

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

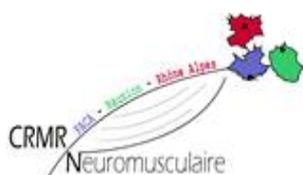
Neuropathies héréditaires sensitivomotrices de Charcot-Marie-Tooth

Centre de Référence coordinateur des Maladies
Neuromusculaires rares

CHU La Timone, Marseille

Argumentaire

Mars 2020



Hôpitaux
Universitaires
de Marseille | ap.
hm



Hôpitaux
de Provence
Groupement Hospitalier
et Universitaire des Bouches-du-Rhône



Cet argumentaire a été élaboré par le centre de référence coordonnateur des Maladies Neuromusculaires Rares. Il a servi de base à l'élaboration du PNDS Neuropathies héréditaires sensitivomotrices de Charcot-Marie-Tooth.
Le PNDS est téléchargeable sur le site de l'HAS et de la filière Filnemus

Sommaire

Liste des abréviations :.....	4
Préambule :.....	6
Argumentaire :.....	7
Recommandations de bonne pratique :.....	8
Revue systématique de la littérature:	20
Etudes cliniques:.....	30
Annexe 1. Recherche documentaire et sélection des articles	66
Annexe 2. Liste des participants	68
Références bibliographiques	70

Liste des abréviations :

AD	Autosomique Dominant
ALD	Affection de Longue Durée
AMM	Autorisation de Mise sur le Marché
APA	Aide personnalisée à l'autonomie
AR	Autosomique Récessif
CCAS	Centre communal d'actions sociales
CMT	Charcot-Marie-Tooth
CMTI	CMT de forme intermédiaire
CPK	Créatine Phospho Kinase
Et col	Et collaborateurs
ENMG	Electroneuromyogramme
Filnemus	Filière neuromusculaire
HAS	Haute Autorité de Soins
IAH	Indexe d'apnées hypopnées
IMC	Indice de Masse Corporelle
IRM	Imagerie par Résonance Magnétique
LMD	Latence motrice distale
MDPH	Maison départementale des personnes handicapées
MPR	Médecine Physique et Réadaptation
ME	Microscopie électronique
NIS	Neuropathy Impairment Score
OMIM	Online Mendelian Inheritance in Man
PGAM	Potentiel global d'action moteur
PNDS	Protocole National de Diagnostic et de Soins

SAHOS	Syndrome d'apnées hypopnées du sommeil
SJRS	Syndrome des jambes sans repos
SLA	Sclérose latérale amyotrophique
TDM	Tomodensitométrie
VCN	Vitesses de conduction nerveuses
VCNM	Vitesses de conduction nerveuses motrices
VCNS	Vitesses de conduction nerveuses sensibles

Préambule :

Le PNDS sur les Neuropathies héréditaires sensitivomotrices de Charcot-Marie-Tooth a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr). Le présent argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques analysées pour la rédaction du PNDS.

Argumentaire :

La neuropathie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) est une affection chronique nécessitant une prise en charge multidisciplinaire bien coordonnée entre les différents intervenants. D'où l'intérêt d'une prise en charge globale, au mieux coordonnée par un Centre de référence en maladies neuromusculaires en articulation avec des structures spécialisées et le médecin traitant.

L'objectif de ce PNDS est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient atteint de CMT. Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de cette maladie sur l'ensemble du territoire. Le PNDS peut servir de référence au médecin traitant en concertation avec le médecin spécialiste, notamment au moment d'établir le protocole de soins conjointement avec le médecin-conseil et le patient .

Le PNDS ne peut cependant pas envisager tous les cas spécifiques, toutes les comorbidités ou complications, toutes les particularités thérapeutiques, tous les protocoles de soins hospitaliers, etc. Il ne peut pas revendiquer l'exhaustivité des conduites de prise en charge possibles, ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient. Le protocole décrit cependant la prise en charge de référence d'un patient atteint de CMT.

Recommandations de bonne pratique :

Tableau 1. Recommandations de bonne pratique						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (oui/non)*	Recueil de l'avis des professionnels (non, oui, lesquels)	Recueil de l'avis des patients (non, oui)	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
Guillebaste 2011 (1) France	Démontrer dans quelle mesure les orthèses amélioreraient le contrôle de la posture et de la marche chez des patients CMT et identifier les caractéristiques les plus appropriées en fonction de leur état clinique	Oui	Oui, les auteurs	Non	26 patients atteints de CMT	Détermination des critères aidant à la prescription du type de releveurs. Le releveur standard est plus adapté en cas de déficit sévère. Le releveur liberté sera préféré si les fléchisseurs plantaires ont un score MRC ≥ 4 et les extenseurs des orteils un score MRC ≥ 3
Phillips 2011 (2) Royaume-Uni	Déterminer les avantages et les inconvénients de l'utilisation d'orthèses chez des patients atteints de CMT	Oui	Oui, sept Orthésistes	Oui	15 patients atteints de CMT	Les points évalués par les patients concernés : la mobilité, la douleur, l'inconfort ainsi que le choix des orthèses et des chaussures. Ils ont rapporté que les orthèses amélioreraient la marche. Les orthésistes avaient des avis similaires mais en prenant en considération également la prévention des complications futures
Ramdhary 2012 (3) Royaume-Uni	Comparer les performances de marche entre des patients CMT qui portent des orthèses et ceux qui n'en portent pas	Oui	Oui, les auteurs	Oui	11 patients atteints de CMT qui portent des orthèses et 21 qui n'en portent pas	Les patients qui portent des releveurs marchent plus lentement avec un cout énergétique plus important que les patients CMT n'utilisant pas d'appareillage. Les patients les plus sévères ont le plus recours à l'appareillage par attelles releveurs. Il est important de prendre en compte l'impact positif sur la marche de même que l'acceptation du releveur par le patient

Tableau 1. Recommandations de bonne pratique						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (oui/non)*	Recueil de l'avis des professionnels (non, oui, lesquels)	Recueil de l'avis des patients (non, oui)	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
Conférence de consensus 2001 (5) France	Répondre aux 4 questions suivantes, posées au jury : Quels bilans proposer ? Quelles techniques de rééducation proposer ? Quels sont les objectifs et la place de la rééducation ? Comment assurer l'indépendance et la qualité de vie ?	Oui	Oui , les auteurs, un jury et des experts en : Médecine physique et réadaptation, psychologues, neuropédiatres, ergothérapeutes, kinésithérapeutes, algologues	Non	Pathologies Neuromusculaires	Modalités, indications, limites de la rééducation dans les pathologies neuromusculaires non acquises
Sman 2014 (6) Australie	Souligner l'intérêt d'évaluer un programme de rééducation de 2 ans au niveau de la cheville et du pied chez des enfants atteint de CMT	Oui	Oui les auteurs	Non	60 enfants CMT (âgés entre 6 et 17ans)	Soulignant ainsi la pertinence de la prise en charge
Sackley 2009 (7) Royaume-Uni	Revue systématique d'essais randomisés pour la prise en charge thérapeutique du pied tombant résultant d'une maladie neuromusculaire	Oui/ the cochrane Neuromuscular Disease Group Trials Register, MEDLINE, EMBASE, CINAHL, AMED, the British Nursing Index and Royal College of Nursing Journal of Databases	Oui, les auteurs	Non	Revue d'essais randomisés sur la prise en charge du pied tombant	Le groupe Cochrane a permis de montrer qu'un exercice musculaire modéré est efficace et sécuritaire pour les patients CMT, il permet également d'améliorer les capacités de marche et la force musculaire globale

Tableau 1. Recommandations de bonne pratique						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (oui/non)*	Recueil de l'avis des professionnels (non, oui, lesquels)	Recueil de l'avis des patients (non, oui)	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
Kuczkowski 2010 (9) Etats-Unis	Etudier le cas d'une patiente atteinte de CMT ayant accouchée sous césarienne	Oui/ Pubmed, CrossRef	Oui, les auteurs	Non	Une patiente atteinte de CMT	Les anesthésiants utilisés (bupivacaïne, fentanyl, morphine) ne provoquent pas d'aggravation de la maladie
McSwain 2014 (10) Etats-Unis	Revue des documents publiés sur l'utilisation de l'anesthésie locorégionale comparativement à l'anesthésie générale chez des patients avec atteinte neurologique	Non	Oui, les auteurs	Non	tout document publié sur l'utilisation de l'anesthésie locorégionale et générale chez des patients avec atteinte neurologique	L'anesthésie locorégionale est préférée à l'anesthésie générale dans les maladies neurologiques et sans risque de sur-complication rapporté dans la littérature bien qu'il n'y ait pas d'essai randomisé ou d'études de grandes cohortes
Awater 2012 (11) Allemagne	Définir l'importance des données sur les antécédents obstétricaux des patientes atteintes de maladies neuromusculaires héréditaires	Non	Oui, les auteurs	Non	Revue des antécédents obstétricaux de 178 patientes atteintes de maladies neuromusculaires héréditaires	Une aggravation de la neuropathie a été décrite en cas de grossesse chez les patientes avec CMT1A
Schmitt 2004 (12) Allemagne	Utilisation de l'anesthésie locorégionale chez des patients atteints de CMT1	Oui	Oui, les auteurs	Non	4 patients atteints de CMT1	Une série de 4 cas a été rapportée avec anesthésie locorégionale par ropivacaine, sans complication hormis un bloc neuromusculaire prolongé (12h) pour un seul patient, totalement réversible

Tableau 1. Recommandations de bonne pratique						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (oui/non)*	Recueil de l'avis des professionnels (non, oui, lesquels)	Recueil de l'avis des patients (non, oui)	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
Hoff 2005 (13) Norvège	Etudier les effets de la Maladie de Charcot-Marie-Tooth sur la grossesse et l'accouchement	Oui	Oui, les auteurs	Non	Cohorte de 108 patientes	une augmentation du risque de césarienne multiplié par deux pour les patientes avec neuropathies, et de l'utilisation de forceps par trois. Il y avait plus de malpositions fœtales et plus de saignements en postpartum en rapport avec une atonie utérine. Un suivi médical de grossesse et un accouchement en maternité de niveau 3 est conseillé chez des patientes atteintes de CMT
Sadjadi 2014 (14) Etats-Unis	Le CMTNS2 est plus sensible à la détection des petites atteintes que le CMTNS	Non	Oui, les auteurs	Non	Patients atteints de CMT1A	Le CMTNS2 est le test le plus utilisé pour le suivi des patients CMT
Rotthier 2012 (15) Belgique	Etudier les neuropathies héréditaires sensitives et dysautonomiques, appelées aussi «hereditary sensory and autonomic neuropathies, HSAN »	Oui/ Pubmed, CAS	Oui, les auteurs	Non	Patients avec HSAN	Il s'agit d'un groupe de neuropathies hétérogènes allant d'un phénotype sensitif pur pouvant s'associer à des ulcérations sévères, à un phénotype sensitivomoteur avec dysautonomie mineure, ou encore des atteintes purement dysautonomiques
Rossor 2012 (16) Royaume-Uni	Etudier des neuropathies héréditaires distales motrices (dHMN), avec un phénotype typique de CMT sans aucune atteinte sensitive clinique ou électrophysiologique	Oui/ Pubmed, CrossRef, Web of Science	Oui, les auteurs	Non	Patients atteints dHMN avec un phénotype typique de CMT sans aucune atteinte sensitive clinique ou électrophysiologique	Il s'agit de formes purement motrices de neuropathies héréditaires. Les patients ont un phénotype typique de CMT sans aucune atteinte sensitive clinique ou électrophysiologique. Leur transmission peut être autosomique dominante, récessive ou liée à l'X. Certains gènes sont responsables de phénotypes de dHMN mais aussi de CMT, comme GARS impliqué dans un CMT2 avec atteinte des membres supérieurs.

Tableau 1. Recommandations de bonne pratique						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (oui/non)*	Recueil de l'avis des professionnels (non, oui, lesquels)	Recueil de l'avis des patients (non, oui)	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
Zimoń 2012 (17) Belgique	Etudier la Neuromyotonie récessive liée aux mutations HINT1	Non	Oui, les auteurs	Non	33 familles avec neuropathies périphériques héréditaires	Il a été identifié 8 mutations dans HINT1. L'existence d'une neuromyotonie associée à une neuropathie axonale à prédominance motrice est très évocatrice des mutations homozygotes dans le gène HINT1, puisqu'elles représentent 80% des neuropathies axonale de transmission AR
Mariani 2015 (18) France	Comparer l'évolution naturelle des neuropathies amyloïdes familiales (NAF), due aux mutations Val30Met, Ser77Tyr et Ile107Val en France par rapport à la mutation portugaise Val30Met	Oui/ Pubmed	Oui, les auteurs	Non	Revue de 208 dossiers patients NAF en France	Les mutations Ile107Va et Val30Met sont associées aux formes les plus sévères de NAF. Les dépôts d'amylose peuvent ne pas être retrouvés sur la biopsie nerveuse, compliquant le diagnostic différentiel avec la CMT
Michell 2009 (19) Royaume-Uni	Diagnostic différentiel de la polyradiculonévrite chronique (PRNC)	Oui/ Pubmed, CrossRef, Web of Science	Oui, les auteurs	Non	Trois patients diagnostiqués comme PRNC	Trois patients initialement diagnostiqués comme PRNC sur la base d'ENMG ayant mis en évidence un processus de démyélinisation hétérogène avec présence de bloc de conduction et de dispersion temporelle. Ces patients étaient résistants aux IgIV et avaient une mutation dans <i>GJB1</i> causant la neuropathie, sans antécédent familial rapporté

Tableau 1. Recommandations de bonne pratique						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (oui/non)*	Recueil de l'avis des professionnels (non, oui, lesquels)	Recueil de l'avis des patients (non, oui)	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
Timmerman 2014 (20) Belgique	Passer en revue les découvertes génétiques dans les CMT	Oui/ Pubmed, CrossRef	Oui, les auteurs	Non	Etudes sur les 1ères technologies en génétique humaine jusqu'à l'utilisation des analyses modernes	Tableau complet énumérant tous les gènes actuellement responsables de la maladie de CMT, ainsi que les nouvelles technologies utilisées pour rechercher les gènes et les mutations associés
Langlais 2017 (21) France	Classifier les CMT	Non	Oui, les auteurs	Non	Revue des études sur les signes cliniques et la physiologie de la CMT	Un examen systématique des hanches chez les enfants avec CMT et une radiographie du bassin sont préconisés. Mettre en place, rapidement, les mesures non invasives chez un enfant dont le pronostic fonctionnel est déjà diminué par l'atteinte distale.
Shy 2008 (22) Etats-Unis	Etudier la progression de la maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 1A (CMT1A)	Non	Oui, les auteurs	Non	Evaluation du taux de progression de la maladie avec les scores CMTNS et NIS chez 72 patients (CMT1A) suivis sur 8 ans	La progression de CMT1A peut être déterminée à la fois par le score CMTNS et le score NIS. Comme le CMTNS combine la symptomatologie, la clinique et l'électrophysiologie et que le NIS est basé uniquement sur l'examen neurologique, les deux échelles peuvent être complémentaires
Murphy 2012 (23) Royaume-Uni	Déterminer la fréquence des différents gènes chez des patients atteints de CMT et élaborer des démarches à suivre pour les tests génétiques en pratique	Oui /Pubmed	Oui, les auteurs	Non	1607 patients atteints de CMT	Le diagnostic moléculaire est plus précis chez les patients atteints de CMT1 que de CMT2, 4 gènes représentent plus de 90% des diagnostics moléculaires CMT. Un algorithme de diagnostic a été proposé en pratique clinique. Tout patient avec un CMT sans mutations dans ces 4 gènes ou avec un phénotype inhabituel doit consulter auprès d'un expert pour un diagnostic moléculaire

Centre de Référence coordinateur des Maladies Neuromusculaires rares et de la SLA

