

Votre plan d'action sur 90 jours

Du diagnostic au soin de soi, étape par étape. Environ 6 minutes de lecture · Dernière mise à jour : octobre 2026

En bref

Quand le moment sera venu pour vous de ne plus seulement encaisser le diagnostic, mais de prendre les choses en main, ce plan vous propose de découper les trois premiers mois en petites étapes. Avancez à votre rythme : les jours indiqués sont des repères, pas des échéances.

Jours 1 à 30 · étapes 1 et 2

Faire un état des lieux

Bilans de départ et point sur vos médicaments

Jours 30 à 60 · étape 3

Mettre en place une routine quotidienne

Étirements et exercices doux avec votre kinésithérapeute

Jours 60 à 90 · étape 4

Vous simplifier la vie, à la maison et ailleurs

Prévenir les chutes chez vous, puis aller vers les autres

1

Jours 1 à 30 : faire un état des lieux

Les bilans de départ montrent où en est votre corps aujourd'hui : vous et vos médecins pourrez ainsi repérer plus tard ce qui change. Dans les maladies liées à TRPV4, les examens recommandés chaque année sont les suivants [6] :

- Des épreuves fonctionnelles respiratoires (EFR, spirométrie) et un enregistrement du sommeil (polysomnographie), pour évaluer le diaphragme et la respiration pendant la nuit. Demandez que les épreuves respiratoires soient faites en position assise et en position couchée, et que le dioxyde de carbone (CO₂) soit mesuré la nuit en plus de l'oxygène : un enregistrement du

sommeil conçu pour dépister les apnées du sommeil peut prendre une respiration faible pour des apnées et déboucher sur une PPC (pression positive continue, CPAP en anglais), qui n'aide pas quand les muscles respiratoires sont faibles [288].

- Une laryngoscopie chez un ORL (oto-rhino-laryngologiste), pour voir comment bougent vos cordes vocales.
- Un test auditif.
- Un bilan chez le kinésithérapeute (force, souplesse, état des pieds), pour savoir si des orthèses ou des semelles orthopédiques vous aideraient.
- Un examen de la colonne vertébrale, des hanches et des articulations.

Le guide Constituer votre équipe soignante explique qui s'occupe de chacun de ces examens.

Si vous n'avez pas encore de résultat génétique confirmé, renseignez-vous sur le test génétique. Les essais recrutent selon le sous-type génétique : un résultat confirmé est donc indispensable si vous souhaitez participer à la recherche [53].

2 Jours 1 à 30 : passer vos médicaments en revue

Dressez la liste de tout ce que vous prenez, y compris les médicaments sur ordonnance ou sans ordonnance, les vitamines et les compléments alimentaires, et montrez-la à votre neurologue ou à votre pharmacien.

- La Charcot-Marie-Tooth Association (CMTA), l'association américaine de patients, cite deux médicaments qui, preuves à l'appui, peuvent être nocifs dans la CMT : la vincristine et le paclitaxel, utilisés en chimiothérapie [35]. Toute décision concernant vos médicaments doit se prendre avec votre médecin [35].
- La vitamine B6 en excès peut elle-même abîmer les nerfs [58]. Faites le total de la vitamine B6 apportée par tous les complexes multivitaminés et tous les produits « pour les nerfs » que vous prenez.
- Une vaste revue de la littérature n'a trouvé aucune preuve convaincante justifiant des mises en garde contre d'autres médicaments, et a souligné qu'il ne fallait pas priver les personnes atteintes de CMT de traitements efficaces [36].

3 Jours 30 à 60 : mettre en place une routine quotidienne

Dans la CMT, la kinésithérapie sert à garder des muscles et des articulations qui fonctionnent bien, et à prévenir des problèmes comme le raidissement des tendons, pas à soulever des

charges très lourdes [65].

- Demandez à votre kinésithérapeute une courte série d'étirements à faire chaque jour. L'étirement quotidien du tendon d'Achille fait partie de la prise en charge habituelle des maladies liées à TRPV4 [6].
- Ajoutez du renforcement musculaire modéré et des exercices d'équilibre qui vous conviennent. Dans la CMT, ils semblent sans danger et utiles, alors que l'entraînement à haute intensité est déconseillé [56].
- Commencez petit : mieux vaut une routine que vous pouvez tenir tous les jours qu'un programme difficile que vous finirez par laisser tomber. Vous trouverez des idées pour en faire une habitude sur la page [Activité physique](#).

4

Jours 60 à 90 : vous simplifier la vie, à la maison et ailleurs

La CMT touche l'équilibre et la façon dont les pieds décollent du sol en marchant. Dans le registre TRPV4, 79 % des personnes avaient des difficultés d'équilibre [3]. Faire le tour de votre logement et de votre lieu de travail avec une liste de points à vérifier, comme celle de l'agence de santé publique américaine (Centers for Disease Control and Prevention), peut réduire le risque de chute [151] :

- Enlevez les tapis mal fixés, ou posez-les sur un support antidérapant, et enrroulez les fils électriques ou fixez-les le long du mur avec de l'adhésif.
- Éclairez le haut et le bas de l'escalier, et installez des veilleuses sur le chemin des toilettes.
- Posez une rampe de chaque côté de l'escalier, et des barres d'appui dans la salle de bains.
- Si la faiblesse de vos mains vous gêne pour les boutons ou les couverts, parlez des aides techniques avec un ergothérapeute [152].

