</i>	5	5
<i>Cheville D</i>	3+	4
<i>Cheville G</i>	2	4
<i>Pied D</i>	3	2+
<i>Pied G</i>	2	4
Flexion dorsale de cheville		
(°)	0	10
D	0	5
G		
Bilan podologique		
<i>Pieds creux</i>	1 ^e degré	2 ^e degré
<i>Griffe d'orteil (D/G)</i>	0	0/5
<i>Zone d'hyper appui (D/G)</i>	10/10	6/6
Analyse gaitRite		
<i>Vitesse de marche (cm/s)</i>	66.2	113.7
<i>Phase de simple appui (%)</i>	35.6	37.2
<i>Phase de double appui (%)</i>	28.8	25.5
<i>Phase oscillante (%)</i>	35.6	35.7
Posturographie : surface		
(mm ²)	400.9	458.7
<i>Yeux ouverts sol dur</i>	449.2	591.7
<i>Yeux fermés sol dur</i>	412.1	497.6
<i>Yeux ouverts mousse</i>	1726.7	4305.1
<i>Yeux fermés mousse</i>		
Analyse isocinétique (Nm)		
	34	157

Quadriceps (isométrique 45°) D	62	122
Quadriceps (isométrique 45°) G		
SARC-F (/10)	2	2
ABC-S (/45)	21	18
FSS (/9)	4.3	1.7

Variables catégorielles présentées sous forme d'effectifs et (%).

Variables quantitatives présentées sous forme de médiane [intervalle interquartile].

Concernant les 6 patients chuteurs, les résultats sont exprimés dans le **tableau III**.

Le résultat du TUG exprimé en secondes est de 7.5 [6 ; 8.68].

Concernant les tests physiques : le score obtenu au BBS est de 56 [48 ; 56]. La médiane de réalisation des 5 levers de chaise (exprimé en secondes) est de 11.5 [8 ; 13] et celle du TM6 (exprimée en mètres) est de 440 [420 ; 440].

Concernant le testing moteur des membres inférieurs, la force musculaire (selon MRC) au niveau des hanches et des genoux est de 5 [5 ; 5]. Pour la cheville droite elle est de 4 [4 ; 4+], pour la cheville gauche 4 [4 ; 5]. Pour le pied droit la force est de 4+ [4+ ; 5], pour le pied gauche elle est de 5 [4 ; 5].

L'analyse isocinétique de la force du quadriceps en isométrique à 45° retrouve à droite 82Nm [73 ; 103]Nm ; à gauche 60Nm [52 ; 83]Nm.

Les résultats des différents questionnaires sont les suivants : 1.5[0 ; 2] pour le SARC-F ; 11 [9 ; 16] pour l'ABC-S et de 4.2 [4.2 ; 5.3] pour le FSS.

Tableau III : Résultats des patients chuteurs

Réévaluation à 1 an Patients chuteurs N=6	
Sexe	
Masculin	1 (16.67)
Féminin	5 (83.33)
Kinésithérapie	4 (66.67)
TUG (s)	7.5 [6 ; 8.68]
BBS (/56)	56 [48 ; 56]
5 levers de chaise (s)	11.5 [8 ; 13]
TM6 (m)	440 [420 ; 440]
Testing moteur (MRC ; /5)	
<i>Hanche D</i>	5 [5 ; 5]
<i>Hanche G</i>	5 [5 ; 5]
<i>Genou D</i>	5 [5 ; 5]
<i>Genou G</i>	5 [5 ; 5]
<i>Cheville D</i>	4 [4 ; 4+]
<i>Cheville G</i>	4 [4 ; 5]
<i>Pied D</i>	4+ [4+ ; 5]
<i>Pied G</i>	5 [4 ; 5]
Flexion dorsale de cheville	
(°)	7,5 [0 ;10]
D	5 [0 ;10]
G	
Bilan podologique	
<i>Pieds creux</i>	6 (100)
<i>Griffe d'orteil (D/G)</i>	2.5 [0 ; 5]/4.5 [2 ; 5]
<i>Zone d'hyper appui (D/G)</i>	7.5 [6 ; 10]/8 [7 ;10]

Analyse gaitRite	
<i>Vitesse de marche (cm/s)</i>	106.85 [95.2 ; 123.6]
<i>Phase de simple appui (%)</i>	38.86 [36.95 ; 53.45]
<i>Phase de double appui (%)</i>	24.4 [22.8 ; 24.85]
<i>Phase oscillante (%)</i>	37.88 [37 ; 38.8]
Posturographie : surface	
(mm²)	208.45 [178.2 ; 336.5]
<i>Yeux ouverts sol dur</i>	318.1 [305.3 ; 370.3]
<i>Yeux fermés sol dur</i>	404.5 [382.6 ; 406.6]
<i>Yeux ouverts mousse</i>	571 [437.9 ; 777.3]
<i>Yeux fermés mousse</i>	
Analyse isocinétique (Nm)	
<i>Quadriceps (isométrique 45°) D</i>	82 [73 ; 103]
<i>Quadriceps (isométrique 45°) G</i>	60 [52 ; 83]
SARC-F (/10)	1.5 [0 ; 2]
ABC-S (/45)	11 [9 ; 16]
FSS (/9)	4.2 [4.2 ; 5.3]

Variables catégorielles présentées sous forme d'effectifs et (%).

Variables quantitatives présentées sous forme de médiane [intervalle interquartile].

Les figures 6 et 7 présentent les résultats des questionnaires ABC-SCALE et SARC-F des patients revus à 12 mois.