CHU La Timone, Marseille

Tableau 1. Recommandations de bonne pratique						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (oui/non)*	Recueil de l'avis des professionnels (non, oui, lesquels)	Recueil de l'avis des patients (non, oui)	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
Shimizu 2010 (24) Japon	Effectuer une étude clinico-génétique sur un cas sporadique de CMT2 à début tardif avec une nouvelle mutation faux-sens Arg198Gly dans <i>MPZ</i>	Non	Oui, les auteurs	Non	Un patient avec CMT2 à début tardif sans antécédents familiaux	Le test génétique doit être envisagé pour les patients qui pourraient développer un CMT. Si le phénotype clinique est similaire à celui de CMT et si une mutation de novo est rapportée
Burns 2012 (25) Australie	Etablir une échelle d'évaluation du handicap pour les enfants atteints de CMT	Oui	Oui, les auteurs	Non	172 patients âgés de 3 à 20ans atteints de CMT	Le CMTPedS est une échelle d'évaluation qui peut être complétée en 25 minutes. Il s'agit d'une mesure globale fiable et valide utilisée pour déterminer le degré du handicap chez les enfants avec CMT à partir de l'âge de 3 ans
Zimón M 2015 (26) Belgique	Etude génétique de la CMT-AR.	Oui	Oui, les auteurs	Non	174 patients index atteints de neuropathies périphériques héréditaires autosomiques récessives ou sporadiques	Cette étude donne un aperçu de la génétique de CMT-AR et propose des lignes directrices pour lutter contre l'hétérogénéité génétique de ce groupe de neuropathies héréditaires
Weimer 2006 (27) Etats-Unis	Etudier la toxicité nerveuse provoquée par certains médicaments dans la CMT et établir une liste de médicaments classés par risque relatif et probable pour les patients atteints de CMT	Oui/ Pubmed, Medline, Base de données CMTNA (CMT North American)	Oui, les auteurs	Non	CMTNA a fourni des médicaments utilisés chez 209 personnes de 190 familles	26 rapports traitant des effets toxiques des médicaments sur les patients CMT ont été identifiés, dont 22 portent sur la vincristine
Sahuc 2016 (28) France	Etudier l'utilisation du Sudoscan pour l'évaluation de la fonction sudomotrice chez les patients atteints de la maladie de Fabry	Oui	Oui, les auteurs	Non	18 patients atteints de la maladie de Fabry	Cette étude a montré que le Sudoscan permet une mesure rapide, non invasive et quantitative de la fonction sudomotrice chez les patients atteints de la maladie de Fabry

Tableau 1. Recommandations de bonne pratique						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (oui/non)*	Recueil de l'avis des professionnels (non, oui, lesquels)	Recueil de l'avis des patients (non, oui)	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
Mannil 2014 (29) Allemagne	Evaluer les mesures des résultats cliniques primaires et secondaires dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 1A (CMT1A) pour déterminer les différents stades de la gravité de la maladie	Oui/ Scopus, Google Scholar	Oui, les auteurs	Non	277 patients atteints de CMT1A	5 items du CMTNS et 3 tests cliniques (test de marche des 10 mètres, test des 9 trous et dynamomètre de la dorsiflexion plantaire) sont les 8 items les plus déterminants pour différencier les stades de gravité des CMT
Shy 2005 (30) Etats-Unis	Déterminer la validité et la fiabilité du CMTNS (score de la neuropathie CMT) chez des patients atteints de neuropathies héréditaires	Oui	Oui, les auteurs	Non	60 patients atteints de neuropathies héréditaires	Le CMTNS est une mesure validée pour déterminer le degré d'invalidité de la CMT axonale démyélinisante longueur dépendante et peut être utilisée pour les futures études longitudinales et les essais cliniques de CMT
Graham 2006, (31) Royaume-Uni	Affiner les instructions pour l'utilisation de l'échelle ONLS (Overall Neuropathy Limitations Scale)	Oui/CrossRef, PubMed, Web of Science	Oui, 2 neurologues et 2 physiothérapeutes	Non	100 patients dont 65 patients atteints de toute forme de neuropathie périphérique	L'ONLS est une échelle clinique rapide à réaliser permettant de suivre l'évolution de la neuropathie par son retentissement clinique aux membres supérieurs et inférieurs
Sames 2014 (32) Etats-Unis	Etablir les recommandations pour permettre le développement de médicaments pour les neuropathies héréditaires: Charcot-Marie-Tooth et la neuropathie à axones géants	Oui/ PubMed	Oui, les auteurs	Non		Utilité de l'utilisation du Registre mondial de neuropathie héréditaire (GRIN) pour les études. Les comités de protection des personnes et les organisations professionnelles peuvent jouer un rôle dans la formation des cliniciens. Les études aideront au diagnostic. Eliminer les obstacles qui empêchent l'investissement de l'industrie dans les neuropathies héréditaires. Envisager des options de traitement pour ces maladies rares

Tableau 1. Recommandations de bonne pratique						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (oui/non)*	Recueil de l'avis des professionnels (non, oui, lesquels)	Recueil de l'avis des patients (non, oui)	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
Mathis 2015 (33) France	Prise en charge thérapeutique des patients atteints de CMT	Oui	Oui, les auteurs	Non		L'efficacité de diverses substances a été démontrée in vitro et in vivo (modèles animaux); mais aucun effet positif significatif n'a été confirmé chez l'homme. Des essais sont encore en cours de développement et pourrons aboutir à des résultats positifs. Bien que la CMT soit une maladie incurable, les traitements symptomatiques (physiothérapie, chirurgie, etc.) sont cruciaux pour améliorer la qualité de vie de ces patients
Kenis-Coskun 2016 (34) Turquie	Résumer les approches de la réadaptation dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth	Non	Oui, les auteurs	Non	Tout article portant sur la prise en charge en masso-kinésithérapie (étirements, renforcement musculaire, exercice aérobie)	La réadaptation physique est un pilier dans la prise en charge de la CMT, La revue des études montre que l'exercice est efficace pour améliorer la forme générale. L'étirement est quelque peu efficace pour maintenir l'amplitude des mouvements. Les appareils orthopédiques sont importants pour la mobilité et la marche. Lorsque de nouvelles technologies de réadaptation seront développées, des études sur l'efficacité du traitement seront utiles pour personnaliser l'approche selon l'individu
Herman M 2010 (35) Croatie	Grossesses et accouchements chez des patientes atteintes de CMT	Oui/ Medline	Oui, les auteurs	Non	Deux patientes atteintes de CMT	Une césarienne d'urgence a été réalisée dans les deux cas pour malpositions fœtales et plus de saignements en postpartum en rapport avec une atonie utérine. Un suivi médical de la grossesse et un accouchement en maternité de niveau 3 sont conseillés

Tableau 1. Recommandations de bonne pratique						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (oui/non)*	Recueil de l'avis des professionnels (non, oui, lesquels)	Recueil de l'avis des patients (non, oui)	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
White 2014 (36) Royaume-Uni	Revue des études cliniques qui évaluent les effets des médicaments et des interventions physiques, psychologiques ou comportementales sur la fatigue dans les neuropathies périphériques	Oui	Oui, les auteurs	Non	Trois études cliniques, 530 patients atteints de neuropathie périphérique	Deux études portant sur des patients atteints de CMT1A, avaient démontré que l'acide ascorbique n'avait que peu d'effet significatif sur la fatigue

- Guillebaste B, Calmels P, Rougier PR. Assessment of appropriate ankle-foot orthoses models for patients with Charcot-Marie-Tooth disease. *Am J Phys Med Rehabil.* 2011 Aug;90(8):619-27.
- Phillips M, Radford K, Wills A. Ankle foot orthoses for people with Charcot Marie Tooth disease-views of users and orthotists on important aspects of use. *Disabil Rehabil Assist Technol.* 2011;6(6):491-9.Epub 2011 Jan 27
- Ramdharry GM, Pollard AJ, Marsden JF, Reilly MM. Comparing gait performance of people with Charcot-Marie-Tooth disease who do and do not wear ankle foot orthoses. *Physiother Res Int.* 2012 Dec; 17(4):191-9. Epub 2012 Jan 9.
- Menotti F, Laudani L, Damiani A, Mignogna T, Macaluso A. An anterior ankle-foot orthosis improves walking economy in Charcot-Marie-Tooth type 1A patients. *Prosthet Orthot Int.* 2014 Oct;38(5):387-92.Epub 2013 Oct 7.
- Conférence de consensus : modalités, indications, limites de la rééducation dans les pathologies neuromusculaires non acquises. *Ann Readapt Med Phys.* Dec 2001 ; 44 (1) : 1-356.
- Sman AD, Raymond J, Refshauge KM, Menezes MP, Walker T, Ouvrier RA, Burns J. Randomised controlled trial protocol of foot and ankle exercise for children with Charcot-Marie-Tooth disease. *J Physiother.* 2014 Mar; 60(1):55; discussion 55.
- Sackley C, Disler PB, Turner-Stokes L, Wade DT, Brittle N, Hoppitt T. Rehabilitation interventions for foot drop in neuromuscular disease. *Cochrane Database Syst Rev.* 8 juill 2009 ;(3):CD003908.
- Antognini JF. Anaesthesia for Charcot-Marie-Tooth disease: a review of 86 cases. *Can J Anaesth J Can Anesth.* avr 1992;39(4):398-400.
- Kuczkowski KM, Fernández CL, Drobnik L, Chandra S. Anesthesia for cesarean section in a parturient with Charcot-Marie-Tooth disease: unresolved controversies. *Arch Gynecol Obstet.* sept 2010; 282(3):347-8.
- McSwain JR, Doty JW, Wilson SH. Regional anesthesia in patients with pre-existing neurologic disease. *Curr Opin Anaesthesiol.* oct 2014;27(5):538-43.

11. Awater C, Zerres K, Rudnik-Schöneborn S. Pregnancy course and outcome in women with hereditary neuromuscular disorders: comparison of obstetric risks in 178 patients. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* juin 2012; 162(2):153-9.
12. Schmitt HJ, Muenster T, Schmidt J. Central neural blockade in Charcot-Marie-Tooth disease. *Can J Anaesth J Can Anesth.* déc 2004;51(10):1049-50.
13. Hoff JM, Gilhus NE, Daltveit AK. Pregnancies and deliveries in patients with Charcot-Marie-Tooth disease. *Neurology.* 8 févr 2005; 64(3):459-62.
14. Sadjadi R, Reilly MM, Shy ME, Pareyson D, Laura M, Murphy S, et al. Psychometrics evaluation of Charcot-Marie-Tooth Neuropathy Score (CMTNSv2) second version, using Rasch analysis. *J Peripher Nerv Syst JPNS.* sept 2014; 19(3):192-6.
15. Rotthier A, Baets J, Timmerman V, Janssens K. Mechanisms of disease in hereditary sensory and autonomic neuropathies. *Nat Rev Neurol.* 24 janv 2012; 8(2):73-85.
16. Rossor AM, Kalmar B, Greensmith L, Reilly MM. The distal hereditary motor neuropathies. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* janv 2012; 83(1):6-14.
17. Zimoń M, Baets J, Almeida-Souza L, De Vriendt E, Nikodinovic J, Parman Y, and al. Loss-of-function mutations in HINT1 cause axonal neuropathy with neuromyotonia. *Nat Genet.* oct 2012;44(10):1080-3.
18. Mariani L-L, Lozeron P, Théaudin M, Mincheva Z, Signate A, Ducot B, and al. Genotype-phenotype correlation and course of transthyretin familial amyloid polyneuropathies in France. *Ann Neurol.* déc 2015; 78(6):901-16.
19. Michell AW, Laura M, Blake J, Lunn MP, Cox A, Gibbons VS, et al. GJB1 gene mutations in suspected inflammatory demyelinating neuropathies not responding to treatment. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* juin 2009; 80(6):699-700.
20. Timmerman V, Strickland AV, Züchner S. Genetics of Charcot-Marie-Tooth (CMT) Disease within the Frame of the Human Genome Project Success. *Genes.* 22 janv 2014; 5(1):13-32.
21. Langlais T, Leonard J-C, Ursu C, Morin C. [Charcot-Marie-Tooth disease associated with hip dysplasia in an adolescent]. *Arch Pediatr Organe Off Soc Francaise Pediatr.* juill 2017; 24(7):675-81.
22. Shy ME, Chen L, Swan ER, Taube R, Krajewski KM, Herrmann D, and al. Neuropathy progression in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. *Neurology.* 29 janv 2008; 70(5):378-83.
23. Murphy SM, Laura M, Fawcett K, Pandraud A, Liu Y-T, Davidson GL, and al. Charcot-Marie-Tooth disease: frequency of genetic subtypes and guidelines for genetic testing. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* juill 2012;83(7):706-10.
24. Shimizu H, Oka N, Kawarai T, Taniguchi K, Saji N, Tadano M, and al. Late-onset CMT2 associated with a novel missense mutation in the cytoplasmic domain of the MPZ gene. *Clin Neurol Neurosurg* 2010; 112: 798-800
25. Burns J, Ouvrier R, Estilow T, Shy R, Laurá M, Pallant JF, and al. Validation of the Charcot-Marie-Tooth disease pediatric scale as an outcome measure of disability. *Ann Neurol.* mai 2012;71(5):642-52.
26. Zimoń M, Battaloğlu E, Parman Y, Erdem S, Baets J, De Vriendt E, and al. Unraveling the genetic landscape of autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth neuropathies using a homozygosity mapping approach. *Neurogenetics.* janv 2015;16(1):33-42.
27. Weimer LH, Podwall D. Medication-induced exacerbation of neuropathy in Charcot Marie Tooth disease. *J Neurol Sci.* 15 mars 2006;242(1-2):47-54.

28. Sahuc P, Chiche L, Dussol B, Pouget J, Franques J. Sudoscan as a noninvasive tool to assess sudomotor dysfunction in patients with Fabry disease: results from a case-control study. *Ther Clin Risk Manag.* 2016; 12:135-8.
29. Mannil M, Solari A, Leha A, Pelayo-Negro AL, Berciano J, Schlotter-Weigel B, and al. Selected items from the Charcot-Marie-Tooth (CMT) Neuropathy Score and secondary clinical outcome measures serve as sensitive clinical markers of disease severity in CMT1A patients. *Neuromuscul Disord NMD.* nov 2014;24(11):1003-17
30. Shy ME, Blake J, Krajewski K, Fuerst DR, Laura M, Hahn AF, and al. Reliability and validity of the CMT neuropathy score as a measure of disability. *Neurology.* 12 avr 2005;64(7):1209-14.
31. Graham RC, Hughes R a. C. A modified peripheral neuropathy scale: the Overall Neuropathy Limitations Scale. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* août 2006;77(8):973-6.
32. Sames L, Moore A, Arnold R, Ekins S. Recommendations to enable drug development for inherited neuropathies: Charcot-Marie-Tooth and Giant Axonal Neuropathy. *F1000Research.* 2014;3:83.
33. Mathis S, Magy L, Vallat J-M. Therapeutic options in Charcot-Marie-Tooth diseases. *Expert Rev Neurother.* avr 2015;15(4):355-66.
34. Kenis-Coskun O, Matthews DJ. Rehabilitation issues in Charcot-Marie-Tooth disease. *J Pediatr Rehabil Med.* 2016;9(1):31-4.
35. Herman M, Delmis J, Ivanisević M, Zupić T. [Pregnancies and deliveries in patients with Charcot-Marie-Tooth disease]. *Acta Medica Croat Cas Hrvatske Akad Med Znan.* juill 2010;64(3):215-20.
36. White CM, van Doorn PA, Garssen MPJ, Stockley RC. Interventions for fatigue in peripheral neuropathy. *Cochrane Database Syst Rev.* 18 déc 2014 ;(12):CD008146.

