

Constituer votre équipe soignante

Qui fait quoi, et à quoi s'attendre à chaque consultation. Environ 8 minutes de lecture · Dernière mise à jour : octobre 2026

En bref

La CMT2C peut toucher les pieds, les mains, la voix, la respiration, l'audition et le squelette : une bonne prise en charge est donc un travail d'équipe, avec des contrôles une fois par an [6]. Ce guide explique qui fait quoi et à quoi vous attendre à chaque consultation. Il vous propose aussi une liste à cocher pour savoir qui vous avez déjà vu.

Pourquoi une équipe ?

La prise en charge des maladies liées à TRPV4 est pluridisciplinaire : elle peut faire intervenir des neurologues, des médecins rééducateurs (médecine physique et de réadaptation), des orthopédistes, des spécialistes de l'audition, de la voix et des poumons, ainsi que des kinésithérapeutes et des ergothérapeutes [6]. Il n'existe pas encore de recommandations de prise en charge publiées pour la CMT2C : les conseils actuels reposent sur l'expérience des médecins qui suivent le plus grand nombre de patients [6].

Une image pour comprendre

Votre neurologue spécialiste des maladies neuromusculaires est un peu le capitaine de l'équipe. Chaque spécialiste s'occupe d'un domaine, et le capitaine veille à ce que tout le monde suive le même plan de jeu.

Les étapes habituelles du suivi

1

Votre médecin traitant

Fait le lien entre vos symptômes et vous adresse à un neurologue. Apportez la liste de ce que vous avez remarqué : le carnet de suivi des symptômes peut vous y aider.

2

Neurologue spécialiste des maladies neuromusculaires

Vous examine et prescrit des examens des nerfs. Dans la CMT2C, ils montrent en général des signaux nerveux plus faibles, qui circulent à une vitesse normale [6].

3

Test et conseil génétiques

Le test confirme la modification du gène *TRPV4*. Un conseil génétique est recommandé pour discuter de ce que ce résultat signifie pour vous et pour votre famille [6].

4

Bilans de départ chez les spécialistes

On vérifie votre larynx, votre respiration, votre sommeil, votre audition, vos pieds et votre squelette, pour pouvoir repérer plus tard ce qui change [6].

5

Bilan annuel

Les mêmes contrôles sont refaits une fois par an, et votre poids et votre taille sont mesurés à chaque consultation [6].

Un **centre d'excellence CMT** (CMT Center of Excellence) peut réunir beaucoup de ces spécialistes en un même lieu. La Charcot-Marie-Tooth Association (CMTA), une association américaine de patients, tient l'annuaire de ces centres, aux États-Unis et dans d'autres pays. Ces centres proposent un diagnostic spécialisé, un conseil génétique et une prise en charge pluridisciplinaire [85]. Si vous pouvez vous rendre dans l'un d'eux, je pense que cela vaut la peine d'en faire une priorité : consultez la [liste complète des centres](#).

Qui fait quoi

Neurologue spécialiste des maladies neuromusculaires

Rôle : spécialiste des maladies des nerfs et des muscles. Confirme le diagnostic, suit l'évolution au fil des années et coordonne le reste de l'équipe [6].

À quoi vous attendre : un examen détaillé de la force, des réflexes et de la sensibilité, ainsi qu'une étude de la conduction nerveuse et un électromyogramme (EMG), souvent regroupés sous le nom d'ENMG. Ces examens mesurent la façon dont les nerfs et les muscles transmettent les signaux [6].

Questions à poser : quels contrôles annuels il vous faut, et s'il existe des études auxquelles vous pourriez participer [53]. La CMTA tient un annuaire des professionnels de santé qui ont l'expérience de la CMT [128].

Pneumologue (spécialiste des poumons)

Rôle : surveille la respiration, car la CMT2C peut affaiblir le diaphragme [6]. Certains pneumologues se spécialisent dans la faiblesse respiratoire due aux maladies neuromusculaires. On n'en trouve pas partout, mais si l'un d'eux est à votre portée, cela vaut la peine de demander à votre médecin de vous adresser à lui.