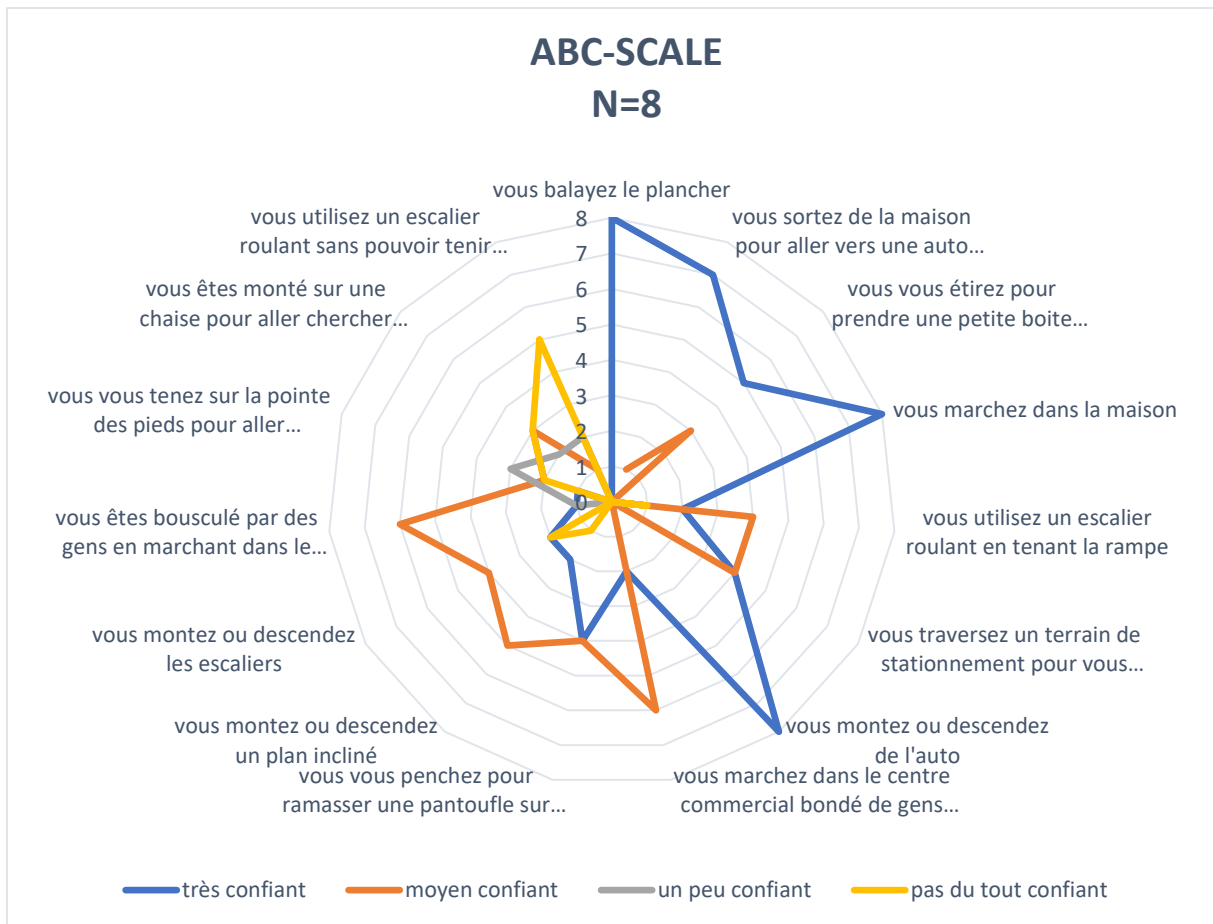


Figure 6 : Résultats des questionnaires ABC-SCALE

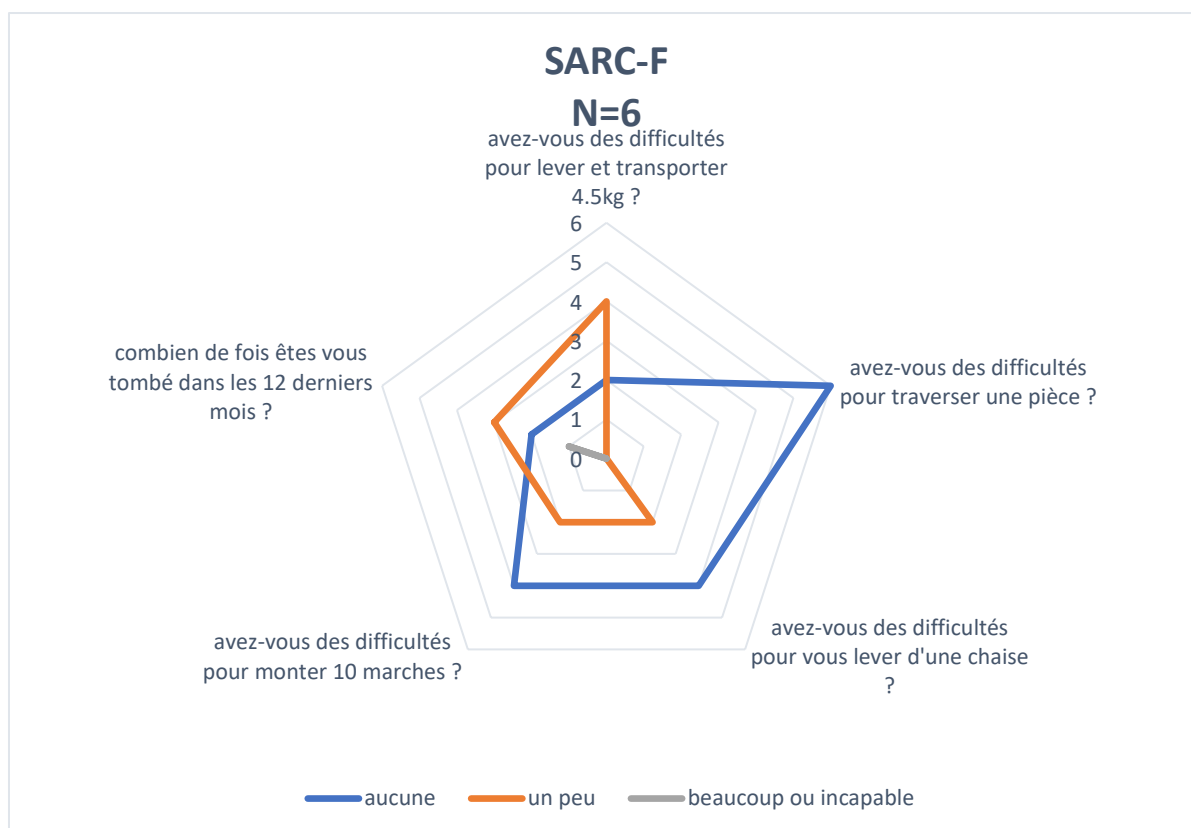


Figure 7 : Résultats des questionnaires SARC-F

2.3.3. Analyse du critère de jugement principal sur un an

Au moment de l'inclusion, la médiane du TUG est de 9 secondes [7.4 ; 10.4]secondes. A un an elle est de 7.9 secondes [6.5 ; 9.2] secondes (p=0.09).

Nous observons une diminution du temps de réalisation du TUG à 1 an.

Les résultats sont présentés dans le **tableau IV**.

Tableau IV : Critère principal sur un an

TUG	
J0	9 [7.4 ; 10.4]
1 an	7.9 [6.5 ; 9.2]

2.4. *Discussion*

Cette étude a été menée afin de mettre en évidence un lien entre le temps réalisé pour réaliser le Time Up and Go Test et la survenue de chute chez les patients atteints de Charcot Marie Tooth de type 1A.

Il s'agit d'une première analyse dans le cadre de cette thèse sur 8 patients. Les résultats issus de cette analyse ne permettent pas de valider ou d'invalider l'hypothèse formulée. Une première conclusion pourra être rendue lorsque 20 patients auront été inclus et suivis sur un an.

Les premiers résultats étudiés ne permettent pas de valider ou d'invalider l'hypothèse principale en raison d'un manque de puissance de l'effectif. Cependant, le temps réalisé pour le TUG semble diminuer sur un an ($p=0.09$), passant de 9 à 7.99 secondes. Parmi les 8 patients revus à un an, le pourcentage de patients chuteurs semble augmenter passant de 50% à l'inclusion à 75% à un an.

Concernant les autres éléments mesurés durant cette étude, il semblerait qu'on retrouve pour les patients chuteurs :

- Des tests physiques dans les normes, le score du BBS étant à 56, le temps réalisé pour le test des 5 levers à 11.5 secondes et celle du TUG à 7.5 secondes. Le test de marche retrouve une médiane à 440m, légèrement diminuée par rapport à la norme (520m)(59) ;

- Une force musculaire globale à son maximum (5/5) pour les muscles de la hanche et du genou et une légère diminution de la force des muscles de la cheville et du pied (médiane à 4/5) ;
- Une limitation de la flexion dorsale de cheville (norme aux alentours de 20°);
- Des valeurs de surface pathologiques (norme à 100mm² (60)avec les yeux ouverts sur sol dur) pour tous les modes sur la plateforme de posturographie, pouvant être en lien avec des troubles proprioceptifs ;
- Une légère diminution de la vitesse de marche, puisque la vitesse obtenue lors des tests est de 106.85cm/s pour une norme à 120cm/s(61) ;
- Une légère augmentation de la phase de double appui au dépens de la phase oscillante (61) ;
- De légers déficits de la force musculaire du quadriceps mesurée à 45°/sec sur dynamomètre isocinétique, la norme se situant autour de 150Nm (62).
- Une tendance à la fatigue chronique, le score moyen du FSS étant supérieure à 4.
- Avec des résultats à 11 pour le ABC-S, soit 24% ; il semblerait que les patients atteints de CMT aient peur de chuter dans leur quotidien. Il n'existe pas de consensus concernant cette pathologie et le score obtenu au questionnaire ABC-S mais un article paru en 2018 dans le « journal de thérapie physique en neurologie » établissait un lien entre un risque de chute avéré et un score à l'ABC-S inférieur à 67% (63).
- Pas de tendance à la sarcopénie, la médiane obtenue au questionnaire SARC-F étant inférieure à 4.

Nous avons décidé d'exclure plusieurs variables évaluées lors de l'inclusion et de la visite à un an de l'analyse statistique.

Toutes les données concernant les membres supérieurs ont été exclues de l'analyse en raison d'un manque de pertinence clinique. La force, la dextérité et l'endurance du membre supérieur ont un impact minime sur la survenue d'une chute et le temps réalisé au TUG.