Revue systématique de la littérature:

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Barreto 2016 (1) Brésil	Examiner et évaluer systématiquement la qualité des études sur l'incidence et / ou la prévalence de CMT dans le monde	Oui/ Medline-PubMed, Web of Science, Scopus, and CINAHL	tout document publié évaluant les études épidémiologiques sur la maladie CMT	Recherche sur les études menées de janvier 1990 à mai 2015. La stratégie de recherche visait à identifier tout document publié évaluant les études épidémiologiques sur la maladie CMT	Sélection des études épidémiologiques sur la CMT dans différents pays ainsi que les données de prévalence et / ou de fréquence rapportées de la CMT et de ses formes les plus fréquentes	Cette revue révèle les lacunes qui subsistent dans les connaissances épidémiologiques de CMT à travers le monde Les études publiées sont de qualité et de méthodologie différente. Des recherches supplémentaires sur les caractéristiques épidémiologiques de CMT dans différents pays et différents groupes ethniques sont nécessaires
Corrado 2016 (2) Italie	Revue systématique de la littérature dans le cadre de la rééducation d'un patient atteint de CMT et rechercher les meilleurs programmes de renforcement musculaire	Oui/ Pubmed, Medline, Embase, Pedro, Cinahl, Ebsco discovery	Etudes randomisées et contrôlées, étude analytiques, études transversales sur une cohorte d'au moins 10 individus	11 études au total ont été revues	Une analyse récente de la littérature : 5 essais sur la physiothérapie et 6 essais sur l'utilisation d'orthèses	Des programmes d'entraînement d'endurance et de renforcement musculaire permettent d'améliorer l'autonomie des patients CMT dans leurs activités de la vie quotidienne
Cordeiro 2014 (3) Brésil	Revue systématique de la littérature sur les associations entre les symptômes psychiatriques, les déficiences fonctionnelles et la qualité de vie des patients atteints de CMT	Oui/ Pubmed, PsycInfo, SCIELO, LILACS	Etudes sur les indicateurs psychiatriques et la qualité de vie des patients atteints de CMT	20 études ont été incluses et évaluées.	les symptômes psychiatriques, les déficiences fonctionnelles et la qualité de vie chez des patients atteints de CMT	Cette revue suggère qu'il faudrait évaluer systématiquement les troubles psychiatriques, ainsi que la qualité de vie des patients CMT pour réduire les déficiences induites par la CMT et améliorer la qualité de vie

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Sman 2015 (4) Australie	Revue systématique des études menées sur l'efficacité et la sécurité de l'exercice chez des patients CMT	Oui/ AMED, CINAHL, Cochrane, EMBASE, MEDLINE, Scopus, SPORTDiscus, Web of Science	Les études doivent avoir étudié les effets de tout type d'exercice. depuis les premières découvertes jusqu'à février 2015	11 articles dont 9 essais contrôlés randomisés ont été inclus dans la revue	Evaluation de l'efficacité et de la sécurité de l'exercice pour les patients atteints de CMT	Les résultats de cette revue doivent être interprétés avec prudence en raison du petit nombre d'essais contrôlés randomisés inclus, ce qui réduit la qualité des preuves disponibles pour cette revue
Fridman 2015 (5) Etats-Unis	analyser les données cliniques et génétiques des patients du groupe INC (The international Inherited Neuropathy Consortium) pour déterminer les formes de CMT et les signes cliniques associés	Non	Dossiers patients CMT avec une neuropathie périphérique sensitive et / ou motrice et des antécédents familiaux issus de 13 centres INC entre 2009 et 2013	Etude des données de 1652 patients CMT appartenant à 13 centres INC	Evaluation des scores CMTNS et CMTES ainsi que les données cliniques et génétiques des patients CMT	Cette étude a confirmé qu'il était possible d'uniformiser l'évaluation des patients entre les centres internationaux. Ces données fourniront une base de référence représentative pour les études longitudinales sur les CMT
Young 2008 (6) Allemagne	Revue systématique de toutes les études randomisées portant sur la prise en charge thérapeutique de la CMT	Oui, The Cochrane Neuromuscular Disease Group Trials Register, MEDLINE, EMBASE, LILACS	Les études randomisées sur la prise en charge thérapeutique de la CMT. EMBASE (Janvier 1980 à août 2007), LILACS (Janvier 1982 à août 2007)	Un seul essai avec seulement huit patients CMT a été inclus	Effets des traitements chez des patients atteints de CMT	Essai (Neurotrophine-3) sur un petit nombre de patients qui n'a pas montré un avantage significatif. Il faudrait envisager un plus grand essai

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Kazamel 2015 (7) Etats-Unis	Revue de la description originale de la maladie de CMT par Jean Charcot, Pierre Marie et Tooth et les publications les plus récentes de Peter J. Dyck et Edward Lambert	Oui / Revue de l'article original de Charcot et Marie et la thèse du docteur Tooth Ainsi que l'exemplaire du document de Dyck et Lambert		L'article original de Charcot et Marie et la thèse du docteur Tooth ainsi q'un exemplaire du document historique de Dyck et Lambert	Description clinique et classification	Charcot et Marie ont émis l'hypothèse que la lésion était dans la moelle épinière. Tooth a été le premier à localiser CMT sur les nerfs périphériques. Le classement actuel de CMT a été créé par Dyck et Lambert dans les années 1960. CMT reste une maladie évolutive avec le plus de mutations génétiques découvertes
Braathen 2011 (8) Norvège	Classifier sur le plan clinique, neurophysiologique et génétique des patients atteints de CMT	Oui/CrossRef, Wiley Online Library	Enquête épidémiologique et génétique incluant des patients CMT habitant la Norvège.	Environ 1500 dossiers patients CMT ont été examinés, avec ou sans test génétiques, Les données ont été recueillies de 1990 à 2005, les patients et leurs familles ont été vus plus d'une fois au cours de la même période	Les patients ont été questionnés et examinés par un généticien/Neurologue qui par la suite les a classifiés sur le plan clinique, neurophysiologique et génétique	116 familles CMT ont été identifiées Les familles comprenaient un total de 245 personnes atteintes de CMT (113 hommes et 132 femmes). Prévalence CMT : 95% de la population générale étudiée Une sous-classification neurophysiologique a été réalisée

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Vallat 2013 (9) France	Revue des progrès récents dans les approches diagnostiques et les mécanismes physiopathologiques de la maladie de (CMT)	Non	Tout document sur les approches diagnostiques et les mécanismes physiopathologiques de la maladie de (CMT)		Historique, phénotypes cliniques et gènes en cause de CMT	Mise en évidence de l'hétérogénéité des phénotypes, des modalités de transmission et des gènes en cause. De nouveaux gènes de CMT sont découverts régulièrement et il est possible que certains soient rapportés entre la rédaction de cet article et sa publication. Par ailleurs, les fonctions de certains gènes, de découverte plus ou moins récente, restent à préciser. Les collaborations entre chercheurs cliniciens et fondamentaux permettent la progression de la recherche
Li 2011 (10) Etats-Unis	Revue des études génétiques, biochimiques et moléculaires du gène <i>PMP22</i>	Oui				Des mutations du gène <i>PMP22</i> peuvent être à l'origine d'un phénotype clinique de CMT. CMT1E englobe un large spectre de phénotypes cliniques, allant de la forme congénitale sévère à des formes d'intensité plus modérée
Pareyson 2009 (11) Italie	Revue des études sur le diagnostic, l'évolution naturelle et la prise en charge de la CMT, pour définir l'orientation des recherches futures	Oui / Pubmed	Etudes publiées du 1er janvier 1989 au 31 mars 2009. Seuls les articles publiés en anglais ont été revus		Présentation clinique de la CM, les formes et les gènes associés, génotype-phénotype, Classification, diagnostic, évolution naturelle et traitements	Les progrès réalisés et les recherches innovantes pourraient conduire à la mise au point de traitements médicamenteux spécifiques au CMT dans les années à venir

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Cassereau 2011 (12) France	Revue de la littérature sur <i>GDAP1</i> , Etudier l'hypothèse liant les neuropathies périphériques au dysfonctionnement mitochondrial et aux mutations de <i>GDAP1</i> sur le plan physiopathologique	Non		Revue de la littérature sur <i>GDAP1</i> et des 41 mutations du gène décrites jusqu'à présent	Les corrélations génotypes-phénotypes des différentes formes de CMT liée aux mutations <i>GDAP1</i>	La méta-analyse de la littérature révèle la grande hétérogénéité des présentations phénotypiques et montre que la forme récessive de CMT (CMT4A et AR-CMT2) est beaucoup plus sévère que la forme dominante (CMT2K)
Laura 2018 (13) Royaume-Uni	Déterminer la fréquence des déformations du pied dans la CMT et le nombre de patients ayant subi une chirurgie du pied, ainsi que la variabilité des prises en charges chirurgicales des complications orthopédiques en cas de CMT même dans les centres spécialisés	Oui / Pubmed	Etudes sur l'évolution des CMT	Données des patients recueillies dans des études sur l'évolution naturelle des CMT	Fréquence des déformations du pied et le nombre de patients ayant subi une chirurgie du pied	71% des patients CMT avec déformations du pied; 30% des patients ont été opérés. Variation marquée dans la prise en charge chirurgicale, d'où la nécessité de poursuivre les recherches pour établir une conduite à tenir générale en cas de chirurgie du pied
Zambon 2017 (14) Italie	Etudier le cas d'un patient présentant une nouvelle mutation du gène <i>MTMR2</i> , présentant un stridor et une paralysie bilatérale des cordes vocales diagnostiquée à l'âge de 18 mois	Oui / Pubmed		Une patiente pakistanaise née de parents consanguins présentant une nouvelle mutation du gène <i>MTMR2</i> , et revue de la littérature sur les études CMT4b1 avec paralysie des cordes vocales		Rôle de la contraction des muscles abducteurs des cordes vocales dans la paralysie laryngée. La trachéotomie serait nécessaire pour soulager la détresse respiratoire des patients atteints de paralysie laryngée bilatérale chez les patients CMT

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Peeters 2017 (15) Belgique	Mise à jour sur les connaissances actuelles, les aspects cliniques et électrophysiologiques de la neuropathie <i>HINT1</i>	Oui / Pubmed, PMC free article	Tout document publié sur les aspects cliniques et électrophysiologiques de la neuropathie <i>HINT1</i>		Sélection des études sur les aspects cliniques et électrophysiologiques de la neuropathie <i>HINT1</i> , diagnostic différentiel, l'épidémiologie ainsi que l'aspect génétique	Proposition de démarches diagnostiques pour reconnaître et différencier cette neuropathie et suggérer des stratégies de prise en charge pour gérer les symptômes courants
Patzko 2012 (16) Etats-Unis	Revue de la littérature sur la prise en charge et les recommandations dans CMT et les neuropathies génétiques	Non			Contexte biologique et recommandations	Cette revue fournit un contexte biologique et des recommandations pour aider les neurologues à mieux comprendre les bases et l'orientation des tests génétiques dans les CMT et les neuropathies associées. Cette revue peut mener à une meilleure compréhension de ces neuropathies par les professionnels de la santé, ce qui facilitera les progrès dans la prise en charge de ces maladies
Rossor 2016 (17) Royaume-Uni	Mise à jour sur les causes génétiques et les progrès dans la prise en charge thérapeutiques de la CMT	Oui / Pubmed, PMC free article	Tout document publié sur les études génétiques, les essais thérapeutiques et les études cliniques		Génétiques, cliniques et thérapeutiques	Revue sur les progrès récents dans la génétique et les mécanismes pathologiques de la CMT dans le but de développer de nouvelles prises en charge

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Wang 2016 (18) Chine	Revue des études sur l'évolution et la classification de CMTX	Non		Etudes sur l'évolution et la classification de CMTX	Génétiques, cliniques	Dans cette revue, les auteurs se concentrent sur l'évolution et la classification de CMTX, les atteintes du système nerveux central de CMTX1, le mécanisme des mutations <i>GJB1</i> qui provoquent CMT1X, et les nouvelles stratégies thérapeutiques pour CMTX
Ryan 2005 (19) Australie	Le but de cette revue est d'aider les neurologues, les pédiatres et autres professionnels à suivre les nouvelles découvertes relatives aux neuropathies périphériques héréditaires chez l'enfant	Non		Etudes portant sur les différentes formes de CMT	Génétiques, cliniques, électrophysiologiques	Les progrès dans la recherche moléculaire des neuropathies héréditaires chez l'enfant pourraient fournir une meilleure compréhension de la pathogenèse de ces maladies et d'identifier de nouvelles stratégies thérapeutiques
Rossor 2013 (20) Royaume-Uni	Revue de la littérature sur l'utilisation d'une nouvelle génération de technologie de séquençage (NGS) dans l'évaluation diagnostique des patients atteints de CMT et l'influence des progrès de la génétique sur la pratique clinique dans la prise en charge de CMT	Oui/Pubmed	Toutes les études portant sur les gènes impliqués dans la CMT		L'importance du NGS	Le NGS est sur le point de révolutionner les tests génétiques dans le CMT et à mesure que le coût des tests diminue, il est probable qu'il soit utilisé à un stade plus précoce dans l'évaluation de nombreux patients atteints d'une neuropathie inexpliquée

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Reilly 2010 (21) Royaume-Uni	Étudier les mesures d'évaluation utilisées chez les adultes atteints de CMT (CMTNS), Discuter de l'élaboration de mesures d'évaluation spécifiques aux enfants atteints de CMT, faire une mise au point sur les essais terminés et en cours concernant l'acide ascorbique dans le CMT1A. Revoir les nouvelles thérapies les plus prometteuses susceptibles de conduire à des essais en CMT et discuter de la conception de futur essais	Oui/ CrossRef	Tout document publié sur les essais thérapeutiques terminés ou en cours avec l'acide ascorbique et les études clinique (CMTNS)		Sélection des études clinique (CMTNS) et les études sur l'utilisation de l'acide ascorbique chez les patients CMT1A	Les principaux domaines où le CMTNS pouvait être intéressant étaient l'évaluation des symptômes et des signes sensitifs. Il a été convenu que les résultats de deux grands essais en cours d'une durée de 2 ans seraient d'un intérêt majeur. Il est important de tester et de développer des traitements appropriés pour la CMT
Irobi 2006 (22) Belgique	Revue des études génétique sur les neuropathies motrices héréditaires distales	Oui/ PubMed	Tout document publié sur la génétique des neuropathies motrices héréditaires distales (HMN distales)		Clinique et génétique	Définir les mécanismes moléculaires des mutations des gènes ubiquitaires aidera à comprendre les mécanismes impliqués dans les neuropathies motrices qui provoquent la dénervation des muscles distaux des membres et engendrera de nouvelles perspectives pour les futures stratégies thérapeutiques
Mathis 2015 (23) France	Analyser la littérature médicale et réaliser une étude rétrospective sur les principales étapes depuis l'individualisation de la maladie (à la fin du XIXe siècle) aux connaissances récentes sur la CMT	Oui/ CrossRef, PubMed	Tout document publié sur les études moléculaires et diagnostiques sur CMT	Recherche concernant les études menées depuis la fin du XIXe siècle à 2015	Diagnostic et analyses génétiques	Déterminer les approches diagnostiques et étude de la pathogénèse au niveau moléculaire. Suggérer une modification de la classification actuelle et expliquer pourquoi un tel changement serait nécessaire

1. Barreto LCLS, Oliveira FS, Nunes PS, de França Costa IMP, Garcez CA, Goes GM, et al. Epidemiologic Study of Charcot-Marie-Tooth Disease: A Systematic Review. *Neuroepidemiology*. 2016;46(3):157-65.
2. Corrado B, Ciardi G, Bargigli C. Rehabilitation Management of the Charcot-Marie-Tooth Syndrome: A Systematic Review of the Literature. *Medicine (Baltimore)*. avr 2016.
3. Cordeiro JLC, Marques W, Hallak JEC, Osório FL. Charcot-Marie-Tooth disease, psychiatric indicators and quality of life: a systematic review. *ASN Neuro*. 27 mai 2014;6(3):185-92.
4. Sman AD, Hackett D, Fiatarone Singh M, Fornusek C, Menezes MP, Burns J. Systematic review of exercise for Charcot-Marie-Tooth disease. *J Peripher Nerv Syst*. 2015 Dec;20(4):347-62. doi: 10.1111/jns.12116. Review.
5. Fridman V, Bundy B, Reilly MM, Pareyson D, Bacon C, Burns J, et al. CMT subtypes and disease burden in patients enrolled in the Inherited Neuropathies Consortium natural history study: a cross-sectional analysis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. août 2015;86(8):873-8.
6. Young P, De Jonghe P, Stögbauer F, Butterfass-Bahloul T. Treatment for Charcot-Marie-Tooth disease. *Cochrane Database Syst Rev*. 23 janv 2008;(1):CD006052.
7. Kazamel M, Boes CJ. Charcot Marie Tooth disease (CMT): historical perspectives and evolution. *J Neurol*. 2015;262(4):801-5.
8. Braathen GJ, Sand JC, Lobato A, Høyer H, Russell MB. Genetic epidemiology of Charcot-Marie-Tooth in the general population. *Eur J Neurol*. janv 2011;18(1):39-48.
9. Vallat J-M, Mathis S, Funalot B. The various Charcot-Marie-Tooth diseases. *Curr Opin Neurol*. oct 2013;26(5):473-80
10. Li J, Parker B, Martyn C, Natarajan C, Guo J. The PMP22 gene and its related diseases. *Mol Neurobiol*. avr 2013;47(2):673-98.
11. Pareyson D, Marchesi C. Diagnosis, natural history, and management of Charcot-Marie-Tooth disease. *Lancet Neurol* 2009; 8: 654-67.
12. Cassereau J, Chevrollier A, Gueguen N, Desquirit V, Verny C, Nicolas G, et al. Mitochondrial dysfunction and pathophysiology of Charcot-Marie-Tooth disease involving GDAP1 mutations. *Exp Neurol* 2011; 227: 31-41.
13. Laura M, Singh D, Ramdharry G, Morrow J, Skorupinska M, Pareyson D, et al. Prevalence and orthopedic management of foot and ankle deformities in Charcot-Marie-Tooth disease. *Muscle Nerve* 2018; 57: 255-259.
14. Zambon A. A et al., « Vocal cord paralysis in Charcot-Marie-Tooth type 4b1 disease associated with a novel mutation in the myotubularin-related protein 2 gene: A case report and review of the literature », *Neuromuscul. Disord. NMD*, vol. 27, no 5, p. 487- 491, mai 2017.
15. Peeters K, Chamova T, Tournev I, Jordanova A. Axonal neuropathy with neuromyotonia: there is a HINT. *Brain J Neurol*. 1 avr 2017;140(4):868-77
16. Patzko A, Shy ME. Charcot-Marie-Tooth disease and related genetic neuropathies. *Contin Minneap Minn*. févr 2012;18(1):39-59
17. Rossor AM, Tomaselli PJ, Reilly MM. Recent advances in the genetic neuropathies. *Curr Opin Neurol*. oct 2016;29(5):537-48.
18. Wang Y, Yin F. A Review of X-linked Charcot-Marie-Tooth Disease. *J Child Neurol*. mai 2016;31(6):761-72.
19. Ryan MM, Ouvrier R. Hereditary peripheral neuropathies of childhood. *Curr Opin Neurol*. avr 2005;18(2):105-10.

