

Comprendre la CMT2C

Un guide simple sur les nerfs, le gène et les symptômes. Environ 6 minutes de lecture · Dernière mise à jour : octobre 2026

En bref

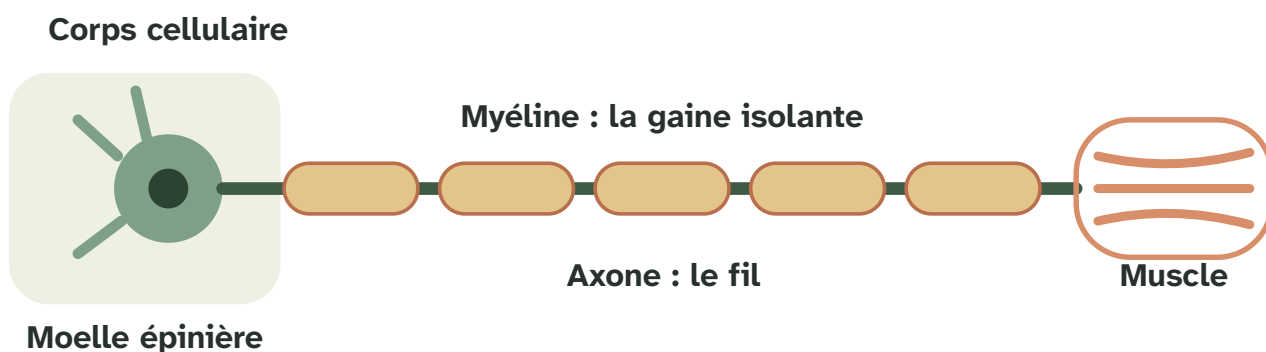
La CMT2C est une maladie héréditaire des nerfs, due à la modification d'un seul gène, *TRPV4*. Elle affaiblit surtout les muscles et, contrairement à la plupart des formes de CMT, elle touche souvent aussi la voix, la respiration et le squelette [6]. On ne sait pas encore la guérir, mais une bonne prise en charge change vraiment les choses, pour la sécurité comme pour la vie de tous les jours [6].

Les bases

La maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) désigne un groupe de maladies héréditaires qui abîment les nerfs périphériques. Ce sont les nerfs situés en dehors du cerveau et de la moelle épinière : ils transmettent les signaux aux muscles et font remonter les sensations jusqu'à la moelle épinière et au cerveau [9]. Environ 1 personne sur 2 500 est atteinte d'une forme de CMT [9]. La CMT2C en est une forme rare [1].

Une image pour comprendre

Imaginez que le cerveau et la moelle épinière forment une centrale électrique, et que les nerfs périphériques sont de longs câbles qui apportent le courant jusqu'à vos pieds, vos mains, votre larynx et vos muscles respiratoires. Dans la CMT, ces câbles sont abîmés : il arrive donc moins de courant là où on en a besoin.

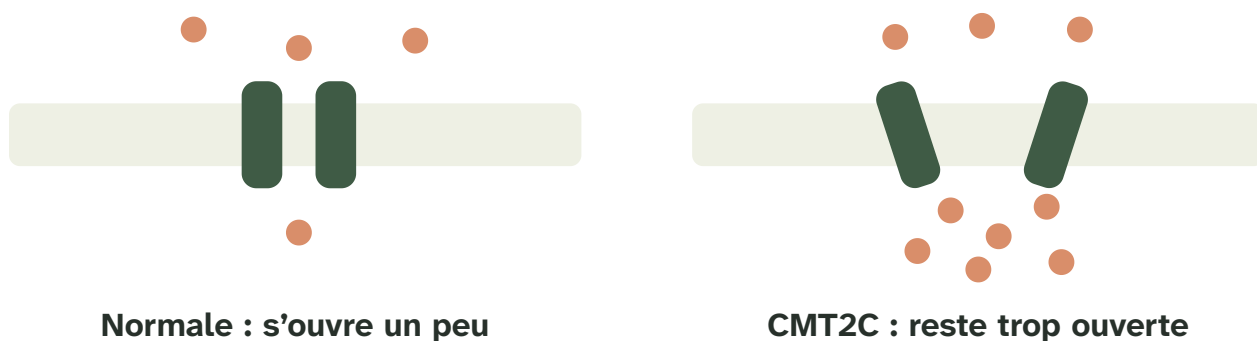


Dans la CMT de type 1, c'est surtout la gaine isolante (la myéline) qui est touchée. Dans la CMT de type 2, dont fait partie la CMT2C, c'est le fil lui-même (l'axone) qui est abîmé : le signal qui arrive au muscle est donc plus faible [9].

La cause génétique

La CMT2C est due à la modification d'un gène appelé *TRPV4* [10]. On peut voir cette modification comme une faute de frappe dans la notice de fabrication d'une protéine. Comme elle est génétique, on naît avec, même quand les symptômes n'apparaissent que bien plus tard. Ils peuvent débuter à tout âge, dès la naissance comme après 80 ans [6].

Le gène *TRPV4* sert à fabriquer un canal : une minuscule porte à la surface des cellules, qui laisse entrer le calcium [23]. Dans la CMT2C, cette porte est trop active : on parle de gain de fonction [6].



Les points orange représentent le calcium. Quand il en entre trop, cela semble abîmer les nerfs au fil du temps. Cette explication vient d'études menées en laboratoire et chez l'animal [6].