Concernant les amplitudes articulaires, la flexion dorsale de cheville est la seule variable présentée car la plus impactée par la maladie de CMT.

Nous avons décidé de retenir pour l'analyse principalement les tests physiques validés pour l'évaluation de la condition physique globale, de l'équilibre et de la motricité des membres inférieurs.

Enfin, pour les questionnaires, l'ABC-S, le SARC-F et le FSS sont un bon reflet de la condition physique et du risque de chute perçu par le patient, et de ce fait les plus pertinents à analyser.

Les données anthropométriques et certains critères de l'analyse par Gait'up n'ont pu être retenus en raison d'un manque de données trop important.

Il existe plusieurs limitations dans cette étude.

La première concerne la longueur des évaluations. En effet, l'évaluation d'un sujet à l'inclusion et à douze mois prend environ 3 heures. Les investigateurs risquent d'oublier certains éléments de l'évaluation du patient. Dans notre analyse nous avons dû mettre de côté les données anthropométriques ainsi que certaines données de l'analyse par le logiciel Gait'up en raison d'un manque de données très important.

Le manque de données concerne aussi bien les patients à l'inclusion que les patients revus à un an et peut être source de biais majeur.

Le temps d'évaluation très long peut également induire des biais selon les habitudes de chaque investigateur. Le temps réalisé pour le TUG peut différer s'il est fait au début ou à la fin de l'évaluation globale, cette pathologie provoquant une fatigabilité musculaire. Il conviendrait donc de réaliser les tests dans un ordre précis à chaque fois, ce qui n'est pas toujours le cas.

La multitude d'investigateurs peut également être source de biais dans ce cadre.

Ce temps d'investigation est dû aux nombreux tests que chaque patient doit réaliser dans le cadre de cette étude. Les tests sont très nombreux et leur pertinence n'est pas validée pour les analyses finales.

Enfin, dans le cadre de cette étude, il n'est pas possible de réaliser des tests statistiques fiables pour valider ou invalider l'hypothèse en raison d'un effectif de patients trop faible (8 au total).

Il convient d'aborder les mécanismes inhérents aux chutes décrits par les patients pendant l'étude.

Il s'agit principalement de chutes sans gravité puisqu'aucune n'a conduit à un passage dans un service d'urgences ni à une hospitalisation.

La plupart des patients décrivent une perte d'équilibre lors du franchissement d'un obstacle (tapis, objet au sol, terrain accidenté, pente raide). Ils décrivent également « le manque d'attention » au moment de la chute.

La diminution du TUG et les mécanismes de chutes évoqués par les patients peuvent être des arguments en faveur d'une précipitation des patients dans leurs déplacements courants. Dans ce cas le patient ayant connaissance de l'exercice, pour l'avoir réalisé lors du premier entretien, se déplacerait plus rapidement par anticipation.

D'autre part, l'utilisation du TUG comme outil de dépistage du risque de chute, semble avoir été validé pour des patients atteints de pathologies les affectant de façon plus globale (Personne âgée, BPCO, AVC, Parkinson). Il se pourrait que l'utilisation du TUG comme outil de dépistage du risque de chute ne puisse être valable pour des pathologies très localisées, comme une atteinte distale pure.

Pour valider ces hypothèses, des études ultérieures devront être menées.

CONCLUSION

La maladie de Charcot Marie Tooth est la neuropathie périphérique héréditaire la plus fréquente avec une prévalence estimée entre 9,7 à 82,3/100 000 habitants dans la population caucasienne (1,3,4).

Elle se traduit par une atteinte sensitivomotrice des membres associée à des déformations orthopédiques et une aréflexie tendineuse à l'examen clinique(1,5,8). De fait, les personnes atteintes seraient plus susceptibles de chuter que la population générale.

Plusieurs outils de dépistage du risque de chute chez les populations à risque (personnes âgées, BPCO, AVC, Parkinson) ont été proposés et validés, notamment le Time Up and Go test, sur une norme définie entre 11 et 14 secondes selon les études(40–43).

L'étude réalisée au sein du service de MPR de Clermont Ferrand cherche à démontrer un lien entre le temps effectué pour l'épreuve de TUG et le risque de survenue de chutes à un an chez les patients atteints de la maladie de Charcot Marie Tooth de type 1A.

Au final, les résultats obtenus lors de notre analyse intermédiaire ne permettent pas de conclure à la pertinence de l'utilisation du TUG comme outil de dépistage pour le risque de chute chez les patients atteints de CMT1A car les valeurs sont plus faibles, de plusieurs secondes, que les seuils retrouvés dans la littérature comme ayant une pertinence clinique ; et ce seuil tend à diminuer, y compris chez les patients chuteurs.

La diminution à un an de la valeur du TUG chez les patients atteints de CMT1A associée à un risque de chute similaire pourrait être en lien avec la précipitation dont feraient preuve les patients atteints de cette pathologie.

Le Doyen de l'UFR de médecine :



Président du jury :

Emmanuel COUDEYRE

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

1. Vallat J-M, Funalot B. La maladie de Charcot-Marie-Tooth. médecine/sciences [Internet]. 1 oct 2010 [cité 16 août 2021];26(10):842-7. Disponible sur: <https://www.medecinesciences.org/articles/medsci/abs/2010/09/medsci20102610p842/medsci20102610p842.html>
2. CMT France. Histoire et découverte - Maladie de Charcot Marie Tooth [Internet]. CMT France. 2021 [cité 16 août 2021]. Disponible sur: <https://www.cmt-france.org/Histoire-et-decouverte>
3. Timmerman V, Strickland AV, Züchner S. Genetics of Charcot-Marie-Tooth (CMT) Disease within the Frame of the Human Genome Project Success. Genes [Internet]. 22 janv 2014 [cité 16 août 2021];5(1):13-32. Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3978509/>
4. Barreto LCLS, Oliveira FS, Nunes PS, Costa IMP de F, Garcez CA, Goes GM, et al. Epidemiologic Study of Charcot-Marie-Tooth Disease: A Systematic Review. Neuroepidemiology [Internet]. 2016 [cité 20 août 2021];46(3):157-65. Disponible sur: <https://www.karger.com/Article/FullText/443706>
5. Neuropathies héréditaires sensitivomotrices de Charcot Marie Tooth (HAS) [Internet]. [cité 16 août 2021]. Disponible sur: <https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-03/pnds-cmt-sa-v2-converti.pdf>
6. Birouk N. La maladie de Charcot-Marie-Tooth. Presse Médicale [Internet]. 1 févr 2009 [cité 20 août 2021];38(2):200-9. Disponible sur: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0755498208005046>
7. Vallat J-M, Duchesne M, Mathis S, Magdelaine C, Tazir M, Magy L. Maladies de Charcot-Marie-Tooth : discussion des relations génotypes-lésions ultrastructurales du nerf périphérique. Bull Académie Natl Médecine [Internet]. janv 2018 [cité 21 nov 2021];202(1-2):209-24. Disponible sur: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0001407919303528>
8. Adoukonou TA, Vallat J-M, Mathis S. La maladie de charcot-marie-tooth de type i (CMT1). Afr J Neurol Sci. 2015;34(1):71-83.
9. Adoukonou TA, Mathis S. La maladie de charcot-marie-tooth de type 1. Afr J Neurol Sci [Internet]. 2015 [cité 21 nov 2021]; Disponible sur: <https://ajns.paans.org/la-maladie-de-charcot-marie-tooth-de-type-i-cmt1/>
10. Szigeti K, Garcia CA, Lupski JR. Charcot-Marie-Tooth disease and related hereditary polyneuropathies: Molecular diagnostics determine aspects of medical management. Genet Med [Internet]. févr 2006 [cité 6 sept 2021];8(2):86-92. Disponible sur: <https://www.nature.com/articles/gim200614>
11. Birouk N. Charcot-Marie-Tooth disease type 1A with 17p11.2 duplication. Clinical and electrophysiological phenotype study and factors influencing disease severity in 119 cases. Brain. 1997;120(5):813-23.
12. Wilmschurst JM, Ouvrier R. Hereditary peripheral neuropathies of childhood: An overview for clinicians. Neuromuscul Disord [Internet]. 1 nov 2011 [cité 23 août 2021];21(11):763-75. Disponible sur: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0960896611001507>
13. Berciano J, Gallardo E, García A, Pelayo-Negro AL, Infante J, Combarros O. New insights into the pathophysiology of pes cavus in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A duplication. J Neurol [Internet]. 1 sept 2011 [cité 19 août 2021];258(9):1594-602. Disponible sur: <https://doi.org/10.1007/s00415-011-6094-x>
14. Stojkovic T, de Seze J, Dubourg O, Arne-Bes MC, Tardieu S, Hache JC, et al. Autonomic and respiratory dysfunction in Charcot-Marie-Tooth disease due to Thr124Met mutation in the myelin protein zero gene. Clin Neurophysiol [Internet]. 1 sept 2003 [cité 1 sept 2021];114(9):1609-14. Disponible sur: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1388245703001597>