20. Rossor AM, Polke JM, Houlden H, Reilly MM. Clinical implications of genetic advances in Charcot-Marie-Tooth disease. *Nat Rev Neurol*. oct 2013;9(10):562-71.
21. 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 NMD*. déc 2010;20(12):839-46.
22. Irobi J, Dierick I, Jordanova A, Claeys KG, De Jonghe P, Timmerman V. Unraveling the genetics of distal hereditary motor neuropathies. *Neuromolecular Med*. 2006;8(1-2):131-46.
23. Mathis S, Goizet C, Tazir M, Magdelaine C, Lia A-S, Magy L, et al. Charcot-Marie-Tooth diseases: an update and some new proposals for the classification. *J Med Genet*. oct 2015;52(10):681-90.

Etudes cliniques:

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Ribiere 2012 (1) France	Evaluer la douleur chronique chez des patients atteints de neuropathie héréditaire de type Charcot-Marie-Tooth (CMT)	Les outils d'évaluation utilisés : EVA, HAD, DN4, NPSI, QDSA, schéma corporel de localisation de la douleur, Overall Neuropathy Limitations Scale (ONLS), échelle de force Medical Research Council (MRC), questionnaire douleur	50 patients	Examen clinique : neurologue, MPR et kinésithérapeute	Evaluation de la douleur chez des patients CMT lors d'une première consultation pluridisciplinaire	66% des patients présentaient des douleurs modérée, elles sont dans 62,5 % d'origine neuromusculaire avec un DN4 positif dans 50 % des cas. La forme CMT1A, la plus fréquente, est souvent la moins douloureuse. CMT étant une maladie rare, les résultats n'étaient pas statistiquement significatifs. La douleur doit être recherchée de façon systématique en raison de sa fréquence
Souayah 2007 (2) Etats-Unis	Confirmer sur le plan génétique la mutation <i>MPZ</i> et évaluer sa fréquence dans la neuropathie CMT	Etude de cas	3 patients	Examen neurologique et ENMG	Mutation <i>MPZ</i> dans CMT	Première famille avec la mutation <i>MPZ A-C</i> transversion, ce qui confirme l'étude précédente qui décrit 4 patients porteurs de cette mutation présentant des caractéristiques cliniques et électrophysiologiques similaires. Cette mutation est rare

Centre de Référence coordinateur des Maladies Neuromusculaires rares et de la SLA

CHU La Timone, Marseille

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Dziewas 2008 (3) Allemagne	Etablir l'existence ou non d'un lien entre le Syndrome d'apnées et hypopnées obstructives du sommeil (SAHOS) et les CMT1A, chez des patients non apparentés	Evaluation de l'Index d'Apnée du Sommeil chez 12 patients atteints de CMT1 et 24 patients témoins, du même âge, sexe et IMC (indice de masse corporelle)	12 patients atteints de CMT1A et 24 témoins	Polysomnographie pendant la nuit.	Evaluation de l'Index d'Apnée du Sommeil	Une augmentation de la prévalence du SAHOS chez des patients avec CMT1A comparativement aux patients témoins
Hadianfard 2012 (4) Iran	Etudier un cas de patient atteint de polyneuropathie héréditaire et dysplasie	Etude de cas	Un patient avec des difficultés à marcher	Examen clinique, tests de laboratoires, ENMG	Polyneuropathie et dysplasie	Chez les patients présentant des difficultés à marcher (démarche dandinante) avec suspicion d'un processus myopatique, une polyneuropathie héréditaire compliquée de dysplasie de la hanche doit être envisagée.
Gudmundsson 2010 (5) Islande	Déterminer la prévalence et les symptômes cliniques de la maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) en Islande	Identifier les patients avec CMT symptomatique, suivant les dossiers médicaux et de laboratoires. Le diagnostic était basé sur les caractéristiques cliniques et les tests neurophysiologiques	37 patients atteints de CMT dans 18 familles		Prévalence et symptômes cliniques de CMT	La prévalence et les symptômes cliniques de la CMT sont comparables aux résultats d'autres études de prévalence, dans un échantillon de population totale bien défini
Sagliocco 2003 (6) Italie	Déterminer si les résultats neurophysiologiques sont liés aux signes respiratoires cliniques chez les patients atteints CMT1A	Evaluation de 11 patients atteints CMT1A (identifiés génétiquement), âgés de 10 à 58 ans	11 patients atteints de CMT1A	radiographie pulmonaire, tests de la fonction respiratoire et ENMG	Examen de la fonction respiratoire et pulmonaire chez des patients CMT1A	Une atteinte diaphragmatique avec insuffisance respiratoire restrictive est rare dans les formes classiques de CMT1A

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Novais 2016 (7) Etats-Unis	Comparer le traitement chirurgical par ostéotomie acétabulaire, chez des patients avec dysplasie de la hanche due à CMT vs des patients avec dysplasie développementale de la hanche (DDH)	Evaluation du score de Harris, correction radiographique de la dysplasie acétabulaire, chez des patients qui ont subi une ostéotomie acétabulaire entre janvier 1991 et decembre 2010	27 patients CMT et 54 patients DDH	Radiographie	Score de Harris, radiographie et les complications	Le traitement chirurgical par ostéotomie acétabulaire améliore de manière globale les scores des patients présentant une dysplasie secondaire à la CMT. Mais ils ont un risque plus élevé de complications
Gemignani 1999 (8) Italie	Rechercher le syndrome des jambes sans repos chez des patients atteints de CMT	Recherche d'un syndrome des jambes sans repos chez 44 personnes atteintes de CMT	27 patients CMT2 et 17 patients CMT1		Syndrome des jambes sans repos	Rôle possible de l'atteinte des fibres nerveuses sensibles dans la genèse du syndrome des jambes sans repos. Le traitement symptomatique habituel du syndrome des jambes sans repos peut améliorer cette symptomatologie chez les personnes atteintes de CMT2
Kilfoyle 2006 (9) Etats-Unis	Etudier la variabilité phénotypique dans la mutation His39Pro de <i>MPZ</i>	Revue des études cliniques et électrophysiologiques	77 patients et 200 témoins	Tests génétiques	Recherche de la mutation <i>MPZ</i> (His39Pro)	Les symptômes de la neuropathie débutent à l'âge adulte et sont lentement progressifs, à l'exception d'une neuropathie sensitive douloureuse d'apparition aiguë. La mutation <i>MPZ</i> (His39Pro), peut être associée à une neuropathie aiguë, surdit�e précoce et jambes sans repos

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Tang 2004 (10) China	Etudier une famille chinoise avec CMT2 autosomique dominante, qui présente une nouvelle forme génétique CMT2L	L'ADN génomique des 26 membres de la famille a été isolé par des techniques standard	Une grande famille de 6 générations atteinte de CMT2 autosomique dominante	Prélevement sanguin, 26 membres de la famille ont fait l'objet d'une étude clinique et 6 ont reçu un diagnostic électrophysiologique	Liaison de CMT2 à un locus du chromosome 12q24	Les examens cliniques et électrophysiologiques ont confirmé le diagnostic de CMT2. La neuropathie dans cette famille représente une nouvelle forme génétique CMT2L
Rance 2012 (11) Australie	Étudier la fonction auditive chez les enfants atteints de CMT1 et CMT2. Évaluer le traitement de base chez ces sujets et déterminer les conséquences fonctionnelles des déficits auditifs sur la maladie	Evaluation de la fonction auditive et du traitement	26 enfants atteints de CMT confirmés par des tests génétiques et un examen clinique	Test auditif	la fonction auditive chez les enfants atteints de CMT1 et CMT2	60% à 80% des enfants CMT en âge d'être scolarisés, l'examen ORL révèle des troubles de la perception des conversations, avec des potentiels évoqués auditifs anormaux chez presque tous les enfants
Boyer 2011 (12) France	Etudier le gène <i>INF2</i> qui pourrait être responsable de CMT associée à la glomérulosclérose segmentaire et focale (FSGS)	Etude du gène <i>INF2</i> chez 16 patients atteints de CMT (qui n'ont pas de mutations dans les gènes <i>PMP22</i> ou <i>MPZ</i>) associée à une glomérulosclérose segmentaire et focale	16 patients atteints de CMT et d'une FSGS	Etudes histologiques et clinique	Les CMT et maladies rénales	Les mutations <i>INF2</i> semblent causer de nombreux cas de CMT associée à la FSGS. <i>INF2</i> est impliqué dans la coexistence d'une glomérulopathie en association avec une neuropathie démyélinisante
Sulica 2001 (13) Etats-Unis	Etudier le cas d'un patient atteint de CMT et définir les caractéristiques de l'atteinte des cordes vocales	Revue de 10 cas publiés précédemment et étudier les similitudes et les différences avec un patient atteint de CMT	1 patient atteint de CMT	ENMG, une électromyographie laryngée, une endoscopie	Atteinte des cordes vocales dans la CMT	Les neuropathies axonales sont plus fréquemment déterminées en cas d'atteinte des cordes vocales

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Stojkovic 2003 (14) France	Etudier les caractéristiques cliniques et électrophysiologiques d'une famille atteinte de CMT associée à des troubles du système nerveux autonome	Etude des valeurs de conduction nerveuse, Le réflexe cutané sympathique, la variation de la fréquence cardiaque selon le ratio de Valsalva et la pupillométrie	7 membres d'une famille française avec CMT due à la mutation Thr124Met dans MPZ	ENMG, Électrocardiogramme (ECG), pupillométrie	Caractéristiques cliniques et électrophysiologiques associée à des troubles du système nerveux autonome chez des patients CMT	Des atteintes du système nerveux autonome ont été retrouvées chez les patients. Les atteintes du système autonome constituent l'un des principaux signes cliniques dans la CMT due à la mutation MPZ dans le codon 124. Mais des études supplémentaires sont nécessaires
Tokuda 2015 (15) Japon	Etudier la fonction autonome parasympathique chez une patiente atteinte de la maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 2J (CMT2J)	analyse de la variabilité de la fréquence cardiaque et de la réponse cutanée sympathique	Une femme de 69 ans atteinte CMT2J	scintigraphie cardiaque et analyse génétiques	La fonction autonome parasympathique	La fonction autonome parasympathique est perturbée dans CMT2J
Glocker 1999 (16) Allemagne	Etudier La fonction du nerf facial chez des patients atteints de neuropathie héréditaire de type I (HMSN I) et type III (HMSN III, Déjérine – Sottas) et la comparer à celle de patients atteints du syndrome de Guillain-Barré (SGB).	stimulation électrique du nerf facial au niveau du trou stylo-mastoïdien	19 patients atteints de HMSN I, 2 patients atteints de HMSN III, Déjérine – Sottas et 24 patients atteints du syndrome de Guillain-Barré (SGB)	ENMG	La fonction du nerf facial	L'ENMG du nerf facial était anormal chez 17 des 19 patients atteints de HMSN I, et chez tous les patients HMSN III. Dans le SGB, le ralentissement de la conduction était moins marqué, mais l'atteinte faciale était plus marquée que celle observée chez les patients atteints de HMSN. En conclusion l'implication du nerf facial est commune chez HMSN I et HMSN III

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Kulkarni 2015 (17) Inde	Décrire un patient CMT1A génétiquement confirmé présentant une atteinte clinique du nerf crânien et des signes d'asymétrie des membres supérieurs	Etude de cas	un garçon de 14 ans atteint de CMT1A	Examen clinique, biologique et génétique. ENMG, biopsie nerveuse.	Description clinique de la CMT1A	L'atteinte subclinique des nerfs crâniens peut être plus fréquente que chez les patients HMSN et peut être confirmée par des études d'imagerie ou des études électrophysiologiques. Une atteinte asymétrique des membres peut être une caractéristique de l'évolution clinique de CMT1A. Des recherches supplémentaires sur la variabilité phénotypique chez les patients présentant les mêmes mutations génétiques pourraient être envisagées
Blair 1996 (18) Australie	déterminer la prévalence de la duplication de novo dans les CMT1A	Analyse génétique sur des patients CMT	118 familles CMT1A avec duplication de novo	Analyse génétique	Prévalence de la duplication de novo dans les CMT1A	11% des patients de la cohorte de 118 patients CMT1A ont une duplication <i>PMP22</i> de novo. Cette étude représente le premier signalement d'une duplication de novo d'origine maternelle et indique qu'il ne s'agit pas uniquement d'une origine paternelle

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
LeGuern 1997 (19) France	Etudier de la duplication du gène <i>PMP22</i>	Etude clinique, électrophysiologique et génétique sur une famille consanguine avec CMT1A avec 4 frères et sœurs atteints	4 patients CMT1A, 3 homozygotes pour la duplication 17p11.2 et 1 hétérozygote	Examen électrophysiologique et génétique	La duplication du gène <i>PMP22</i> chez une famille avec CMT1A	Le phénotype de gravité de la maladie était variable chez les homozygotes, un d'entre eux était aussi paucisymptomatique que le frère hétérozygote. Ces résultats suggèrent que la gravité de la maladie n'est pas uniquement déterminée par le nombre de duplication du gène <i>PMP22</i>
Birouk 1997 (20) France	Etudier la duplication de 17p11.2. chez des patients atteints de la maladie de Charcot Marie-Tooth de type 1A (CMT1A)	Etude clinique et électrophysiologique réalisée chez 119 patients atteints de la maladie de CMT1A présentant une duplication de 17p11.2	119 patients atteints de CMT1A	Examen électrophysiologique	La duplication de 17p11.2. chez des patients atteints de CMT1A	Une même mutation génétique est à l'origine d'une hétérogénéité avec des phénotypes intrafamiliaux variables. Cette variation phénotypique pourrait être due à des facteurs génétiques liés à l'expression de la <i>PMP22</i> ainsi qu'à d'autres facteurs endogènes ou environnementaux
Hayasaka 1993 (21) Japon	Etudier la protéine zéro (P0) chez deux familles avec CMT1B		Deux familles avec CMT1B		Protéine P0	CMT1B est une neuropathie démyélinisante en relation avec des mutations dans le gène <i>MPZ</i>