À quoi vous attendre : des épreuves fonctionnelles respiratoires (EFR, spirométrie), parfois des radiographies du thorax prises pendant que vous respirez, et un enregistrement du sommeil (polysomnographie) [6]. Si les muscles respiratoires sont faibles, ce qui aide, c'est une ventilation nocturne : un appareil de ventilation à deux niveaux de pression (BiPAP), avec un écart suffisant entre ses deux pressions, ou un ventilateur à domicile [288]. La PPC (pression positive continue, CPAP en anglais) est un autre appareil. Elle maintient les voies respiratoires ouvertes, mais elle n'aide pas les muscles respiratoires affaiblis et ne traite pas la respiration insuffisante (hypoventilation) qu'ils entraînent : ce n'est donc pas le bon choix quand ces muscles sont faibles [307]. Certaines références citent encore ensemble « BiPAP ou CPAP » [6] : si l'on vous propose une PPC, demandez si une ventilation à deux niveaux de pression ou un ventilateur vous conviendrait mieux.

À demander : des EFR en position assise et en position allongée, une mesure du dioxyde de carbone (CO₂) pendant la nuit, en plus de l'oxygène, et l'évaluation de la force de votre toux. Ces suggestions viennent d'une revue consacrée aux maladies neuromusculaires en général, et non spécifiquement à la CMT2C [288]. Les premiers signes d'une respiration qui faiblit sont décrits à la page [Respiration et voix](#).

L'oxygène seul n'est pas sans danger : si vous recevez un jour des soins en urgence, prévenez l'équipe soignante que vos muscles respiratoires sont affaiblis. Des recommandations rédigées pour d'autres maladies neuromusculaires avertissent que l'oxygène donné seul, sans assistance respiratoire par un appareil à deux niveaux de pression ou un ventilateur, peut masquer ou aggraver une accumulation de CO₂ [153]. L'association Breathe with MD, Inc. indique que l'oxygène ne doit jamais être donné sans une surveillance constante du CO₂ [126].

ORL (oto-rhino-laryngologiste) ou phoniatre

Rôle : examine le larynx, car la faiblesse des cordes vocales est fréquente dans la CMT2C [6].

À quoi vous attendre : une laryngoscopie, un examen où une petite caméra filme vos cordes vocales pendant que vous parlez et respirez [6]. Dans le registre TRPV4, 85 % des personnes examinées par un ORL avaient une faiblesse des cordes vocales, contre 55 % de l'ensemble des participants : elle passe donc souvent inaperçue tant que personne n'y regarde de près [3].

Travaille avec : un orthophoniste, qui peut vous aider pour la voix [6].

Spécialiste de l'audition (audiologiste)

Rôle : contrôle l'audition une fois par an, car certaines personnes atteintes de CMT2C développent une perte auditive [6].

À quoi vous attendre : un test auditif en cabine insonorisée. Si une perte auditive est constatée, on discute avec vous des solutions de réhabilitation auditive [6].

Kinésithérapeute (physiothérapeute)

Rôle : vous aide à continuer à bouger en toute sécurité. Cela passe par l'étirement quotidien des tendons d'Achille raides, le travail de l'équilibre, un renforcement musculaire modéré et des conseils sur les orthèses [6].

À quoi vous attendre : un bilan de la force, de la souplesse et de la marche, et un programme d'exercices à faire chez vous. Dans la CMT, un renforcement musculaire d'intensité modérée et des exercices d'équilibre semblent sans danger et utiles, alors que l'entraînement à très haute intensité est déconseillé [56]. L'idéal est un kinésithérapeute qui connaît les maladies neuromusculaires [65], et vous pouvez tout à fait lui demander s'il a déjà suivi des personnes atteintes de CMT [127].

Vous trouverez plus de détails à la page [Activité physique](#).

Ergothérapeute

Rôle : vous aide dans les gestes du quotidien. Dans ce même registre, 49 % des participants avaient du mal avec les boutons ou les fermetures éclair [3].

À quoi vous attendre : des idées et des aides techniques qui facilitent les tâches de tous les jours, comme des crochets à boutons, des couverts lestés ou des ouvre-bocaux, et parfois des attelles pour la main, pour vous aider à garder votre autonomie [152].

Orthoprothésiste

Rôle : conçoit et ajuste les orthèses. Dans la CMT, il s'agit souvent d'une orthèse cheville-pied (AFO), qu'on appelle aussi « releveur » : légère, elle se glisse dans la chaussure et soutient la cheville pour aider en cas de pied tombant [6].

À quoi vous attendre : une prise de mesures, puis une séance d'essayage. Les orthèses sur mesure existent en plastique ou en fibre de carbone [83], et des bottines ou des chaussures montantes peuvent apporter plus de stabilité à la cheville [83].