15. Boentert M, Knop K, Schuhmacher C, Gess B, Okegwo A, Young P. Sleep disorders in Charcot-Marie-Tooth disease type 1. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* [Internet]. 1 mars 2014 [cité 23 août 2021];85(3):319-25. Disponible sur: <https://jnnp-bmj-com.ezproxy.uca.fr/content/85/3/319>
16. Carlo F, Carlotta S, Grazia GS, Elena P, Daniele F, Francesco P, et al. Charcot-Marie-Tooth disease with pyramidal features due to a new mutation of EGR2 gene. *Acta Bio Medica Atenei Parm* [Internet]. 2019 [cité 23 août 2021];90(1):104-6. Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6502152/>
17. Dubourg O. Actualités dans les neuropathies héréditaires. *Rev Neurol (Paris)* [Internet]. 1 déc 2012 [cité 1 sept 2021];168(12):983-5. Disponible sur: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0035378712010053>
18. Crimella C, Baschiroto C, Arnoldi A, Tonelli A, Tenderini E, Airoidi G, et al. Mutations in the motor and stalk domains of KIF5A in spastic paraplegia type 10 and in axonal Charcot-Marie-Tooth type 2. *Clin Genet* [Internet]. 2012 [cité 1 sept 2021];82(2):157-64. Disponible sur: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/j.1399-0004.2011.01717.x>
19. Auer-Grumbach M, Weger M, Fink-Puches R, Papić L, Fröhlich E, Auer-Grumbach P, et al. Fibulin-5 mutations link inherited neuropathies, age-related macular degeneration and hyperelastic skin. *Brain* [Internet]. juin 2011 [cité 26 août 2021];134(6):1839-52. Disponible sur: <https://academic.oup.com/brain/article-lookup/doi/10.1093/brain/awr076>
20. Rance G, Ryan MM, Bayliss K, Gill K, O'Sullivan C, Whitechurch M. Auditory function in children with Charcot-Marie-Tooth disease. *Brain* [Internet]. 1 mai 2012 [cité 25 août 2021];135(5):1412-22. Disponible sur: <https://doi.org/10.1093/brain/aws085>
21. Benson B, Sulica L, Guss J, Blitzer A. Laryngeal neuropathy of Charcot-Marie-Tooth disease: Further observations and novel mutations associated with vocal fold paresis. *The Laryngoscope* [Internet]. 2010 [cité 25 août 2021];120(2):291-6. Disponible sur: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/lary.20685>
22. Saint-Lézer A, Solé G, Ribeiro E, Latour P, Mercié P, Longy-Boursier M. Association non fortuite d'une neutropénie chronique et d'une maladie de Charcot-Marie-Tooth en rapport avec une mutation de la dynamine 2. *Rev Neurol (Paris)* [Internet]. 1 avr 2012 [cité 26 août 2021];168(4):367-70. Disponible sur: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0035378712003967>
23. Boyer O, Nevo F, Plaisier E, Funalot B, Gribouval O, Benoit G, et al. INF2 Mutations in Charcot-Marie-Tooth Disease with Glomerulopathy. *N Engl J Med* [Internet]. 22 déc 2011 [cité 26 août 2021];365(25):2377-88. Disponible sur: <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1109122>
24. Ribiere C, Bernardin M, Sacconi S, Delmont E, Fournier-Mehouas M, Rauscent H, et al. Pain assessment in Charcot-Marie-Tooth (CMT) disease. *Ann Phys Rehabil Med* [Internet]. 1 avr 2012 [cité 13 août 2021];55(3):160-73. Disponible sur: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1877065712000309>
25. Reilly MM, Shy ME, Muntoni F, Pareyson D. 168th ENMC International Workshop: Outcome measures and clinical trials in Charcot-Marie-Tooth disease (CMT). *Neuromuscul Disord* [Internet]. 1 déc 2010 [cité 11 août 2021];20(12):839-46. Disponible sur: [https://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966\(10\)00586-9/abstract](https://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966(10)00586-9/abstract)
26. Lesmana H, Vawter Lee M, Hosseini SA, Burrow TA, Hallinan B, Bove K, et al. CNTNAP1-Related Congenital Hypomyelinating Neuropathy. *Pediatr Neurol*. avr 2019;93:43-9.
27. van Paassen BW, van der Kooij AJ, van Spaendonck-Zwarts KY, Verhamme C, Baas F, de Visser M. PMP22 related neuropathies: Charcot-Marie-Tooth disease type 1A and Hereditary Neuropathy with liability to Pressure Palsies. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 19 mars 2014 [cité 23 nov 2021];9:38. Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3994927/>
28. Gieselmann V, Krägeloh-Mann I. Metachromatic leukodystrophy--an update. *Neuropediatrics*. févr 2010;41(1):1-6.
29. Devic P, Petiot P. [Distal hereditary motor neuropathy]. *Rev Neurol (Paris)*. nov 2011;167(11):781-90.