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Sanmaneechai 2015 (22) Thaïlande	Caractériser les corrélations génotype-phénotype et établir des données cliniques de base sur les neuropathies périphériques causées par des mutations du gène de la protéine de la myéline zéro (<i>MPZ</i>)	Etude observationnelles sur le phénotype et l'expression clinique chez des patients porteurs de la mutation <i>MPZ</i> . Dans 13 centres de recherche clinique sur les maladies rares Inherited Neuropathies Consortium (INC-RDCRC) entre 2009 et 2012 et à la Wayne State University entre 1996 et 2009	Une cohorte de 103 patients ayant un CMT1B, de 71 familles avec 47 mutations différentes de <i>MPZ</i> , avec une moyenne d'âge de 40 ans		Génotype-phénotype	61 patients portaient des orthèses ; 19 nécessitaient une aide à la marche et 10 un fauteuil roulant ; 33 sans antécédents familiaux de neuropathie ; 21 patients avaient une surdité et 17 une scoliose. Le début des symptômes était variable, mais plus il était précoce plus la maladie était sévère
Burns 2006 (23) Etats-Unis	Présenter un patient atteint de polyneuropathie d'apparition aiguë avec une nouvelle mutation de <i>MPZ</i> (Arg36Trp)	Etude de cas avec revue des antécédents médicaux	Un patient de 47 ans atteint de CMT avec mutation <i>MPZ</i>	ENMG, IRM cérébral, tests biologiques	Génotype-phénotype	Confirmation d'un phénotype initial de neuropathie sensitive aiguë douloureuse chez un patient avec mutation p. (Arg36Trp)
Laurà 2007 (24) Italie	Décrire six patients présentant une polyneuropathie axonale d'apparition tardive, mais rapidement évolutive, provoquée par une nouvelle mutation du gène <i>MPZ</i>	Etude de cas	6 patients CMT avec mutation <i>MPZ</i>	Examen clinique, ENMG, Biopsie du nerf	Génotype-phénotype	Cette nouvelle mutation confirme le rôle pathogène de la <i>MPZ</i> dans la neuropathie axonale. L'analyse moléculaire du gène <i>MPZ</i> devrait faire partie du diagnostic des patients présentant une apparition tardive. La neuropathie axonale progressive, peut être familiale ou sporadique

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Latour 2006 (25) France	Analyser la fraction codante de SIMPLE dans l'ADN de patients CMT sans aucune mutation dans les gènes <i>PMP22</i> , <i>GJB1</i> , <i>MPZ</i> , <i>EGR2</i> et <i>NEFL</i>	Etude de cas	53 patients CMT		Génétique	Les mutations SIMPLE (CMT1C) représentent 0,6% des CMT1. CMT1C doit être recherchée dans les cas de diagnostic moléculaire négatif de CMT1A, CMT1B et CMTX1, en particulier lorsque les patients présentent des VCNM entre 16 et 33 m/s
Reményi 2014 (26) Hongrie	Etudier les interactions entre les gènes <i>PMP22</i> et <i>EGR2</i> dans les CMT	Etude de cas	Deux frères atteints de CMT1 avec mutation c. 1142 G> A (Arg381His) hétérozygote dans le gène <i>EGR2</i>		Génotype-phénotype	La coexistence de deux altérations génétiques n'a pas aggravé les symptômes cliniques. La délétion de <i>PMP22</i> semblait avoir un effet bénéfique, suite à l'interaction potentielle de <i>PMP22</i> et d' <i>EGR2</i> . La délétion de <i>PMP22</i> peut augmenter la prolifération des cellules de Schwann et compenser l'effet négatif de la mutation Arg381 His dans le gène <i>EGR2</i>
Gess 2011 (27) Allemagne	Etudier une famille atteinte d'une neuropathie axonale	Etude de l'ADN génomique du patient index et des membres de sa famille par des méthodes standard	une famille avec une neuropathie axonale	Analyses génétiques, ENMG	Génétique et électrophysiologies	Quelques cas d'atteinte axonale ont été rapportés en lien avec la mutation R159C du gène <i>PMP22</i>

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Agrawal 2014 (28) Etats-Unis	Etudier les mutations génétiques chez une famille atteinte de maladie neuromusculaire	Analyser des échantillons d'ADN de 4 membres de la famille affectés, et séquençage du génome chez le proband	4 membres d'une famille atteinte de maladie neuromusculaire	Analyses génétiques, biopsie musculaire	Génétique, électrophysiologies et anatomopathologique	Les mutations NEFL causent la maladie de CMT chez l'homme et la maladie du motoneurone chez la souris. Elles entraînent des formes axonales de CMT (CMT2E). Des CMT démyélinisants intermédiaires (CMT1F) ont été décrits ainsi que des atteintes musculaires
Lopez-Bigas 2001 (29) Espagne	Etudier la mutation dominante du gène GJB3 (D66del) dans une famille atteinte de neuropathie périphérique	Analyser les mutations chez 8 membres de la famille	8 patients de la même famille	Analyses génétiques, biologique, biochimique. ENMG. Test auditif	Génétique et clinique	<i>GJB3</i> encode la Connexine-31, composant des jonctions communicantes au niveau du tissu cutané de la cochlée et aussi des cellules de Schwann. Le phénotype clinique est donc celui d'un CMT démyélinisant avec surdité et ulcérations cutanées
Bienfait 2006 (30) Les Pays-Bas	Evaluer les similitudes, les différences cliniques et électrophysiologiques entre deux groupes de patients atteints de CMT (CMT1A et CMT2)	Seuls les individus atteints sont inclus, Patients CMT1A avec duplication du chromosome 17p11.2-p12. Patients CMT2 avec VCM > 38 m / s	51 patients CMT1A de 28 familles et 61 patients CMT2 de 18 familles	ENMG	Clinique et électrophysiologiques	Il est difficile de distinguer cliniquement les patients CMT1A des CMT2. Si la maladie apparaît au cours de la première décennie, avec pieds creux et aréflexie, le diagnostic est en faveur de CMT1A. La VCNM sur nerf médian est utile pour différencier les formes démyélinisantes des formes axonales

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Blumen 2012 (31) Israël	Effectuer une étude génétique pour caractériser la mutation responsable d'une nouvelle forme de neuropathies héréditaires distales motrices (dHMN) dans une grande famille juive originaire du Maroc	Séquençage du gène candidat	Une grande famille avec 3 membres atteints et 8 frères et sœurs en bonne santé	Etude génétique	Caractériser la mutation récessive HSJ1	Famille juive israélienne avec faiblesse musculaire distale isolée (autosomique récessif) touchant 3 des 11 frères et sœurs
De Sandre-Giovannoli 2002 (32) France	Etudier la transmission héréditaire récessive d'une mutation qui cause le CMT2	L'ADN génomique a été extrait des lymphocytes du sang périphérique par des procédures standard. 23 familles consanguines originaires d'Algérie ont été examinées aux Services de Neurologie	23 familles originaires d'Algérie	ENMG, Biopsies de nerf	examens cliniques et analyse des mutations génétiques	La première preuve de la transmission héréditaire récessive d'une mutation qui cause le CMT2 Les mutations dans <i>LMNA</i> pourraient également être la cause du désordre génétique dans CMT2B1. Une mutation homozygote 892C → T dans l'exon 5 de <i>LMNA</i> a été rapportée.
Berghoff 2009 (33) Allemagne	Décrire les caractéristiques cliniques, électrophysiologiques et morphologiques d'une famille atteinte d'une neuropathie héréditaire à transmission autosomique dominante : Charcot-Marie-Tooth (CMT)	L'étude a eu lieu au Costa Rica, Quinze membres de la famille ont été examinés pour rechercher des anomalies génétiques associées à la CMT	Une famille du Costa Rica atteinte d'une neuropathie héréditaire à transmission autosomique dominante	Examens neurologiques, ENMG et biopsie du nerf sural	Cliniques et génétiques	Chez cette famille les signes cliniques étaient d'apparition tardive, Cette nouvelle neuropathie CMT autosomique dominante est associée à une anomalie génétique inconnue

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Chung 2006 (34) Corée	Rechercher des mutations de <i>MFN2</i> dans 62 familles avec neuropathies axonales (CMT)	Cette étude portait sur un total de 218 patients de 62 familles d'origine coréenne présentant des phénotypes de CMT de type 2 distincts et 200 témoins sains, les tests de paternité et de maternité ont été confirmés dans les familles avec mutation de novo	218 patients de 62 familles d'origine coréenne	ENMG, Biopsie du nerf sural, IRM cérébral	Cliniques, génétiques et électrophysiologiques	Certains patients ont présenté des phénotypes graves avec un début précoce et d'autres une forme légère de neuropathie axonale avec un début tardif. Deux familles HMSN VI présentaient la mutation R364W <i>MFN2</i> et deux autres familles présentaient les mêmes mutations sans atrophie optique
Baets 2011 (35) Belgique	Rapporter les résultats du dépistage systématique de 11 gènes dans une cohorte de patients non apparentés atteints de neuropathie sensitivo-motrice héréditaire, apparu au cours de la première année de vie	Dépistage systématique de 11 gènes dans une cohorte de 77 patients non apparentés	77 patients non apparentés atteints de neuropathie sensitivo-motrice héréditaire	Biopsie du nerf sural et étude génétique	Cliniques, génétiques	Les premiers signes cliniques sont l'apparition d'un déficit moteur des releveurs des pieds associé à une diminution ou une abolition des réflexes ostéo-tendineux Cette étude prouve l'hétérogénéité des neuropathies héréditaires d'apparition infantile
Bienfait 2007 (36) Les Pays-Bas	Étudier le phénotype clinique et électrophysiologique de la CMT de type 2	Les CMT1, les neuropathies héréditaires qui peuvent provoquer des paralysies et CMT due aux mutations du gène Cx32 ont été exclues. Une analyse des gènes actuellement connus de CMT2 a été effectuée	61 patients de 18 familles	Tests génétique	Cliniques, génétiques	Présentation clinique classique avec un déficit moteur distal des membres inférieurs. Cependant, des réflexes ostéo-tendineux vifs et qu'une atrophie musculaire asymétrique ont été rapportés dans certaines formes de CMT2

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Engelholm 2014 (37) Allemagne	Identifier une nouvelle mutation dans <i>LRSAM1</i> chez une famille avec CMT axonale dominante	Examen électrophysiologique approfondi de trois membres d'une même famille atteints d'une neuropathie sensitive avec fasciculations et hyperkaliémie	3 membres d'une même famille atteints d'une neuropathie sensitive	ENMG et étude génétique	Nouvelle mutation dans <i>LRSAM1</i>	Les résultats de cette étude fournissent de nouvelles informations sur le mécanisme pathogène des neuropathies liées au <i>LRSAM1</i> , à la fois au niveau cellulaire et moléculaire.
Gemignani 2004 (38) Italie	Etudier les atteintes sensitives chez un grand nombre de patients CMT classés suivant les caractéristiques cliniques et neurophysiologiques	Etude prospective sur une cohorte de 52 patients CMT. Tous les patients ont été suivis pendant au moins 1 an. Les patients ont été classés selon la forme de CMT (CMT1, CMT2)	52 patients CMT	Biopsie du nerf sural et ENMG	Atteinte sensitive et douleur	L'atteinte sensitive épicrotique et nociceptive dans les CMT2 est modérée et de même topographie que l'atteinte motrice. La plainte algique est plus fréquente avec environ 30% des personnes atteintes qui signalent des douleurs, en particulier au niveau des pieds
Zuchner 2006 (39) Etats-Unis	Décrire des familles HMSN VI avec un début subaigu d'atrophie optique et une récupération lente de l'acuité visuelle	Des études cliniques et génétiques détaillées ont été réalisées	6 familles HMSN VI	Etude génétique	cliniques et génétiques	Dans chaque famille, une mutation unique dans le gène mitofusine 2 (<i>MFN2</i>) a été identifiée. Une atrophie optique peut être observée en cas de mutations dans le gène <i>MFN2</i>

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Ben Othmane 1993 (40) Tunisie	Etudier des cas de patients atteints de CMT1A issus de familles consanguines tunisiennes	Sélection des patients parmi quatre familles tunisiennes CMT4 selon des critères électrophysiologiques et pathophysiologique	13 patients atteints de CMT1A	ENMG, Biopsie nerveuse	Electrophysiologiques et pathophysiologique	Aucune preuve d'hétérogénéité génétique n'a été trouvée. La localisation chromosomique d'une forme de CMT4 aura des implications importantes dans l'étude nosologique de ce groupe complexe de CMT
Claramunt 2005 (41) Espagne	Etudier la corrélation phénotype-génotype du gène <i>GDAP1</i> dans des familles espagnoles atteinte de CMT	Analyse SSCP et séquençage d'ADN, Génotypage de microsatellites et SNP	161 patients de 125 familles espagnoles, avec CMT		L'analyse des mutations et les descriptions cliniques étaient déjà disponibles	Une mutation de novo, T157P, a été décrite pour la première fois, bien que CMT4 soit de transmission autosomique récessive, elle peut être de transmission dominante. Les mutations <i>GDAP1</i> sont les plus fréquentes
Nouioua 2011 (42) Algérie	Etudier deux familles consanguines atteintes de la maladie de CMT autosomique récessive démyélinisante (CMT4) associée à de nouvelles mutations homozygotes dans le gène <i>MTMR2</i>	Le mini examen de l'état mental (MMSE) a été utilisé pour évaluer les fonctions cognitives (chez les adultes) et l'échelle de développement de Brunet-Lezine (chez les enfants)	Une famille avec CMT4B1 et une famille avec CMT4F. 7 patients de ces deux familles, leurs parents et tous les frères et sœurs saints ont été examinés	ENMG, Biopsie de nerf, étude moléculaire	Déficits moteurs et sensitifs, aréflexie, ataxie cérébelleuse, nystagmus, dysarthrie, tremblements, déformations du pied, scoliose, signes pyramidaux et atteinte du nerf crânien.	Ces observations élargissent le spectre des phénotypes cliniques associés à ces deux formes CMT4

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Houlden 2001 (43) Royaume-Unis	Étudier les mutations dans le gène <i>MTMR2</i> chez huit familles atteintes de neuropathies	Séquençage de la région de codage du gène <i>MTMR2</i> dans huit familles avec des neuropathies autosomiques récessives à début précoce. deux familles consanguines l'une est d'origine anglaise et l'autre indienne	Deux familles avec neuropathie	Séquençage génétique Biopsie du nerf sural	Génotype-phénotype	Les mutations du gène <i>MTMR2</i> causent des neuropathies démyélinisantes autosomiques récessives. Des mutations dans le même gène peuvent entrainer des phénotypes différents. L'identification d'autres mutations et de leur phénotype aideront à la classification génétique de ce groupe de CMT
Nakhro 2013 (44) Corée	Identifier la cause génétique de la maladie de CMT de type 4B (CMT4B) autosomique récessive démyélinisante.	Séquençage de l'exome fait sur 6 échantillons (3 individus atteints et 3 individus sains)	14 membres d'une famille coréenne dont 3 avaient un phénotype CMT4B		Génotype-phénotype	Des mutations hétérozygotes faux-sens dans le gène <i>MTMR5</i> , peuvent causer CMT4B. Les phénotypes cliniques de ces patients étaient similaires aux patients atteints de CMT4B1 et CMT4B2 Les mutations hétérozygotes dans <i>SBF1</i> sont responsables d'une nouvelle forme (CMT4B3)
Houlden 2009 (45) Royaume-Uni	Évaluer la fréquence des mutations <i>SH3TC2</i> dans des familles britanniques atteintes de CMT-AR et étudier la corrélation phénotype-génotype.	Analyse de 23 cas CMT-AR démyélinisante. Etude d'un cas avec une neuropathie inflammatoire depuis 20 ans due à la mutation R954X <i>SH3TC2</i> la plus courante.	23 patients atteints de CMT-AR	biopsie du nerf sural, ENMG, tests génétiques	Clinique, électrophysiologique, Génétique, anatomopathologique	Les mutations <i>SH3TC2</i> sont une cause courante de CMT-AR démyélinisante dans la population britannique et la mutation R954X est de loin la plus fréquente

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Azzedine 2006 (46) France	Identifier les mutations du gène <i>SH3TC2</i>	Recherche des mutations du gène <i>SH3TC2</i> . Ségrégation des haplotypes	10 familles atteintes de CMT4C		Clinique et génétique	Dix familles avaient des mutations, dont huit nouvelles et une R954X. Presque tous les patients présentaient une scoliose et des déformations du pied
Luigetti 2014 (47) Italie	Etudier les résultats cliniques, neurophysiologiques et pathologiques d'un patient avec CMT4D autosomique récessif	Etude de cas	Une jeune fille de 20 ans d'origine gitane atteinte de CMT4D	ENMG, IRM cérébrale, biopsie du nerf sural, étude génétique	Clinique, électrophysiologique et génétique	Description plus détaillée d'un cas CMT4D. Mise en évidence de la variabilité de certains symptômes et signaler la possibilité d'une atteinte cérébrale
Echaniz-Laguna 2007 (48) France	Étudier le phénotype dans famille sans ascendance tzigane connue et atteinte de CMT4D présentant une polyneuropathie sévère à début précoce	Etude de cas	Une famille originaire d'Italie atteinte de CMT4D avec mutation R148X	ENMG, IRM cérébrale, analyses biologiques, étude génétique	Clinique, neurologique et électrophysiologique	Les patients présentaient une polyneuropathie sévère à début précoce, une surdité et des anomalies sous-corticales de la substance blanche. C'est la première fois que l'on rapporte une CMT4D avec atteinte du système nerveux central. Cette étude élargit ainsi le spectre phénotypique de la CMT4D
Renouil 2013 (49) France	Déterminer la fréquence de la mutation du gène de la périaxine chez des patients français	Etude de cas	24 patients 18 issus de l'Île de la Réunion et 6 originaires de la Métropole	ENMG, score clinique (CMTNS), génétique	Clinique et génétique	L'étude du gène de la périaxine doit être envisagée chez les patients présentant une neuropathie démyélinisante sévère à début précoce et une scoliose.