La CMT2C se transmet selon un mode autosomique dominant. Concrètement, chaque enfant d'un parent atteint de CMT2C a 1 risque sur 2 d'hériter de la modification [6]. La sévérité

varie beaucoup, même au sein d'une même famille, et le résultat génétique ne permet pas de la prévoir [6].

Les symptômes qui distinguent la CMT2C

La plupart des formes de CMT touchent surtout les pieds et les mains. La CMT2C atteint souvent aussi les muscles qui servent à parler et à respirer, à des degrés très variables d'une personne à l'autre [6].

La respiration et le diaphragme

Le diaphragme est le grand muscle placé sous les poumons : c'est lui qui fait entrer l'air. Quand les nerfs qui le commandent sont touchés, on peut manquer de souffle ou avoir du mal à respirer en position allongée, et des apnées du sommeil peuvent apparaître [6]. Dans la plus grande étude, celle du registre TRPV4, 55 % des personnes ont signalé un essoufflement [3]. Dans cette forme de CMT, il est important de surveiller régulièrement la respiration [6].

Les bras, les jambes et les pieds

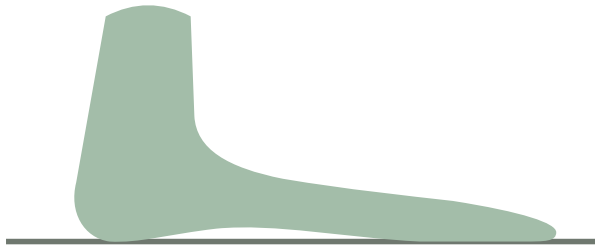
La faiblesse et la fonte des muscles du bas des jambes sont fréquentes, tout comme le pied tombant (difficulté à relever l'avant du pied) et les pieds creux [6]. Dans la CMT2C, la faiblesse ne commence pas toujours par les pieds : elle peut aussi toucher les épaules, les hanches et les cuisses, et être plus marquée d'un côté que de l'autre [6]. Dans le registre, 73 % des participants ont signalé des changements de forme des pieds [3].

Le larynx

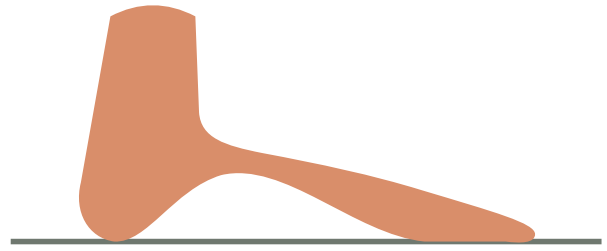
La faiblesse des cordes vocales est décrite comme un signe caractéristique des maladies liées à TRPV4 [6]. Elle peut rendre la voix rauque ou faible, ou s'accompagner à l'inspiration d'un son aigu et bruyant, appelé stridor. Dans le registre, 45 % des participants ont signalé une voix rauque et 40 % un stridor [3].

L'audition, la vessie et le squelette

Certaines personnes ont aussi une perte auditive, des troubles de la vessie ou une déviation de la colonne vertébrale (scoliose) [6].



Voûte habituelle



Pied creux (pes cavus)

Avec le temps, une faiblesse inégale des muscles du pied peut tirer sur les os et creuser davantage la voûte : une plus petite partie de la plante touche alors le sol [6].

À retenir

- ✓ **Elle est génétique.** La CMT2C est due à une modification du gène *TRPV4* et se transmet de génération en génération, même si sa sévérité peut beaucoup varier, y compris au sein d'une même famille [6].
- ✓ **Elle abîme le fil du nerf.** La CMT2C est une neuropathie axonale : c'est la fibre nerveuse elle-même qui est touchée, si bien que le signal envoyé aux muscles est plus faible [9].
- ✓ **Elle peut toucher la voix et la respiration.** Contrairement à la plupart des formes de CMT, elle atteint souvent les cordes vocales et le diaphragme [6].
- ✓ **Elle atteint les membres.** Elle affaiblit les jambes, les pieds, les mains et parfois les épaules et les hanches, et peut modifier la forme des pieds [6].
- ✓ **On ne sait pas encore la guérir, mais les soins aident.** La prise en charge de référence repose sur des contrôles réguliers de la respiration, de la voix et de l'audition, avec de la rééducation, des orthèses et une assistance respiratoire si besoin [6]. Le premier médicament conçu pour la CMT2C est en cours de développement (voir [Essais et recherche](#)).

Sources de ce guide

[1] Orphanet (INSERM). "Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2C," ORPHA:99937, last update 1 July 2026. orpha.net

[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/awae201/7611111) Texte intégral gratuit : 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](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24830047/)

[9] MedlinePlus Genetics (US National Library of Medicine). "Charcot-Marie-Tooth disease," last updated 8 May 2026. [medlineplus.gov](https://medlineplus.gov/genetics/condition/charcot-marie-tooth-disease/)

[10] Landouré G, Zdebik AA, Martinez TL, et al. "Mutations in TRPV4 cause Charcot-Marie-Tooth disease type 2C." *Nature Genetics* 2010;42:170-174. DOI 10.1038/ng.512. PMID 20037586. [nature.com](https://www.nature.com/articles/ng.512)

[23] Nilius B, Voets T. "The puzzle of TRPV4 channelopathies." *EMBO Reports* 2013;14(2):152-163. DOI 10.1038/embor.2012.219. [link.springer.com](https://www.nature.com/articles/embor.2012.219)

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.