30. Auer-Grumbach M. Hereditary sensory and autonomic neuropathies. *Handb Clin Neurol*. 2013;115:893-906.
31. Feldman EL, Callaghan BC, Pop-Busui R, Zochodne DW, Wright DE, Bennett DL, et al. Diabetic neuropathy. *Nat Rev Dis Primer*. 13 juin 2019;5(1):41.
32. Corrado B, Ciardi G, Bargigli C. Rehabilitation Management of the Charcot–Marie–Tooth Syndrome. *Medicine (Baltimore)* [Internet]. 29 avr 2016 [cité 18 déc 2021];95(17):e3278. Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4998680/>
33. Pisciotta C, Saveri P, Pareyson D. Challenges in Treating Charcot-Marie-Tooth Disease and Related Neuropathies: Current Management and Future Perspectives. *Brain Sci* [Internet]. 29 oct 2021 [cité 18 déc 2021];11(11):1447. Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8615778/>
34. El Mhandi L, Pichot V, Calmels P, Gautheron V, Roche F, Féasson L. Exercise training improves autonomic profiles in patients with Charcot–Marie–Tooth disease. *Muscle Nerve* [Internet]. 2011 [cité 18 déc 2021];44(5):732-6. Disponible sur: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/mus.22150>
35. Videler A. A thumb opposition splint to improve manual dexterity and upper-limb functioning in Charcot-Marie-Tooth disease [Internet]. [cité 18 déc 2021]. Disponible sur: <http://www.medicaljournals.se/jrm/content/html/10.2340/16501977-0932>
36. HAS. Prévention des chutes accidentelles chez la personne âgée : Recommandations [Internet]. 2005 [cité 28 déc 2021]. Disponible sur: https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/Prevention_chutes_recos.pdf
37. OMS. Chutes [Internet]. 2021 [cité 28 déc 2021]. Disponible sur: <https://www.who.int/fr/news-room/fact-sheets/detail/falls>
38. Santé Publique France. La surveillance épidémiologique des chutes chez les personnes âgées. Numéro thématique. Vieillesse et fragilité : approches de santé publique [Internet]. [cité 29 déc 2021]. Disponible sur: <https://www.santepubliquefrance.fr/maladies-et-traumatismes/traumatismes/chute/la-surveillance-epidemiologique-des-chutes-chez-les-personnes-agees.-numero-thematique.-vieillesse-et-fragilite-approches-de-sante-publique>
39. Ministère de la santé et des services sociaux (Canada). Améliorer la prévention des chutes et des erreurs liées à la médication [Internet]. 2014 [cité 30 déc 2021]. Disponible sur: <http://deslibris.ca/ID/244591>
40. Shumway-Cook A, Brauer S, Woollacott M. Predicting the probability for falls in community-dwelling older adults using the Timed Up & Go Test. *Phys Ther*. sept 2000;80(9):896-903.
41. Reynaud V, Muti D, Pereira B, Greil A, Caillaud D, Richard R, et al. A TUG Value Longer Than 11 s Predicts Fall Risk at 6-Month in Individuals with COPD. *J Clin Med* [Internet]. 22 oct 2019 [cité 13 août 2021];8(10):1752. Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6832491/>
42. Herman T, Giladi N, Hausdorff JM. Properties of the ‘Timed Up and Go’ Test: More than Meets the Eye. *Gerontology* [Internet]. avr 2011 [cité 30 déc 2021];57(3):203-10. Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3094679/>
43. Rao SS. Prevention of Falls in Older Patients. *Am Fam Physician* [Internet]. 1 juill 2005 [cité 30 déc 2021];72(1):81-8. Disponible sur: <https://www.aafp.org/afp/2005/0701/p81.html>
44. HAS. Référentiel concernant l'évaluation du risque de chutes chez le sujet âgé autonome et sa prévention [Internet]. 2012 [cité 6 janv 2022]. Disponible sur: https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2013-04/referentiel_concernant_levaulation_du_risque_de_chutes_chez_le_sujet_age_autonome_et_sa_prevention.pdf
45. Guralnik JM, Simonsick EM, Ferrucci L, Glynn RJ, Berkman LF, Blazer DG, et al. A short physical performance battery assessing lower extremity function: association with self-reported disability and prediction of mortality and nursing home admission. *J Gerontol*. mars 1994;49(2):M85-94.

46. Peters DM, Fritz SL, Krotish DE. Assessing the Reliability and Validity of a Shorter Walk Test Compared With the 10-Meter Walk Test for Measurements of Gait Speed in Healthy, Older Adults. *J Geriatr Phys Ther* [Internet]. mars 2013 [cité 6 janv 2022];36(1):24-30. Disponible sur: https://journals.lww.com/jgpt/Fulltext/2013/01000/Assessing_the_Reliability_and_Validity_of_a.4.aspx
47. Steffen TM, Hacker TA, Mollinger L. Age- and gender-related test performance in community-dwelling elderly people: Six-Minute Walk Test, Berg Balance Scale, Timed Up & Go Test, and gait speeds. *Phys Ther*. févr 2002;82(2):128-37.
48. Boulgarides LK, McGinty SM, Willett JA, Barnes CW. Use of clinical and impairment-based tests to predict falls by community-dwelling older adults. *Phys Ther*. avr 2003;83(4):328-39.
49. Bergmann G, Bergmann M, Castro A, Lorenzi T, Pinheiro E, Moreira R, et al. Use of the 6-minute walk/run test to predict peak oxygen uptake in adolescents. *Rev Bras Atividade Física Saúde*. 31 janv 2014;19(1):64-73.
50. Powell LE, Myers AM. The Activities-specific Balance Confidence (ABC) Scale. *J Gerontol A Biol Sci Med Sci*. janv 1995;50A(1):M28-34.
51. Tinetti ME, Kumar C. The Patient Who Falls. *JAMA J Am Med Assoc* [Internet]. 20 janv 2010 [cité 13 août 2021];303(3):258-66. Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3740370/>
52. Reynaud V, Morel C, Givron P, Clavelou P, Cornut-Chauvinc C, Pereira B, et al. Walking Speed Is Correlated With the Isokinetic Muscular Strength of the Knee in Patients With Charcot-Marie-Tooth Type 1A. *Am J Phys Med Rehabil*. mai 2019;98(5):422-5.
53. Manor B, Doherty A, Li L. The reliability of physical performance measures in peripheral neuropathy. *Gait Posture*. août 2008;28(2):343-6.
54. HAS. Analyse de la posture statique et/ou dynamique sur plateforme de force (posturographie). 2007.
55. Frequency and circumstances of falls for people with Charcot–Marie–Tooth disease: A cross sectional survey - Ramdharry - 2018 - Physiotherapy Research International - Wiley Online Library [Internet]. [cité 20 févr 2022]. Disponible sur: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/pri.1702>
56. Myers AM, Fletcher PC, Myers AH, Sherk W. Discriminative and Evaluative Properties of the Activities-specific Balance Confidence (ABC) Scale. *J Gerontol Ser A* [Internet]. 1 juill 1998 [cité 12 mars 2022];53A(4):M287-94. Disponible sur: <https://doi.org/10.1093/gerona/53A.4.M287>
57. Bihel L, Reynaud V, Givron P, Clavelou P, Cornut-Chauvinc C, Pereira B, et al. Foot Function Index: A Promising Questionnaire for Individuals With Charcot-Marie-Tooth Disease Type 1A. *Arch Phys Med Rehabil*. déc 2019;100(12):2403-6.
58. Reynaud V, Conforto I, Givron P, Clavelou P, Cornut-Chauvinc C, Taithe F, et al. Multidimensional evaluation is necessary to assess hand function in patients with Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. *Ann Phys Rehabil Med*. mars 2021;64(2):101362.
59. Bacquaert A. Test de marche des six minutes (6 MWT) : protocole, valeurs et calcul [Internet]. IRBMS. 2017 [cité 12 mars 2022]. Disponible sur: <https://www.irbms.com/test-de-marche-de-six-minutes-6mwt/>
60. Le statokinésimètre – Siopos [Internet]. [cité 12 mars 2022]. Disponible sur: <https://www.siopos.com/le-diagnostic/le-statokinesimetre/>
61. CHU Lyon. l'analyse quantifiée de la marche - les normes des paramètres cinématiques [Internet]. [cité 14 mars 2022]. Disponible sur: https://www.chu-lyon.fr/sites/default/files/poster_aqm_les_normes_4_mouvement-et-handicap_hcl.pdf
62. Maledon S, Neau C. Isocinétisme [Internet]. Disponible sur: <http://pole-sante-sport.com/wp-content/uploads/2018/07/isocin%C3%A9tisme-indications-.pdf>

63. Academy of neurologic physical therapy. Activities specific balance confidence scale [Internet]. 2019. Disponible sur: https://www.neuropt.org/docs/default-source/cpgs/core-outcome-measures/activities-specific-balance-confidence-scale-proof8-%282%2917db36a5390366a68a96ff00001fc240.pdf?sfvrsn=d7d85043_0

ANNEXE I. Grille STROBE



STROBE Statement—Items to be included when reporting observational studies in a conference abstract

Item	Recommendation
Title	Indicate the study's design with a commonly used term in the title (e.g cohort, case-control, cross sectional)
Authors	Contact details for the corresponding author
Study design	Description of the study design (e.g cohort, case-control, cross sectional)
Objective	Specific objectives or hypothesis
Methods	
Setting	Description of setting, follow-up dates or dates at which the outcome events occurred or at which the outcomes were present, as well as any points or ranges on other time scales for the outcomes (e.g., prevalence at age 18, 1998-2007).
Participants	<i>Cohort study</i> —Give the most important eligibility criteria, and the most important sources and methods of selection of participants. Describe briefly the methods of follow-up
	<i>Case-control study</i> —Give the major eligibility criteria, and the major sources and methods of case ascertainment and control selection
	<i>Cross-sectional study</i> —Give the eligibility criteria, and the major sources and methods of selection of participants
	<i>Cohort study</i> —For matched studies, give matching and number of exposed and unexposed
	<i>Case-control study</i> —For matched studies, give matching criteria and the number of controls per case
Variables	Clearly define primary outcome for this report.
Statistical methods	Describe statistical methods, including those used to control for confounding
Results	
Participants	Report Number of participants at the beginning and end of the study
Main results	Report estimates of associations. If relevant, consider translating estimates of relative risk into absolute risk for a meaningful time period
	Report appropriate measures of variability and uncertainty (e.g., odds ratios with confidence intervals)
Conclusions	General interpretation of study results