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Thomas 2001 (50) Royaume-Uni	Documenter les aspects cliniques et neurophysiologiques, ainsi que les résultats de la biopsie nerveuse et la cartographie génétique du HMSN - R	Etudier des patients CMT4G sur le plan clinique, électrophysiologique et anatomopathologique	21 patients porteurs du gène HMSN - R	ENMG, biopsie nerveuse, génétique	Clinique, génétique et électrophysiologique	Il s'agit d'une forme de CMT classique avec un déficit moteur distal des membres inférieurs qui apparaît dans l'enfance. L'atteinte sensitive est sévère. HMSN-R est une nouvelle forme de CMT héréditaire autosomique récessive causée par une seule mutation dans le chromosome 10q.
Sandre-Giovannoli 2005 (51) France	Rapporter une nouvelle forme de CMT démyélinisante autosomique récessive chez deux familles consanguines : une famille libanaise et une famille algérienne	Séquençage du génome	2 familles, dont 10 individus avec une forme sévère de CMT	Etude génétique, ENMG, biopsie nerveuse	Clinique, génétique et électrophysiologique	Les analyses d'haplotypes ont permis de localiser l'anomalie génétique correspondante en 12p11.21-q13.11. cette nouvelle forme de CMT, a été nommée la CMT4H.
Boubaker 2013 (52) Tunisie	Décrire une nouvelle mutation dans <i>FGD4</i> chez trois patients consanguins d'une famille tunisienne, présentant une CMT démyélinisante récessive autosomique sévère, à début précoce, compliquée par une cyphoscoliose légère à sévère	Etude génétique et analyse des mutations	8 membres d'une famille tunisienne consanguine dont 3 atteints de CMT autosomique récessive	Etude génétique, ENMG, biopsie du nerf sural, histopathologie	Clinique, génétique	Découverte d'une nouvelle mutation dans <i>FGD4</i> . Importante hétérogénéité clinique chez les patients présentant des mutations dans <i>FGD4</i> et absence de corrélations phénotype / génotype dans CMT4H. Dans les populations avec des taux de consanguinité élevés, le dépistage des gènes responsables des formes de CMT autosomiques récessives rares doit être fait en priorité

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Houlden 2009 (53) Royaume-Uni	Identifier une nouvelle mutation dans le gène <i>FGD4</i>	Séquençage du gène <i>FGD4</i>	Une cohorte de 12 familles atteintes de CMT	Analyse génétique	Clinique, génétique	Identification d'une nouvelle mutation homozygote p.R275X dans une famille d'Irlande du Nord. Ce travail permet la compréhension de la pathogenèse de CMT4H en lien avec la mutation du gène <i>FGD4F</i> et suggère que ces mutations devraient être prises en considération chez les adultes atteints de CMT1
Angelicheva 1999 (54) Australie	Etudier le Phénotype-génotype du syndrome de La cataracte congénitale avec dysmorphie faciale et neuropathie (CCFDN)	Etude de la cartographie génétique dans 13 familles CCFDN avec 86 membres au total	19 familles atteintes, avec un total de 50 patients CCFDN	ENMG, IRM cérébral, biopsie du nerf sural, examen ophtalmologique, évaluation de la fonction endocrinienne	Clinique, génétique	Identifications d'un nouveau trouble du développement avec des caractéristiques phénotypiques complexes impliquant principalement le système nerveux, dans un groupe de gitans en Bulgarie, qualifié de CCFDN
Zhao 2014 (55) Belgique	Séquençage de l'exome chez des patients avec un diagnostic clinique de dHMN et recherché des mutations dans les gènes responsables de CMT	Séquençage de l'exome	12 patients avec un diagnostic clinique de dHMN	ENMG, étude génétique	Clinique, génétique	L'étude des gènes associés à d'autres formes de neuropathies héréditaires, a permis d'identifier des mutations récessives dans <i>HINT1</i> comme cause de dHMN. L'utilisation du séquençage de l'exome semble être un avantage dans la pratique clinique

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Cuesta 2002 (56) Espagne	Identifier les mutations dans <i>GDAP1</i> dans des familles atteintes de neuropathie axonale de Charcot-Marie-Tooth	Séquençage du gène <i>GDAP1</i>	3 familles atteintes de CMT avec paralysie des cordes vocales	Etude génétique	Génétique	Les résultats de cette étude établissent l'étiologie moléculaire du CMT4A (MIM 214400) et suggèrent qu'elle peut être associée à la fois aux phénotypes axonaux et démyélinisants
Stojkovic 2004 (57) France	Décrire les caractéristiques cliniques et électrophysiologiques d'une forme axonale autosomique récessive de CMT dans une famille française, associée à une nouvelle mutation du gène <i>GDAP1</i>	Examen clinique, neurophysiologique et génétique d'une famille française dont 2 sœurs, nées de parents non consanguins, avec un déficit sensitivomoteur proximal et distal sévère, une aréflexie, une scoliose et une paralysie des cordes vocales et du diaphragme	2 sœurs atteintes de CMT	ENMG, analyses biologiques et étude génétique	Clinique et génétique	Cette forme axonale de CMT associée à une nouvelle mutation <i>GDAP1</i> est de transmission récessive et se caractérise par un phénotype sévère. Les patientes utilisent un fauteuil roulant dès la troisième décennie, et présentent une paralysie des cordes vocales et du diaphragme
Dubourg 2001 (58) France	Eude rétrospective sur les caractéristiques cliniques, électrophysiologiques et génétiques de patients atteints de CMT avec des mutations dans le gène Cx32	Analyse des caractéristiques électrophysiologiques, pour évaluer si la conduction motrice dans la neuropathie CMTX est hétérogène au niveau des nerfs. Ainsi que les corrélations phénotype-génotype chez les patients avec apparition des symptômes au cours de la première décennie	93 patients (41 hommes, 52 femmes) de 37 familles avec mutations Cx32	ENMG	Clinique et électrophysiologique	Cette étude montre les différences entre les hommes et les femmes affectées par CMTX et fournit des preuves que le type de mutation Cx32 influence le phénotype. Cependant, une étude clinique systématique des mutations Cx32 doit être réalisée pour confirmer ces effets et déterminer leur mécanisme

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Hattori 2003 (59) Japon	Etudier sur le plan clinique, électrophysiologique, histopathologique et génétique des patients japonais atteints de CMT avec l'une des trois anomalies génétiques : <i>PMP22</i> , <i>MPZ</i> et <i>Cx32</i>	Etudier en particulier les caractéristiques phénotypiques démyélinisantes et axonales de patients CMT	205 patients CMT de 124 familles, 118 patients avec duplication <i>PMP22</i> , 45 patients avec mutations <i>MPZ</i> et 42 patients avec mutations <i>Cx32</i>	ENMG	Clinique et électrophysiologique	Cette étude a démontré que la duplication de <i>PMP22</i> a induit des phénotypes démyélinisants. Les mutations <i>MPZ</i> ont induit un phénotype démyélinisant ou axonal selon la position de la mutation et de même que la mutation <i>Cx32</i> . Les manifestations cliniques du déficit musculaire étaient corrélées à la diminution des amplitudes des potentiels moteurs liées à la perte axonale, qui s'accroissent avec la progression de la maladie
Jerath 2016 (60) Etats-Unis	Analyser les résultats électrodiagnostiques de 45 femmes et 31 hommes atteints de CMT1X	Etude rétrospective	45 femmes et 31 hommes atteints de CMT1X		Electrophysiologique	Chez les femmes, les études de conduction nerveuse ont montré l'absence de bloc de conduction. Les VCM étaient moins altérées chez les femmes que chez les hommes

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Cornett 2016 (61) Australie	Étudier la gravité de la maladie dans une large cohorte d'enfants et d'adolescents atteints de CMT	Étude transversale sur 520 enfants et adolescents âgés de 3 à 20 ans, entre le 6 août 2009 et le 31 juillet 2014 en Australie, Italie, Royaume-Uni et aux États Unis	520 enfants et adolescents âgés de 3 à 20 ans atteints de CMT	Utilisation de l'échelle d'évaluation pédiatrique de la maladie de Charcot-Marie-Tooth(CMTPedS)	Évaluation de la gravité de la maladie	Ces résultats mettent en évidence la variabilité du phénotype au sein des différentes formes de CMT, Les scores CMTPedS ont montré une différence significative entre les cinq formes de CMT les plus courantes
Cornett 2016 (62) Australie	Déterminer l'évolution de la maladie dans une étude longitudinale chez des enfants atteints de la maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT)	Évaluation des participants en début d'étude et 2 ans après, à l'aide de l'échelle d'évaluation pédiatrique CMT (CMTPedS)	206 participants âgés de 3 à 20 ans atteints de CMT	Utilisation de l'échelle d'évaluation pédiatrique de la maladie de Charcot-Marie-Tooth(CMTPedS).	La progression de la maladie	Les enfants atteints de CMT évoluent de façon significative sur 2 ans. Comprendre la vitesse à laquelle les enfants atteints de CMT se détériorent est essentiel pour les essais futurs
Horga 2017 (63) Royaume-Uni	Analyser et décrire le phénotype et génotype de la maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) causée par des mutations dans le gène <i>NEFL</i>	Analyser et étudier des patients nouvellement identifiés avec CMT liée à <i>NEFL</i> et tous les cas précédemment décrits dans la littérature	5 nouveaux patients non apparentés avec CMT et 62 patients apparentés décrits dans la littérature			Selon cette étude, la CMT liée au gène <i>NEFL</i> est hétérogène sur le plan clinique et génétique, cependant, il existe des corrélations phénotype-génotype pertinentes qui peuvent être utiles dans l'évaluation des variants de <i>NEFL</i> et le diagnostic différentiel avec d'autres formes de CMT
Vaeggemose 2017 (64) Danemark	Évaluer le DTI (imagerie de tenseur de diffusion) dans la détection d'anomalies neuropathiques chez des patients avec Charcot-Marie-Tooth type 1A (CMT1A)	Réalisation prospective d'une IRM des nerfs sciatiques et tibiaux	15 patients CMT1A et 30 témoins sains	DTI (imagerie de tenseur de diffusion) IRM (Imagerie à résonance magnétique)	Les paramètres IRM ont été évalués et corrélés avec les résultats cliniques et neurophysiologiques	L'IRM réalisée sur les nerfs aide à dépister un profil de démyélinisation chez les patients CMT1A et améliore la détection des anomalies nerveuses

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Niu 2017 (65) Chine	Diagnostic différentiel entre Charcot-Marie-Tooth type 1A (CMT1A) et la polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique (PIDC)	Etude rétrospective. L'échographie avec mesure des diamètres nerveux a été réalisée pour différencier CMT1A et la PIDC	9 patients avec CMT1A, 28 patients avec PIDC et 14 témoins sains	Échographie avec mesure des diamètres nerveux	Hypertrophie nerveuse	La neuropathie CMT1A est caractérisée par une hypertrophie nerveuse. Pour faire le diagnostic différentiel avec une PIDC, l'échographie avec mesure des diamètres nerveux permet la mise en évidence d'une hypertrophie très homogène du nerf
Bansagi 2015 (66) Royaume-Uni	Elargir le spectre clinique et fournir de nouvelles corrélations phénotype-génotype dans les neuropathies liées au gène AARS	Description de la clinique et des résultats d'exams de patients diagnostiqués avec une neuropathie liée à l'AARS	4 familles britanniques et 2 familles irlandaises avec une neuropathie liée à l'AARS	ENMG, Etude génétique	Phénotype-génotype dans les neuropathies liées aux AARS	Cette étude de cohorte soutient que le variant p. (Arg329His) AARS est une mutation récurrente présente dans le monde entier. Le spectre phénotypique associé est hétérogène et peut entraîner des difficultés de diagnostic clinique, d'où l'importance du séquençage de nouvelle génération
Street 2002 (67) Etats-Unis	Décrire les résultats cliniques et moléculaires chez des familles avec de nouvelles mutations pour étudier la corrélation phénotype / génotype de CMT	Sélection des familles après vérification au niveau du Département de Neurogénétique et de la dystrophie musculaire de l'université de Washington	4 familles atteintes de CMT	ENMG, Etude génétique	Clinique et génétique	Description de nouvelles mutations dans CMT (trois dans MPZ et une dans Cx32). Délimitation des corrélations phénotype/génotype. Documentation de la ségrégation des mutations. Les mutations MPZ peuvent être associées à un bloc de conduction

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Bennett 2004 (68) Etats-Unis	Découvrir de nouvelles mutations dans <i>SIMPLE</i> chez les patients atteints de CMT1 ainsi que d'autres neuropathies démyélinisantes et les corrélés avec les données cliniques. Etudier l'expression de <i>SIMPLE</i> dans divers types de cellules du nerf périphérique et en particulier les cellules de Schwann, qui sont affectées dans CMT1C	Etude portant sur 152 patients diagnostiqués avec neuropathie périphérique héréditaire. 63 personnes d'origine européenne, 38 patients bulgares, 50 patients CMT1 des États-Unis et un d'origine ukrainienne	152 patients atteints de diverses formes de neuropathie périphérique héréditaire	ENMG, biopsie nerveuse	Analyse des mutations	L'expression de <i>SIMPLE</i> dans divers types de cellules du nerf sciatique, y compris les cellules de Schwann (cellules affectées dans CMT1C)
Ilgaz Aydinlar 2014 (69) Turquie	Déterminer les signes cliniques et physiopathologiques de deux patients (frères et sœurs) atteints de neuropathie héréditaire sensitive et autonome de type 2 due à une mutation homozygote du gène <i>FAM134B</i>	Etude de cas	2 patients (frères et sœurs) atteints de neuropathie héréditaire sensitive et autonome de type 2		cliniques et physiopathologiques	Cette étude suggère que la spasticité peut être une caractéristique de la neuropathie héréditaire sensitive et autonome de type 2 due à une mutation homozygote du gène <i>FAM134B</i>
Wang 2013 (70) Chine	Etudier une famille chinoise de trois générations avec CMT2B	Analyse génétique et séquençage direct de l'ADN	9 membres d'une famille chinoise de trois générations avec CMT2B	Analyses génétiques	Génétique	L'analyse génétique a révélé que l'atteinte de la famille était associée à <i>RAB7</i> . Le séquençage direct de l'ADN a identifié une nouvelle mutation (p.N161I) dans ce gène. Premier rapport qui indique que la CMT2B dans la population asiatique est causée par la mutation du gène <i>RAB7</i> . Cette étude sera utile pour le diagnostic et le traitement des patients atteints de CMT2B

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Lawson 2005 (71) Etats-Unis	Analyser le gène <i>MFN2</i> par séquençage direct dans trois familles et 10 probands avec CMT axonal	Examen neuromusculaire et analyse du gène <i>MFN2</i> par séquençage direct	3 familles et 10 probands avec CMT axonal	Analyses génétiques	Génétique	Ces résultats confirment que la majorité des cas de CMT liés au locus <i>CMT2A</i> sont dus à des mutations <i>MFN2</i> . Les tests génétiques des patients CMT2 devraient commencer par un dépistage du gène <i>MFN2</i>
Xu W-Y 2012 (71) Chine	Etudier cinq générations de famille atteinte de CMT2 autosomique dominant	Examen neurologique et étude génétique	Une grande famille chinoise atteinte de CMT2	Analyse génétique	Clinique et génétique	La mutation hétérozygote dans <i>DHTKD1</i> est une altération génétique responsable de CMT2. <i>DHTKD1</i> a un rôle important dans la production d'énergie mitochondriale et le développement neurologique
Pitceathly 2012 (72) Royaume-Uni	Etudier l'hypothèse que les mutations dans les gènes codants des sous-unités V du complexe de 2 mtDNA, MT-ATP6 et MT-ATP8, pourraient être une cause non connue de CMT axonal isolé et de neuropathie héréditaire motrice distale (dHMN)	Electrophorèse sur gel bleu (BN-PAGE) pour analyser les effets du m.9185T> C sur la structure et la fonction du complexe V	442 probands avec CMT2	Analyse génétique	Clinique et génétique	La mutation m.9185T> C dans MT-ATP6 provoque CMT2 dans 1,1% des cas génétiquement indéterminés, ce qui est donc important pour le diagnostic et le conseil génétique. Prendre en considération que les mutations de MT-ATP6 provoquent CMT2 améliore la compréhension actuelle de la pathogénicité de la neuropathie axonale