Chirurgien orthopédiste

Rôle : s'occupe des os et des articulations, c'est-à-dire de la forme des pieds, des rétractions (articulations raidies qui ne bougent plus sur toute leur amplitude), de la scoliose et des hanches [6].

À quoi vous attendre : des radiographies et un échange sur les options possibles. La chirurgie est envisagée en cas de pieds creux, de rétractions ou de scoliose sévères qui provoquent des douleurs ou gênent la respiration [6].

Psychologue ou psychothérapeute

Rôle : vous accompagne sur le plan émotionnel. Vivre avec une maladie évolutive est difficile, et parler à quelqu'un qui comprend ce qu'est une maladie chronique peut aider. Consultez le guide [Santé émotionnelle et CMT2C](#).

Votre équipe soignante : la liste à cocher

Cette liste vous aide à savoir quels spécialistes vous avez déjà vus. Elle s'imprime bien : vous pouvez l'apporter à vos rendez-vous.

Spécialiste	Rôle principal dans la CMT2C	Étape	Nom et coordonnées
Neurologue spécialiste des maladies neuromusculaires	Diagnostic, suivi, coordination des soins	☐ Orientation à demander ☐ Rendez-vous pris ☐ Consultation faite	_____ _____
Conseiller en génétique	Explication du résultat génétique, pour vous et votre famille	☐ Orientation à demander ☐ Rendez-vous pris ☐ Consultation faite	_____ _____
Pneumologue	Épreuves respiratoires, enregistrement du sommeil, assistance respiratoire	☐ Orientation à demander ☐ Rendez-vous pris ☐ Consultation faite	_____ _____
ORL ou phoniatre	Examen des cordes vocales (laryngoscopie), voix et déglutition	☐ Orientation à demander ☐ Rendez-vous pris ☐ Consultation faite	_____ _____
Spécialiste de l'audition	Test auditif annuel	☐ Orientation à demander ☐ Rendez-vous pris ☐ Consultation faite	_____ _____
Kinésithérapeute	Étirements, équilibre, renforcement modéré, conseils sur les orthèses	☐ Orientation à demander ☐ Rendez-vous pris ☐ Consultation faite	_____ _____
Ergothérapeute	Aides techniques et astuces pour le quotidien	☐ Orientation à demander ☐ Rendez-vous pris ☐ Consultation faite	_____ _____
Orthoprothésiste	Orthèses, comme les releveurs (AFO)	☐ Orientation à demander ☐ Rendez-vous pris ☐ Consultation faite	_____ _____
Chirurgien orthopédiste	Pieds, colonne vertébrale, hanches et articulations	☐ Orientation à demander ☐ Rendez-vous pris ☐ Consultation faite	_____ _____

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 Texte intégral gratuit](https://academic.oup.com/Texte) : pmc.ncbi.nlm.nih.gov
- [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
- [53]** Hereditary Neuropathy Foundation / CureCMT. "Clinical trials" patient resource. 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
- [65]** Charcot-Marie-Tooth Association. "Exercise and Nutrition." cmtausa.org
- [83]** Muscular Dystrophy Association. "Charcot-Marie-Tooth disease: Medical management." mda.org
- [85]** Charcot-Marie-Tooth Association. "CMTA Centers of Excellence" directory (accessed 11 October 2026). cmtausa.org
- [126]** Breathe with MD, Inc. "Oxygen Caution" (patient-run charity education page, undated; accessed 10 October 2026). breathewithmd.org
- [127]** Hereditary Neuropathy Foundation / CureCMT. "Physical Therapy and Exercise" (accessed 12 October 2026). curecmt.org
- [128]** Charcot-Marie-Tooth Association. "CMT Clinicians" directory (accessed 10 October 2026). cmtausa.org
- [152]** Charcot-Marie-Tooth Association. "Occupational Therapy Can Help Your Hands Keep Working" (Simply CMT, 1 May 2026). cmtausa.org
- [153]** Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al.; DMD Care Considerations Working Group. "Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management." *Lancet Neurology* 2018;17(4):347-361. DOI 10.1016/S1474-4422(18)30025-5. PMID 29395990. Guidance written for Duchenne muscular dystrophy, not CMT. pmc.ncbi.nlm.nih.gov
- [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
- [307]** Graustein A, Carmona H, Benditt JO. "Noninvasive respiratory assistance as aid for respiratory care in neuromuscular disorders." *Frontiers in Rehabilitation Sciences* 2023;4:1152043. DOI 10.3389/fresc.2023.1152043. PMID 37275400. A review written for neuromuscular disease in general, not CMT2C. pmc.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.