ANNEXE II. Cotation musculaire selon le Medical Research Council

0 = Aucune contraction

1 = Contraction visible n'entraînant aucun mouvement

2 = Contraction permettant le mouvement en l'absence de pesanteur

3 = Contraction permettant le mouvement contre la pesanteur

4 = Contraction permettant le mouvement contre la résistance

5 = Force musculaire normale

ANNEXE III. Time Up and Go Test



Plateforme mobilité

Fiches techniques

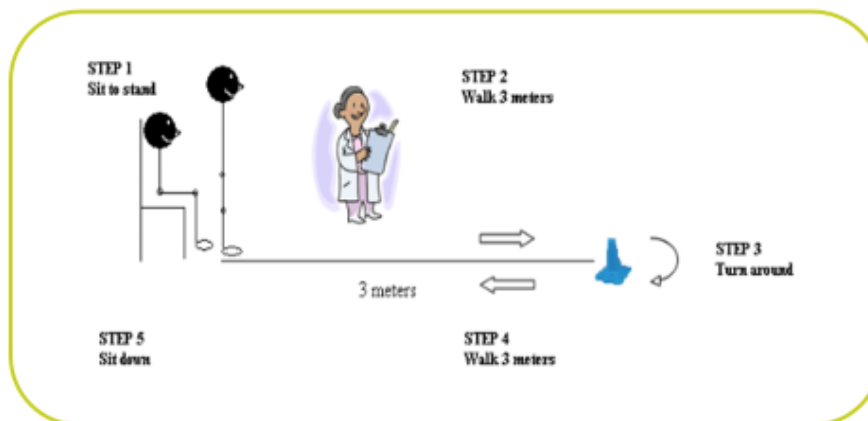
Timed Up and Go (TUG)

Matériel

- ✓ 1 Chaise avec appui-bras
- ✓ 1 Chronomètre
- ✓ 1 Ruban à mesurer

Mesure

- ✓ Un essai avant le test ne doit pas être accordé.
- ✓ Avant de commencer le test, l'intervenant doit installer le parcours : placer la chaise contre un mur pour la stabiliser et tracer une ligne au sol à une distance de trois mètres de la chaise dans un endroit sans obstacles.
- ✓ **Directives générales** : Le patient doit se lever de la position assise avec l'aide de l'appui-bras ou l'aide de ses mains sur ses cuisses, marcher à une vitesse confortable jusqu'à la ligne de trois mètres, tourner à 180 degrés, revenir et s'asseoir de nouveau. Il est permis d'utiliser une aide à la marche (cane/déambulateur), mais son usage doit être indiqué dans le formulaire de collecte de données.
- ✓ **Faites une démonstration d'un aller-retour si nécessaire.**
- ✓ **Consigne avant le départ** : « **Asseyez-vous avec votre dos bien placé contre le dossier de la chaise. À la commande GO, vous devrez vous lever, marcher trois mètres à une vitesse confortable, vous retourner et revenir vous asseoir sur la chaise le dos appuyé contre la chaise. 1-2-3 Go!** ». L'intervenant doit démarrer le chronomètre à « Go » et l'arrêter quand le dos de la personne touche au dossier de la chaise.



Podsiadlo & Richardson, 1991
James C et al. 2000

ANNEXE IV. Test de marche de 6 minutes



Plateforme mobilité

Fiches techniques

Test de marche de 6min

Environnement

- ✓ Le TM6 doit être réalisé à l'intérieur, le long d'un long couloir plat, droit, avec une surface dure, au calme. Le parcours doit avoir une longueur de 30 m. La longueur du couloir doit être marquée tous les 3 m. Les points de retournement doivent être matérialisés par deux cônes (un cône indiquant le point de départ et l'autre qui matérialise la fin des 30m).

Matériel

- ✓ 1 Chaise
- ✓ 1 Cardio-fréquence-mètre, 1 saturomètre, 1 chronomètre
- ✓ 2 Cônes
- ✓ Echelle de Borg

Mesure

- ✓ Le patient doit être en tenue de sport avec ses chaussures habituelles. Une période d'échauffement avant le test ne doit pas être effectuée.
- ✓ Le patient doit rester assis sur une chaise située près de la position de départ pendant au moins 5 minutes avant le début du test. Pendant ce temps, placez l'appareil de mesure de la fréquence cardiaque et du niveau de saturation au niveau du poignet.
- ✓ Demandez au patient de se tenir debout et d'évaluer sa dyspnée de base et sa fatigue globale à l'aide de l'échelle de Borg.
 - Au début de l'exercice, montrez l'échelle au patient et demandez lui : « Veuillez évaluer votre niveau d'essoufflement à l'aide de cette échelle » Ensuite, posez la question suivante : « Évaluez votre niveau de fatigue à l'aide de cette échelle ».
- ✓ **Consigne avant le départ :** « Le but de ce test est de marcher pendant 6 minutes en parcourant LA PLUS GRANDE DISTANCE POSSIBLE. Vous ferez des aller-retour dans ce couloir. Marcher six minutes est un temps long et donc vous allez devoir faire un effort. Vous allez sûrement vous sentir essoufflé ou fatigué, vous pouvez donc ralentir, vous arrêter et vous reposer si nécessaire. Vous pouvez vous appuyer contre le mur pour vous reposer. Mais reprenez la marche dès que vous en êtes capable. Vous aller faire des aller-retour en tournant autour des cônes rapidement et en continuant dans l'autre sens sans hésitation ». **Faites une démonstration d'un aller-retour si nécessaire.** « Êtes-vous prêt à le faire ? Rappelez-vous que l'objectif est de marcher LE PLUS POSSIBLE pendant 6 minutes, mais ne courez pas. Commencez maintenant ou quand vous êtes prêt ».
- ✓ Ne marchez pas avec le patient. Placez vous au milieu de la distance de 30m. Dès que le patient commence à marcher, démarrez le chronomètre.
- ✓ Encouragez-le pendant le test :
 - 1 minute : « Cinq minutes de la fin (le nom du patient). Faites de votre mieux ! ».
 - 2 minutes : « Quatre minutes de la fin (le nom du patient). Vous vous débrouillez très bien ! ».
 - 3 minutes : « A mi-chemin – trois minutes de la fin (le nom du patient). Faites de votre mieux ! ».
 - 4 minutes : « Deux minutes de la fin (le nom du patient). Vous vous débrouillez très bien ! ».
 - 5 minutes : « Une minute de la fin (le nom du patient). Faites de votre mieux ! ».
- ✓ Lorsque le chronomètre est à 15 secondes de la fin, dites ceci : « Dans un instant, je vais vous dire d'arrêter. Quand je le ferai, arrêtez juste là où vous êtes et je viendrai vers vous ».
- ✓ À la fin de l'exercice, et après 3 minutes de récupération, rappelez au patient les nombres qu'il avait choisi avant l'exercice et demandez-lui de réévaluer son niveau d'essoufflement et son niveau de fatigue.