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Echaniz-Laguna 2013 (73) France	Déterminer si les mutations du gène <i>SURF1</i> peuvent causer la maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT)	Etudier l'hypothèse que les mutations dans <i>SURF1</i> pourraient être une cause non connue de CMT4	2 patients d'une famille consanguine avec une CMT4 associée à la mutation homozygote c.107-2A> G dans le gène <i>SURF1</i> , et 40 patients non apparentés avec CMT4	Biopsies musculaires et cutanées, ENMG, analyses génétiques, Biochimie, IRM cérébral	Génétique, clinique	Nous avons trouvé des mutations <i>SURF1</i> dans 5% des familles avec CMT4. <i>SURF1</i> doit être systématiquement recherché chez les patients atteints de neuropathie démyélinisante sévère apparue dans l'enfance et présentant des signes telles que l'acidose lactique. Les anomalies de l'IRM cérébrale et l'ataxie cérébelleuse se développent des années après le diagnostic de la polyneuropathie
Attarian 2014 (74) France	Evaluer la sécurité d'emploi et la tolérance du PXT3003 chez des patients atteints de Charcot-Marie-Tooth de type 1A	Essai randomisé en double aveugle, trois doses croissantes de PXT3003 testées contre placebo. L'efficacité a été évaluée en utilisant le score CMTNS et ONLS, ainsi que les résultats cliniques et électrophysiologiques	80 patients adultes atteints de CMT1A	Examen physique, électrocardiogramme (ECG), analyses biologiques et biochimiques, ENMG	Sécurité, tolérance et efficacité du PXT3003	Cet essai a confirmé la sécurité d'emploi et la tolérance du PXT3003. Ces résultats confirment que le PXT3003 mérite une étude plus approfondie chez les adultes et pourrait bénéficier aux enfants avec CMT1A

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Attarian 2016 (75) France	Evaluer la sécurité d'utilisation et l'efficacité du PXT3003 chez des patients atteints de Charcot-Marie-Tooth de type 1A	Essai international qui dans 7 pays dans le monde (Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Pays-Bas et Royaume-Uni), testant 2 posologies différentes du traitement contre placebo, en double aveugle	300 patients atteints de CMT1A (stade léger à modéré) âgés de 16 à 65 ans	Examen physique, électrocardiogramme (ECG), analyses biologiques et biochimiques, ENMG	Sécurité, tolérance et efficacité du PXT3003	Le candidat-médicament était efficace sur certains des paramètres musculaires et électrophysiologiques évalués, et bien toléré chez les patients
Saltzman 1999 (76) Etats-Unis	Evaluer les résultats à long terme de la triple arthrodèse chez les jeunes patients	Evaluation de 57 patients âgés de 25 à 44 ans après une triple arthrodèse. L'indication la plus courante de l'opération était un déséquilibre neuromusculaire de l'arrière-pied (55%), CMT (9%), anomalies de la moelle épinière (6%), paralysie cérébrale (4%) et syndrome de Guillain-Barré (1%)	Evaluation de 57 patients		Les résultats à long terme de la triple arthrodèse chez les jeunes patients	Malgré des symptômes progressifs et une dégénérescence radiographique des articulations de la cheville et du milieu du pied, 54 patients (95%) étaient satisfaits du résultat de l'opération. La triple arthrodèse était une solution satisfaisante pour le déséquilibre de l'arrière-pied dans ce groupe de patients
Micallef 2009 (77) France	Tester la sécurité d'emploi et l'efficacité de l'acide ascorbique chez les adultes atteints de CMT1A	Etude randomisée, en double aveugle, contrôlée contre placebo, entre septembre 2005 et octobre 2008	179 patients avec CMT1A		La sécurité d'emploi et l'efficacité de l'acide ascorbique	Cet essai a montré la sécurité d'emploi et la bonne tolérance de l'acide ascorbique chez les adultes atteints de CMT1A. Cependant, il n'y avait aucune différence significative entre les groupes et donc l'efficacité n'a pas été démontrée

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Pareyson 2011 (78) Italie	Tester l'efficacité et la tolérance de l'acide ascorbique chez les patients atteints de CMT1A	Essai multicentrique d'une durée de 2 ans dans 9 centres en Italie et au Royaume-Uni, L'analyse du résultat principal a été effectuée sur tous les patients randomisés ayant reçu au moins une dose de médicament	271 patients avec CMT1A ont été randomisés et ont reçu au hasard le traitement (138 acides ascorbiques, 133 placebo)		La modification du score de neuropathie CMT (CMTNS) à 24 mois	La supplémentation en acide ascorbique n'a eu aucun effet significatif sur la neuropathie par rapport au placebo après 2 ans de traitement, donc aucune preuve n'est disponible quant à l'utilisation de l'acide ascorbique chez les patients adultes atteints de CMT1A
Vinci 2005 (79) Italie	Evaluer la qualité de vie des patients atteints de CMT	Evaluation de la qualité de vie chez des patients atteints de CMT en utilisant le questionnaire de la Medical Outcomes Study Short Form 36 (SF-36)	121 patients italiens atteints de CMT		La qualité de vie chez des patients atteints de CMT	Les patients ont obtenu des scores inférieurs sur toutes les échelles SF-36 par rapport aux données normales italiennes. Les scores étaient plus faibles chez les patients non actifs vs actifs, les femmes vs les hommes et les patients plus âgés vs les plus jeunes, mais pas entre les patients présentant une forme démyélinisante vs axonale ou entre les patients qui avaient subi une chirurgie orthopédique du pied que ceux qui n'en avaient pas subi

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Burns 2009 (80) Australie	Déterminer l'utilité de l'entraînement en force du pied et de la cheville dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth chez l'enfant	Etude de cas	Une fille de 15 ans avec une forme axonale héréditaire autosomique récessive de CMT	L'intervention consistait en un programme d'entraînement à la résistance progressif pendant 12 semaines à domicile, trois jours non consécutifs par semaine	Utilité de l'entraînement en force du pied et de la cheville chez l'enfant atteint CMT	Cette étude a montré que l'entraînement en résistance progressive peut renforcer les dorsiflexeurs de la cheville et améliorer la force des muscles du pied et de la cheville chez un enfant atteint de CMT. Il serait intéressant d'étudier la sécurité, l'efficacité et la faisabilité de cet entraînement dans un échantillon plus large de personnes atteintes de CMT de différents types, âges et sévérité de l'atteinte
Verhamme C 2009 (81) Les Pays-Bas	Etudier l'évolution de la maladie, sur le plan clinique et électrophysiologique	Des études de conduction nerveuse standardisées et un ENMG ont été réalisées au début de l'étude et 5 ans après	44 patients atteints de CMT1A et 26 témoins	ENMG, CMTNS	Clinique et électrophysiologique	Cette étude souligne l'importance d'un groupe témoin dans les études longitudinales qui étudient la fonction axonale dans CMT1A. Des mesures de résultats plus précises sont nécessaires pour identifier les changements dans la fonction axonale. Le traitement médicamenteux dans le CMT1A devrait viser à prévenir la dégénérescence et restaurer la fonction axonale

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Matjacić Z 2006 (82) Slovénie	Évaluer les effets de l'entraînement dynamique chez des patients atteints de neuropathie sensitivo-motrice héréditaire	Des patients atteints de NSMH ont été inclus au hasard à un groupe expérimental ou témoin. L'exercice consistait en étirements passifs, renforcement musculaire et entraînement dynamique avec et sans appareils, sur 12 jours	16 patients atteints de NSMH	Les fonctions d'équilibre et de mobilité ont été évaluées à l'aide de l'échelle d'évaluation de l'équilibre de Berg, du test Up & go et du test de marche de 10 mètres avant et après la période d'intervention	Efficacité de l'entraînement dynamique avec ou sans appareil chez des patients atteints de NSMH	L'entraînement dynamique est utile pour les patients atteints de NSMH. Lorsqu'il est exercé avec un appareil d'entraînement, il est plus efficace et ne nécessite pas l'assistance d'un physiothérapeute ou d'un soignant
Greenberg RS 1992 (83) Etats-Unis	Etudier la Prise en charge anesthésique chez un enfant atteint de CMT	Etude de cas	Un patient de 6 ans atteint de CMT	Anesthésie générale	Tolérance et sécurité de l'anesthésie générale chez les patients CMT	Bonne tolérance de l'anesthésie générale chez les patients atteints de CMT
Chaudhry V 2003 (84) Etats-Unis	Etudier la toxicité de certains traitements chez des patients atteints de neuropathie préexistante	Utilisation de traitement (Taxol, Vincristine, Cisplatine, Thalidomide) chez des patients atteints de neuropathie	6 patients atteints de neuropathies	Chimiothérapie	Tolérance et sécurité d'emploi	Les auteurs rapportent une aggravation significative d'une neuropathie préexistante chez six patients ayant reçu des dosages «non toxiques» d'agents neurotoxiques connus
Yerushalmi R 2007 (85) Israël	Etudier la tolérance et sécurité des médicaments de chimiothérapie à base de platine chez des patients atteints de CMT	Etude de cas	Un patient de 53 ans avec CMT1A	Chimiothérapie	Tolérance et sécurité d'emploi	Aggravation des symptômes sensitifs chez le patient après avoir reçu une faible dose de Cisplatine
Yger M 2012 (86) France	Décrire les caractéristiques cliniques et électrophysiologiques de CMT4C	Séquençage du gène <i>SH3TC2</i>	14 patients (9 hommes, 5 femmes) avec CMT4C	ENMG	Cliniques, électrophysiologique et génétiques	Les données cliniques et paracliniques de CMT4C peuvent orienter le clinicien vers une recherche du gène <i>SH3TC2</i>

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Maghsoodi N 2017 (87) Royaume-Unis	Etudier les effets secondaires des Statines chez les patients atteints de CMT	Etude de cas	Un patient de 43 ans avec CMT1A	Examen rénal, hépatiques et neurologique	Tolérance et sécurité d'emploi de	L'utilisation des statines dans la CMT peut provoquer des effets secondaires tels que la myalgie; l'Ezétimibe est bien toléré. Les médicaments hypolipémiants doivent être prescrits avec précaution chez les patients atteints de neuropathie périphérique, y compris la CMT
Butinar D 2008 (88) Slovénie	Définir les fonctions du nerf auditif dans deux familles avec CMT axonale autosomique dominante	Etude de cas	Deux familles avec CMT axonale autosomique dominante	Examen auditif	Evaluation de la surdité chez des patients CMT	L'absence de «surdité» peut refléter la capacité des mécanismes centraux à compenser les anomalies du nerf auditif qui se développent lentement
Higuchi Y 2016 (89) Japan	Identifier de nouveaux gènes responsables de CMT autosomique récessive (CMT-AR).	Séquençage de l'exome	726 patients japonais non apparentés atteints de CMT	IRM cérébrale, biopsie du nerf sural, étude génétique.	Clinique, génétique, anatomopathologique et radiologique.	Les mutations MME sont la cause la plus fréquente de CMT2-AR. L'identification de ces mutations pourrait améliorer le diagnostic moléculaire de la CMT
Weterman MA 2012 (90) Les Pays-Bas	Etudier trois générations d'une famille avec une neuropathie axonale (CMT2) et un mode de transmission dominant	Une analyse de liaison suivie d'un séquençage de nouvelle génération	Patients issus d'une même famille sur trois générations, avec une (CMT2)	Etude génétique	Génétique	Les mutations <i>LRSAM1</i> peuvent entraîner des formes dominantes ou récessives de CMT

1. 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.* avr 2012;55(3):160-73.
2. Souayah N, Seltzer WK, Brannagan TH, Chin RL, Sander HW. Rare myelin protein zero sequence variant in late onset CMT1B. *J Neurol Sci.* 15 déc 2007;263(1-2):177-9.
3. Dziewas R, Waldmann N, Böntert M, Hor H, Müller T, Okegwo A, et al. Increased prevalence of obstructive sleep apnoea in patients with Charcot-Marie-Tooth disease: a case control study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* juill 2008;79(7):829-31.
4. Hadianfard MJ, Ashraf A. Hip dysplasia associated with a hereditary sensorimotor polyneuropathy mimics a myopathic process. *Ann Indian Acad Neurol.* juill 2012;15(3):211-3
5. Gudmundsson B, Olafsson E, Jakobsson F, Lúthvígsson P. Prevalence of symptomatic Charcot-Marie-Tooth disease in Iceland: a study of a well-defined population. *Neuroepidemiology.* 2010;34(1):13-7.
6. Sagliocco L, Orlandi G, Calabrese R, Pellegrinetti A, Baglini O, Castelli F, et al. Electrodiagnostic evidence of phrenic nerve demyelination in Charcot-Marie-Tooth disease 1A. *Am J Phys Med Rehabil.* oct 2003;82(10):754-9
7. Novais EN, Kim Y-J, Carry PM, Millis MB. Periacetabular Osteotomy Redirects the Acetabulum and Improves Pain in Charcot-Marie-Tooth Hip Dysplasia With Higher Complications Compared With Developmental Dysplasia of the Hip. *J Pediatr Orthop.* déc 2016;36(8):853-9.
8. Gemignani F, Marbini A, Di Giovanni G, Salih S, Terzano MG. Charcot-Marie-Tooth disease type 2 with restless legs syndrome. *Neurology.* 23 mars 1999;52(5):1064-6.
9. Kilfoyle DH, Dyck PJ, Wu Y, Litchy WJ, Klein DM, Dyck PJB, et al. Myelin protein zero mutation His39Pro: hereditary motor and sensory neuropathy with variable onset, hearing loss, restless legs and multiple sclerosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* août 2006;77(8):963-6.
10. Tang B-S, Luo W, Xia K, Xiao J-F, Jiang H, Shen L, et al. A new locus for autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 (CMT2L) maps to chromosome 12q24. *Hum Genet.* mai 2004;114(6):527-33.
11. Rance G, Ryan MM, Bayliss K, Gill K, O'Sullivan C, Whitechurch M. Auditory function in children with Charcot-Marie-Tooth disease. *Brain J Neurol.* mai 2012;135(Pt 5):1412-22.
12. 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.* 22 déc 2011;365(25):2377-88.
13. Sulica L, Blitzler A, Lovelace RE, Kaufmann P. Vocal fold paresis of Charcot-Marie-Tooth disease. *Ann Otol Rhinol Laryngol.* nov 2001;110(11):1072-6.
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 Off J Int Fed Clin Neurophysiol.* sept 2003;114(9):1609-14.
15. Tokuda N, Noto Y-I, Kitani-Morii F, Hamano A, Kasai T, Shiga K, et al. Parasympathetic Dominant Autonomic Dysfunction in Charcot-Marie-Tooth Disease Type 2J with the MPZ Thr124Met Mutation. *Intern Med Tokyo Jpn.* 2015;54(15):1919-22.
16. Glocker FX, Rösler KM, Linden D, Heinen F, Hess CW, Lücking CH. Facial nerve dysfunction in hereditary motor and sensory neuropathy type I and III. *Muscle Nerve.* sept 1999;22(9):1201-8.
17. Kulkarni SD, Sayed R, Garg M, Patil VA. Atypical presentation of Charcot-Marie-Tooth disease 1A: A case report. *Neuromuscul Disord NMD.* nov 2015;25(11):916-9
18. Blair IP, Nash J, Gordon MJ, Nicholson GA. Prevalence and origin of de novo duplications in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A: first report of a de novo duplication with a maternal origin. *Am J Hum Genet.* mars 1996;58(3):472-6