Ensuite, allez vers les autres. La CMTA, la Hereditary Neuropathy Foundation et la CMT Research Foundation accueillent toutes les trois les personnes atteintes de CMT2C, et il existe un groupe d'entraide rien que pour les maladies liées à TRPV4. Ces organisations et ce groupe sont anglophones. Pour en savoir plus, consultez la page [Organisations](#).

Votre liste à cocher pour les 90 jours

- ☐ **Épreuves respiratoires programmées.** Un premier bilan de la respiration et de la force du diaphragme, et un enregistrement du sommeil.
- ☐ **Consultation ORL programmée.** Un premier bilan des mouvements des cordes vocales.
- ☐ **Test auditif programmé.**
- ☐ **Médicaments passés en revue.** Tout ce que vous prenez, vérifié avec votre neurologue ou votre pharmacien.
- ☐ **Résultat génétique confirmé.** Ou un test prévu.
- ☐ **Orthèses envisagées.** Si vous trébuchez ou si vous avez un pied tombant, demandez à voir un orthoprothésiste, qui fabrique notamment des releveurs (orthèses cheville-pied).
- ☐ **Routine quotidienne lancée.** Des étirements convenus avec votre kinésithérapeute, surtout pour les tendons d'Achille.
- ☐ **Tour du logement fait.** Tapis, fils, éclairage et rampes.
- ☐ **Contacts pris.** Avec une association de patients, un registre ou un groupe d'entraide.

Sources de ce guide

[3] Kosmanopoulos GP, Donohue JK, Hoke M, et al.; Inherited Neuropathies Consortium. "TRPV4 neuromuscular disease registry highlights bulbar, skeletal and proximal limb manifestations." *Brain* 2025;148(1):238-251 (online 2024). DOI 10.1093/brain/awae201. [academic.oup.com](https://academic.oup.com/brain/advance-article-abstract/doi/10.1093/brain/awae201/6688881) Texte intégral gratuit : [pmc.ncbi.nlm.nih.gov](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37249082/)

[6] McCray BA, Schindler A, Hoover-Fong JE, Sumner CJ. "Autosomal Dominant TRPV4-Related Disorders." *GeneReviews*, NCBI Bookshelf NBK201366. First posted 2014; last update 4 December 2025. PMID 24830047. [ncbi.nlm.nih.gov](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24830047/)

[35] Charcot-Marie-Tooth Association. "Neurotoxic Medications" (updated July 2023; accessed 4 October 2026). [cmtausa.org](https://www.cmtausa.org/)

[36] Cavaletti G, Forsey K, Alberti P. "Toxic medications in Charcot-Marie-Tooth patients: A systematic review." *Journal of the Peripheral Nervous System* 2023;28(3):295-307. DOI 10.1111/jns.12566. PMID 37249082. [pubmed.ncbi.nlm.nih.gov](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37249082/) Texte intégral hébergé par la CMTA : [cmtausa.org](https://www.cmtausa.org/)

[53] Hereditary Neuropathy Foundation / CureCMT. "Clinical trials" patient resource. [curecmt.org](https://www.curecmt.org/)

- [56]** Leale I, Di Stefano V, Costanza C, Brighina F, Roccella M, Palma A, Battaglia G. “Telecoaching: a potential new training model for Charcot-Marie-Tooth patients: a systematic review” (7 studies, 170 patients). *Frontiers in Neurology* 2024;15:1359091. DOI 10.3389/fneur.2024.1359091. [frontiersin.org](https://www.frontiersin.org)
- [58]** NIH Office of Dietary Supplements. “Vitamin B6: Fact Sheet for Health Professionals.” ods.od.nih.gov
- [65]** Charcot-Marie-Tooth Association. “Exercise and Nutrition.” cmtausa.org
- [151]** Centers for Disease Control and Prevention, STEADI. “Check for Safety: A Home Fall Prevention Checklist for Older Adults” (PDF, 2017). stacks.cdc.gov
- [152]** Charcot-Marie-Tooth Association. “Occupational Therapy Can Help Your Hands Keep Working” (Simply CMT, 1 May 2026). cmtausa.org
- [288]** Bach JR. “Noninvasive Respiratory Management of Patients With Neuromuscular Disease.” *Annals of Rehabilitation Medicine* 2017;41(4):519-538. DOI 10.5535/arm.2017.41.4.519. PMID 28971036. A review describing one specialist center's approach, written for neuromuscular disease in general, not CMT2C. [pmc.ncbi.nlm.nih.gov](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov)

Le détail de chaque source se trouve sur la page [Sources](#). Ce guide est une information rédigée par une patiente, à visée éducative : ce n’est pas un avis médical.