ATS Statement Guidelines for the Six-Minute Walk Test 2002

ANNEXE V. Plateforme de marche Gait'rite



Plateforme mobilité

Fiches techniques

GAITRite®

Matériel

- ✓ GAITRite®
- ✓ 1 Mètre ruban de couturière
- ✓ 1 Chaise

Mesure

- ✓ Présentation du test au patient.
- ✓ **Mesure de la taille de la jambe** : Le sujet se tient les bras sur les côtés, les pieds rapprochés pieds nus et le poids réparti uniformément sur les pieds. A l'aide d'un mètre ruban l'intervenant mesure la taille de la jambe (du grand trochanter jusqu'au talon).
- ✓ Le tapis GAITRite® est placé dans une salle afin de permettre au sujet de commencer à marcher 2 mètres avant le tapis et de continuer à marcher 2 mètres après la fin du tapis sans ralentir. En commençant avant le tapis et en continuant au-delà de sa fin, nous assurons que le sujet marche à vitesse constante et à sa vitesse habituelle.
- ✓ **Acquisitions :**
 - Le patient se tient ensuite debout pieds nus (c'est-à-dire sans chaussures ni chaussettes) à 3m derrière le tapis. Il doit effectuer 1 aller-retour. La distance parcourue est égale à la longueur du tapis de marche. La mesure démarre et se termine au signal de l'intervenant.
 - Idem mais avec des chaussures du commerce ou autre. A adapter selon les utilisations éventuelles d'aides techniques (Semelles orthopédiques, chaussures thérapeutiques sur mesures, orthèses, canne, ...).
- ✓ L'intervenant fait une démonstration avant le début du test.
- ✓ Prévoir une chaise pour que le patient puisse s'asseoir à la fin du 1^{er} passage (si besoin).
- ✓ Le test peut être réalisé plusieurs fois si la qualité des appuis rend impossible le traitement des paramètres spatiotemporels de la marche par le logiciel.
- ✓ **Consigne** : « Ceci est un test de marche. Vous aller faire 1 aller-retour. Si vous utilisez une aide à la marche lorsque vous marchez hors de chez vous, veuillez l'utiliser pour ce test. Je veux que vous marchiez à votre allure habituelle / confortable jusqu'à la fin du tapis de marche. A la fin vous vous arrêtez. Puis vous repartez dans l'autre sens à mon signal. Commencez lorsque je dis 1-2-3 Go! » .

Cornelis JT van Uden et al. 2004

ANNEXE VI. Posturographie



Plateforme mobilité

Fiches techniques

Posturographie

Protocole

- ✓ Sélection du protocole « Plateforme mobilité » dans le logiciel Fusyo®.
- ✓ Avant de débiter l'évaluation une présentation des différentes mesures est faite au patient.
 - **Consignes :** « Ce test permet l'évaluation des différents paramètres impliqués dans le contrôle de votre équilibre. Nous allons réaliser 4 tests différents. Vous allez monter sur cette plateforme pieds nus, bras le long du corps. Vous allez essayer de rester droit en fixant le point qui se trouve devant vous. Le but est de rester totalement immobile pendant 30 secondes. Tout d'abord nous allons commencer avec les yeux ouverts. Puis les yeux fermés. Enfin nous allons répéter la même chose sur une surface instable (mousse) dans un premier temps avec yeux ouverts et puis yeux fermés ».
- ✓ Le patient se positionne sur la plateforme pieds nus.
- ✓ Le positionnement des pieds se fait suivant le matériel de calibrage.
- ✓ Un casque antibruit est fourni au patient.
- ✓ Aucun mouvement ni bruit provenant des examinateurs se trouvant dans la salle d'examen ne doit perturber les mesures.
- ✓ L'examineur se positionne à côté du patient surtout pour les mesures avec yeux fermés afin de minimiser le risque de chute.
- ✓ L'examineur donne le signal de début du test.
- ✓ Le patient essaye de rester totalement immobile pendant la durée de chaque mesure en fixant le point qui se trouve devant lui à distance de 2m.



ANNEXE VII. Evaluation isocinétique du genou sur CYBEX



Plateforme mobilité

Fiches techniques

Evaluation isocinétique du genou sur CYBEX

Généralités

- ✓ Présentation du test au patient.
- ✓ **Installation standardisée primordiale.** Enregistrer les paramètres de positionnement et de stabilisation du patient (toutes les informations relatives au patient).
- ✓ Faire faire un échauffement rapide, à basse intensité pour l'étirement, et à basse intensité pour le travail sous-maximum du groupe de muscle testé. Cet échauffement doit toujours être fait sur la machine de test elle-même.
- ✓ Evaluation bilatérale et comparative (droite et gauche). Si membre pathologique, on commence toujours par le membre sain.
- ✓ Donner une explication simple et concise au sujet des demandes dynamiques du test isocinétique.
 - **Consigne :** « L'appareil d'isocinétisme ne vous résistera pas tant que vous n'aurez pas rattrapé la vitesse sélectionnée. Vous devez pousser et tirer aussi fort et aussi vite que possible à travers toute l'amplitude angulaire à chaque répétition. Si vous sentez une douleur pendant le test, réduisez votre effort et la machine diminuera sa résistance. Si vous stoppez, la machine s'arrêtera. Et nous serons capables de vous dire si vous avez ou non produit votre meilleur effort à travers l'amplitude du mouvement à chaque répétition ».
- ✓ Trois à cinq répétitions d'essai (dont une maximale) doivent être effectuées pour chaque vitesse immédiatement avant le test.
 - **Les répétitions d'échauffement doivent commencer avec des efforts minimums, et augmenter en intensité pour que la dernière répétition soit à son niveau maximum.**
- ✓ Des encouragements constants et vigoureux doivent être donnés pendant toutes les séries.



Hogrel JY Et al. 2007
Pocholle M. Codine P. Isocinétisme et médecine sportive. Masson 1998
Guide de l'utilisateur du système HUMAC NORM

ANNEXE VIII. Echelle ABC-S

ACTIVITÉS	Très confiant(e)	Moyen. confiant(e)	Un peu confiant(e)	Pas du tout confiant(e)
1. Vous balayez le plancher				
2. Vous sortez de la maison pour aller vers une auto stationnée dans l'entrée				
3. Vous vous étirez pour prendre une petite boîte de conserve sur une étagère, à la hauteur des yeux				
4. Vous marchez dans la maison				
5. Vous utilisez un escalier roulant en tenant la rampe				
6. Vous traversez un terrain de stationnement pour vous rendre au centre commercial				
7. Vous montez ou descendez de l'auto (régulière)				
8. Vous marchez dans le centre commercial bondé de gens pressés				
9. Vous vous penchez pour ramasser une pantoufle sur le plancher de votre garde-robe				
10. Vous montez ou descendez un plan incliné (rampe d'accès)				
11. Vous montez ou descendez les escaliers				
12. Vous êtes bousculé(e) par des gens en marchant dans le centre commercial				
13. Vous vous tenez sur la pointe des pieds pour aller chercher un objet, au-dessus de votre tête				
14. Vous êtes monté(e) sur une chaise (ou un escabeau) pour aller chercher un objet				
15. Vous utilisez un escalier roulant sans pouvoir tenir la rampe parce que vous avez les bras chargés de paquets				

ANNEXE IX. Questionnaire Fatigue Severity Scale

FATIGUE SEVERITY SCALE (FSS)

Dans la semaine qui vient de s'écouler, pour chacune des propositions, cochez un seul

score :

1 : Cette affirmation ne me correspond pas (dans la semaine qui vient de s'écouler)



7 : Cette affirmation me correspond tout à fait (dans la semaine qui vient de s'écouler)



Durant la semaine dernière j'ai trouvé que:		SCORE						
FSS1	Je me sens moins motivé du fait de la fatigue	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6	<input type="checkbox"/> 7
FSS2	L'exercice physique est pour moi source de fatigue	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6	<input type="checkbox"/> 7
FSS3	Je suis facilement fatigué(e)	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6	<input type="checkbox"/> 7
FSS4	La fatigue interfère avec mon activité physique	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6	<input type="checkbox"/> 7
FSS5	La fatigue est souvent un problème pour moi	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6	<input type="checkbox"/> 7
FSS6	Ma fatigue m'empêche de réaliser des tâches physiques soutenues et prolongées	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6	<input type="checkbox"/> 7
FSS7	La fatigue interfère avec mes facultés pour la réalisation de certaines activités et responsabilités	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6	<input type="checkbox"/> 7
FSS8	La fatigue fait partie des mes 3 symptômes les plus gênants	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6	<input type="checkbox"/> 7
FSS9	La fatigue interfère avec mon travail, ma famille ou ma vie sociale	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6	<input type="checkbox"/> 7

SCORE GLOBAL : moyenne des 9 questions

ANNEXE X. Questionnaire SARC-F

Composante	Question	Réponse
A. Force	A1. Avez-vous des difficultés pour lever et transporter 4,5 Kg ?	Aucune
		Un peu
		Beaucoup ou incapable
B. Troubles de la marche	B1. Avez-vous des difficultés pour traverser une pièce ?	Aucune
		Un peu
		Beaucoup ou incapable
C. Lever d'une chaise	C1. Avez-vous des difficultés pour vous lever d'une chaise ?	Aucune
		Un peu
		Beaucoup, avec aide ou incapable
D. Montée des escaliers	D1. Avez-vous des difficultés pour monter 10 marches ?	Aucune
		Un peu
		Beaucoup, avec aide ou incapable
E. Chutes	E1. Combien de fois êtes-vous tombé dans les 12 derniers mois ?	Pas de chute
		1 à 3 chutes
		≥ à 4 chutes

ANNEXE XI. Score CMTNS

CMT Neuropathy Score (CMTNS)						
Paramètre	0	1	2	3	4	Score
Symptômes sensitifs	Abs	Limités aux doigts/orteils	Au niv poignets/chevilles	Au niv coudes/genoux	Au dessus coudes/genoux	
Symptômes moteurs : mb inf	Abs	Steppage	Orthèse	Canne ou déambulateur, chirurgie	Fauteuil roulant	
Symptômes moteurs : mb sup	Abs	Difficultés pour boutons et fermetures éclairés	Boutons et fermetures impossibles mais peut écrire	Ne peut écrire ou utiliser un clavier	Symptômes moteurs proximaux	
Sensibilité à la piqûre	NI	Réduite au niv doigts/orteils	Jusqu'aux poignets/chevilles	Jusqu'aux coudes/genoux	Au dessus coudes/genoux	
Sensibilité aux vibrations	NI	Réduite au niv doigts/orteils	Au niv poignets/chevilles	Au niv coudes/genoux	Au dessus coudes/genoux	
Force : mb inf	Nle	Dorsiflexion du pied : 4	Dorsiflexion du pied ≤ 3	Dorsiflexion et flex. Plant. ≤ 3	Faiblesse proximale	
Force : mb sup	Nle	Muscles intrinsèques ou ext des doigts : 4	Muscles intrinsèques ou ext des doigts ≤ 3	Extenseurs poignets < 5	Faiblesse au dessus coude	
CMAP nerf ulnaire (médiân)	> 6 mV (>4 mV)	4-5,9 mV (2,8-3,9 mV)	2-3,9 mV (1,2-2,7 mV)	0,1-1,9 mV (0,1-1,1 mV)	Abs	
SNAP nerf ulnaire (médiân)	9 µV (> 22 µV)	6-8,9 µV (14-21,9 µV)	3-5,9 µV (7-13,9 µV)	0,1-2,9 µV (0,1-6,9 µV)	Abs	
Score						

SERMENT D'HIPPOCRATE

Au moment d'être admis(e) à exercer la médecine, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité.

Mon premier souci sera de rétablir, de préserver ou de promouvoir la santé dans tous ses éléments, physiques et mentaux, individuels et sociaux.

Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans aucune discrimination selon leur état ou leurs convictions. J'interviendrai pour les protéger si elles sont affaiblies, vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou leur dignité. Même sous la contrainte, je ne ferai pas usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité.

J'informerai les patient.e.s des décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences.

Je ne tromperai jamais leur confiance et n'exploiterai pas le pouvoir hérité des circonstances pour forcer les consciences.

Je donnerai mes soins à l'indigent et à quiconque me les demandera. Je ne me laisserai pas influencer par la soif du gain ou la recherche de la gloire.

Admis(e) dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me seront confiés. Reçu(e) à l'intérieur des maisons, je respecterai les secrets des foyers et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs.

Je ferai tout pour soulager les souffrances. Je ne prolongerai pas abusivement les agonies. Je ne provoquerai jamais la mort délibérément.

Je préserverai l'indépendance nécessaire à l'accomplissement de ma mission. Je n'entreprendrai rien qui dépasse mes compétences. Je les entretiendrai et les perfectionnerai pour assurer au mieux les services qui me seront demandés.

J'apporterai mon aide à mes confrères ainsi qu'à leurs familles dans l'adversité.

Que les hommes, les femmes et mes confrères m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ; que je sois déshonoré(e) et méprisé(e) si j'y manque.

SERMENT D'HIPPOCRATE

En présence des Maîtres.ses de cette FACULTE et de mes cher.e.s
CONDISCIPLES, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'Honneur et de la
Probité dans l'exercice de la Médecine.

Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent.e et je n'exigerai jamais un salaire au-
dessus de mon travail. Admise dans l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront
pas ce qui s'y passe, ma langue taira les secrets qui me seront confiés et mon état
ne servira pas à corrompre les mœurs ni à favoriser le crime.

Respectueux et reconnaissant envers mes MAÎTRES.SE.S, je rendrai à leurs
enfants l'instruction que j'ai reçue de leurs pères et mères.

Que les HOMMES et FEMMES m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes
promesses. Que je sois couvert d'OPPROBRE et méprisé de mes confrères et
consœurs si j'y manque.

Dépistage du risque de chute par le Time Up and Go Test chez les patients atteints de Charcot Marie Tooth de type 1A

Résumé :

CONTEXTE La maladie de Charcot Marie Tooth (CMT) est la neuropathie périphérique héréditaire la plus fréquente sur une échelle mondiale. Cette pathologie se présente comme étant une atteinte périphérique sensitivomotrice des membres, prédominant aux membres inférieurs associée à des déformations orthopédiques. Il existe différents types de maladie de Charcot-Marie-Tooth, dont le type 1a est le plus fréquent, représentant 70%, avec une atteinte classiquement peu sévère et une autonomie conservée. Toutefois les patients atteints de cette pathologie rapportent des chutes régulières.

Différents outils sont utilisés pour le dépistage du risque de chute dans certaines populations à risques (personne âgée, bronchopneumopathie chronique obstructive, accident vasculaire cérébral) et notamment le Time Up And Go Test (TUG).

OBJECTIF L'objectif principal de cette étude est d'étudier un possible lien entre le résultat obtenu au TUG (exprimé en secondes) et la survenue de chute dans les 12 mois précédents le test chez les patients atteints de CMT1A. De nombreux tests physiques sont effectués dans le cadre d'un bilan global des différents patients suivis pour cette pathologie dans le bassin auvergnat.

METHODE L'effectif attendu pour cette étude est de 40 patients. Il s'agit d'une analyse intermédiaire : 17 patients ont été inclus, dont un qui a été perdu de vue. A ce jour, 8 patients ont été revus à un an. Les patients ont bénéficié lors de la visite d'inclusion et lors de la visite à un an de plusieurs tests physiques, notamment du TUG, mais aussi d'un bilan podologique, d'une évaluation sur tapis de marche, sur plateforme de posturographie ainsi que d'une évaluation de la force avec un outil de mesure isocinétique ; ils ont également rempli plusieurs questionnaires concernant leur fatigue, leurs capacités physiques et l'appréciation de leurs potentielles aides techniques.

Une analyse descriptive a été réalisée devant le faible échantillon de patients suivis à un an.

RESULTATS A un an, 6 patients sur 8 sont chuteurs. On note une diminution du TUG (en secondes) avec une médiane passant de 9 au moment de l'inclusion à 7.99.

CONCLUSION Les résultats obtenus lors de l'analyse intermédiaire ne permettent pas de conclure à la pertinence de l'utilisation du TUG comme outil de dépistage du risque de chute chez les patients atteints de CMT1A car les valeurs sont plus faibles, de plusieurs secondes, que les seuils retrouvés dans la littérature comme ayant une pertinence clinique ; et ce seuil tend à diminuer, y compris chez les patients chuteurs.

Mots-clés :

- Neuropathie périphérique
- Charcot Marie Tooth
- Chute
- Time Up and Go Test