19. LeGuern E, Gouider R, Mabin D, Tardieu S, Birouk N, Parent P, et al. Patients homozygous for the 17p11.2 duplication in Charcot-Marie-Tooth type 1A disease. *Ann Neurol.* janv 1997;41(1):104-8.
20. Birouk N, Gouider R, Le Guern E, Gugenheim M, Tardieu S, Maisonobe T, et al. Charcot-Marie-Tooth disease type 1A with 17p11.2 duplication. Clinical and electrophysiological phenotype study and factors influencing disease severity in 119 cases. *Brain J Neurol.* mai 1997;120 (Pt 5):813-23.
21. Hayasaka K, Himoro M, Sato W, Takada G, Uyemura K, Shimizu N, et al. Charcot-Marie-Tooth neuropathy type 1B is associated with mutations of the myelin P0 gene. *Nat Genet.* sept 1993;5(1):31-4.
22. Sanmaneechai O, Feely S, Scherer SS, Herrmann DN, Burns J, Muntoni F, et al. Genotype-phenotype characteristics and baseline natural history of heritable neuropathies caused by mutations in the MPZ gene. *Brain J Neurol.* nov 2015;138(Pt 11):3180-92.
23. Burns TM, Phillips LH, Dimberg EL, Vaught BK, Klein CJ. Novel myelin protein zero mutation (Arg36Trp) in a patient with acute onset painful neuropathy. *Neuromuscul Disord NMD.* mai 2006;16(5):308-10.
24. Laurà M, Milani M, Morbin M, Moggio M, Ripolone M, Jann S, et al. Rapid progression of late onset axonal Charcot-Marie-Tooth disease associated with a novel MPZ mutation in the extracellular domain. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* nov 2007;78(11):1263-6.
25. Latour P, Gonnaud P-M, Ollagnon E, Chan V, Perelman S, Stojkovic T, et al. SIMPLE mutation analysis in dominant demyelinating Charcot-Marie-Tooth disease: three novel mutations. *J Peripher Nerv Syst JPNS.* juin 2006;11(2):148-55.
26. Reményi V, Inczédy-Farkas G, Gál A, Bereznai B, Pál Z, Karcagi V, et al. The modifying effect a PMP22 deletion in a family with Charcot-Marie-Tooth type 1 neuropathy due to an EGR2 mutation. *Ideggyogyaszati Szle.* 30 nov 2014;67(11-12):420-5.
27. Gess B, Jeibmann A, Schirmacher A, Kleffner I, Schilling M, Young P. Report of a novel mutation in the PMP22 gene causing an axonal neuropathy. *Muscle Nerve.* 2011 Apr;43(4):605-9. doi: 10.1002/mus.21973. Epub 2011 Feb 17.
28. Agrawal PB, Joshi M, Marinakis NS, Schmitz-Abe K, Ciarlini PD, Sargent JC, Markianos K, De Girolami U, Chad DA, Beggs AH: Expanding the Phenotype Associated With the NEFL Mutation: Neuromuscular Disease in a Family With Overlapping Myopathic and Neurogenic Findings. *JAMA Neurol* 2014
29. Lopez-Bigas N, Olive M, Rabionet R, Ben-David O, Martinez-Matos JA, Bravo O, Banchs I, Volpini V, Gasparini P, Avraham KB et al: Connexin 31 (GJB3) is expressed in the peripheral and auditory nerves and causes neuropathy and hearing impairment. *Hum Mol Genet* 2001, 10(9):947-952
30. Bienfait HM, Verhamme C, van Schaik IN, Koelman JH, de Visser BW, de Haan RJ, et al. Comparison of CMT1A and CMT2: similarities and differences. *J Neurol* 2006; 253: 1572-80.
31. Blumen SC, Astord S, Robin V, Vignaud L, Toumi N, Cieslik A, et al. A rare recessive distal hereditary motor neuropathy with HSJ1 chaperone mutation. *Ann Neurol* 2012; 71: 509-19.
32. De Sandre-Giovannoli A, Chaouch M, Kozlov S, Vallat JM, Tazir M, Kassouri N, et al. Homozygous defects in LMNA, encoding lamin A/C nuclear-envelope proteins, cause autosomal recessive axonal neuropathy in human (Charcot-Marie-Tooth disorder type 2) and mouse. *Am J Hum Genet* 2002; 70: 726-36.
33. Berghoff C, Berghoff M, Leal A, Morera B, Contreras C, Barrantes R, et al. Late onset autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth 2 neuropathy in a Costa Rican family. *Neurol Res* 2009; 31: 283-8.
34. Chung KW, Kim SB, Park KD, Choi KG, Lee JH, Eun HW, et al. Early onset severe and late-onset mild Charcot-Marie-Tooth disease with mitofusin 2 (MFN2) mutations. *Brain* 2006; 129: 2103-18.

35. Baets J, Deconinck T, De Vriendt E, Zimoń M, Yperzeele L, Van Hoorenbeeck K, et al. Genetic spectrum of hereditary neuropathies with onset in the first year of life. *Brain J Neurol.* sept 2011;134(Pt 9):2664-76.
36. Bienfait HME, Baas F, Koelman JHTM, de Haan RJ, van Engelen BGM, Gabreëls-Festen A a. WM, et al. Phenotype of Charcot-Marie-Tooth disease Type 2. *Neurology.* 15 mai 2007;68(20):1658-67.
37. Engholm M, Sekler J, Schondorf DC, Arora V, Schittenhelm J, Biskup S, et al. A novel mutation in LRSAM1 causes axonal Charcot-Marie-Tooth disease with dominant inheritance. *BMC Neurol* 2014; 14: 118.
38. Gemignani F, Melli G, Alfieri S, Inglese C, Marbini A. Sensory manifestations in Charcot-Marie-Tooth disease. *J Peripher Nerv Syst* 2004; 9: 7-14.
39. Zuchner S, De Jonghe P, Jordanova A, Claeys KG, Guergueltcheva V, Cherninkova S, et al. Axonal neuropathy with optic atrophy is caused by mutations in mitofusin 2. *Ann Neurol* 2006; 59: 276-81.
40. Ben Othmane K et al., « Linkage of a locus (CMT4A) for autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease to chromosome 8q », *Hum. Mol. Genet.*, vol. 2, no 10, p. 1625-1628, oct. 1993
41. Claramunt R et al., « Genetics of Charcot-Marie-Tooth disease type 4A: mutations, inheritance, phenotypic variability, and founder effect », *J. Med. Genet.*, vol. 42, no 4, p. 358-365, avr. 2005
42. Nouioua S et al., « Novel mutations in the PRX and the MTMR2 genes are responsible for unusual Charcot-Marie-Tooth disease phenotypes », *Neuromuscul. Disord. NMD*, vol. 21, no 8, p. 543-550, août 2011.
43. Houlden H, « Mutations in the 5' region of the myotubularin-related protein 2 (MTMR2) gene in autosomal recessive hereditary neuropathy with focally folded myelin », *Brain*, vol. 124, no 5, p. 907-915, mai 2001.
44. Nakhro K et al., « SET binding factor 1 (SBF1) mutation causes Charcot-Marie-Tooth disease type 4B3 », *Neurology*, vol. 81, no 2, p. 165-173, juill. 2013.
45. Houlden H et al., « The phenotype of Charcot-Marie-Tooth disease type 4C due to SH3TC2 mutations and possible predisposition to an inflammatory neuropathy », *Neuromuscul. Disord. NMD*, vol. 19, no 4, p. 264-269, avr. 2009.
46. Azzedine H et al., « Spine deformities in Charcot-Marie-Tooth 4C caused by SH3TC2 gene mutations », *Neurology*, vol. 67, no 4, p. 602-606, août 2006
47. Luigetti M et al., « Clinical, electrophysiological and pathological findings in a patient with Charcot-Marie-Tooth disease 4D caused by the NDRG1 Lom mutation », *J. Neurol. Sci.*, vol. 345, no 1-2, p. 271-273, oct. 2014.
48. Echaniz-Laguna A et al., « NDRG1-linked Charcot-Marie-Tooth disease (CMT4D) with central nervous system involvement », *Neuromuscul. Disord. NMD*, vol. 17, no 2, p. 163-168, févr. 2007.
49. Renouil M et al., « [Charcot-Marie-Tooth disease associated with periaxin mutations (CMT4F): Clinical, electrophysiological and genetic analysis of 24 patients] », *Rev. Neurol. (Paris)*, vol. 169, no 8-9, p. 603-612, sept. 2013.
50. Thomas K et al., « Hereditary motor and sensory neuropathy-russe: new autosomal recessive neuropathy in Balkan Gypsies », *Ann. Neurol.*, vol. 50, no 4, p. 452-457, oct. 2001
51. Sandre-Giovannoli A. D, « Homozygosity mapping of autosomal recessive demyelinating Charcot-Marie-Tooth neuropathy (CMT4H) to a novel locus on chromosome 12p11.21-q13.11 », *J. Med. Genet.*, vol. 42, no 3, p. 260- 265, mars 2005.
52. Boubaker C et al., « A Novel Mutation in FGD4/FRABIN Causes Charcot Marie Tooth Disease Type 4H in Patients from a Consanguineous Tunisian Family: A Novel Mutation in FGD4 in Tunisians », *Ann. Hum. Genet.*, vol. 77, no 4, p. 336-343, juill. 2013.

53. Houlden H, S. Hammans, H. Katifi, et M. M. Reilly, « A novel Frabin (FGD4) nonsense mutation p.R275X associated with phenotypic variability in CMT4H », *Neurology*, vol. 72, no 7, p. 617-620, févr. 2009.
54. Angelicheva D, I. Turnev, D. Dye, D. Chandler, P. K. Thomas, et L. Kalaydjieva, « Congenital cataracts facial dysmorphism neuropathy (CCFDN) syndrome: a novel developmental disorder in Gypsies maps to 18qter », *Eur. J. Hum. Genet.*, vol. 7, no 5, p. 560-566, juill. 1999.
55. Zhao H, Race V, Matthijs G, De Jonghe P, Robberecht W, Lambrechts D, et al. Exome sequencing reveals HINT1 mutations as a cause of distal hereditary motor neuropathy. *Eur J Hum Genet EJHG*. juin 2014;22(6):847-50.
56. Cuesta A et al., « The gene encoding ganglioside-induced differentiation-associated protein 1 is mutated in axonal Charcot-Marie-Tooth type 4A disease », *Nat. Genet.*, vol. 30, no 1, p. 22-25, janv. 2002.
57. Stojkovic T et al., « Vocal cord and diaphragm paralysis, as clinical features of a French family with autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease, associated with a new mutation in the GDAP1 gene », *Neuromuscul. Disord. NMD*, vol. 14, no 4, p. 261-264, avr. 2004.
58. Dubourg O, Tardieu S, Birouk N, Gouider R, Léger JM, Maisonobe T, et al. Clinical, electrophysiological and molecular genetic characteristics of 93 patients with X-linked Charcot-Marie-Tooth disease. *Brain J Neurol*. oct 2001;124(Pt 10):1958-67.
59. Hattori N, Yamamoto M, Yoshihara T, Koike H, Nakagawa M, Yoshikawa H, et al. Demyelinating and axonal features of Charcot-Marie-Tooth disease with mutations of myelin-related proteins (PMP22, MPZ and Cx32): a clinicopathological study of 205 Japanese patients. *Brain J Neurol*. janv 2003;126(Pt 1):134-51.
60. Jerath NU, Gutmann L, Reddy CG, Shy ME. Charcot-marie-tooth disease type 1X in women: Electrodiagnostic findings. *Muscle Nerve*. oct 2016;54(4):728-32.
61. Cornett KM, Menezes MP, Bray P, Halaki M, Shy RR, Yum SW, Estilow T, Moroni I, Foscan M, Pagliano E, Pareyson D, Laurá M, Bhandari T, Muntoni F, Reilly MM, Finkel RS, Sowden J, Eichinger KJ, Herrmann DN, Shy ME, Burns J; Inherited Neuropathies Consortium. Phenotypic Variability of Childhood Charcot-Marie-Tooth Disease. *JAMA Neurol*. 2016 Jun 1;73(6):645-51. doi: 10.1001/jamaneurol.2016.0171. PubMed PMID: 27043305; PubMed Central PMCID: PMC4916861
62. Cornett KMD, Menezes MP, Shy RR, Moroni I, Pagliano E, Pareyson D, Estilow T, Yum SW, Bhandari T, Muntoni F, Laura M, Reilly MM, Finkel RS, Eichinger KJ, Herrmann DN, Bray P, Halaki M, Shy ME, Burns J; CMTPedS Study Group. Natural history of Charcot-Marie-Tooth disease during childhood. *Ann Neurol*. 2017 Sep; 82(3):353-359. doi: 10.1002/ana.25009.
63. Horga A, Laurá M, Jaunmuktane Z, Jerath NU, Gonzalez MA, Polke JM, et al. Genetic and clinical characteristics of NEFL-related Charcot-Marie-Tooth disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 13 mai 2017;
64. Vaeggemose M, Vaeth S, Pham M, Ringgaard S, Jensen UB, Tankisi H, et al. Magnetic Resonance Neurography and Diffusion Tensor Imaging of the peripheral nerves in patients with CMT Type 1A. *Muscle Nerve*. 13 mai 2017
65. Niu J, Cui L, Liu M. Multiple Sites Ultrasonography of Peripheral Nerves in Differentiating Charcot-Marie-Tooth Type 1A from Chronic Inflammatory Demyelinating Polyradiculoneuropathy. *Front Neurol*. 2017;8:181
66. Bansagi B, Antoniadi T, Burton-Jones S, Murphy SM, McHugh J, Alexander M, et al. Genotype/phenotype correlations in AARS-related neuropathy in a cohort of patients from the United Kingdom and Ireland. *J Neurol*. août 2015;262(8):1899-908.
67. Street VA, Meekins G, Lipe HP, Seltzer WK, Carter GT, Kraft GH, et al. Charcot-Marie-Tooth neuropathy: clinical phenotypes of four novel mutations in the MPZ and Cx 32 genes. *Neuromuscul Disord NMD*. oct 2002;12(7-8):643-50.
68. Bennett CL, Shirk AJ, Huynh HM, Street VA, Nelis E, Van Maldergem L, et al. SIMPLE mutation in demyelinating neuropathy and distribution in sciatic nerve. *Ann Neurol*. mai 2004;55(5):713-20.
69. Ilgaz Aydinlar E, Rolfs A, Serteser M, Parman Y. Mutation in FAM134B causing hereditary sensory neuropathy with spasticity in a Turkish family. *Muscle Nerve*. mai 2014;49(5):774-5.

70. Wang X, Han C, Liu W, Wang P, Zhang X. A Novel RAB7 Mutation in a Chinese Family with Charcot-Marie-Tooth type 2B disease. *Gene*. 26 oct 2013
71. Xu W-Y, Gu M-M, Sun L-H, Guo W-T, Zhu H-B, Ma J-F, et al. A nonsense mutation in DHTKD1 causes Charcot-Marie-Tooth disease type 2 in a large Chinese pedigree. *Am J Hum Genet*. 7 déc 2012;91(6):1088-94.
72. Pitceathly RDS, Murphy SM, Cottenie E, Chalasani A, Sweeney MG, Woodward C, et al. Genetic dysfunction of MT-ATP6 causes axonal Charcot-Marie-Tooth disease. *Neurology*. 11 sept 2012;79(11):1145-54.
73. Echaniz-Laguna A, Ghezzi D, Chassagne M, Mayençon M, Padet S, Melchionda L, et al. SURF1 deficiency causes demyelinating Charcot-Marie-Tooth disease. *Neurology*. 22 oct 2013;81(17):1523-30
74. Attarian S, Vallat J-M, Magy L, Funalot B, Gonnaud P-M, Lacour A, et al. An exploratory randomised double-blind and placebo-controlled phase 2 study of a combination of baclofen, naltrexone and sorbitol (PXT3003) in patients with Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. *Orphanet J Rare Dis*. 18 déc 2014;9:199.
75. Attarian S, Vallat J-M, Magy L, Funalot B, Gonnaud P-M, Lacour A, et al. Erratum to: An exploratory randomised double-blind and placebo-controlled phase 2 study of a combination of baclofen, naltrexone and sorbitol (PXT3003) in patients with Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. *Orphanet J Rare Dis*. 7 juill 2016;11(1):92.
76. Saltzman CL, Fehrlé MJ, Cooper RR, Spencer EC, Ponseti IV. Triple arthrodesis: twenty-five and forty-four-year average follow-up of the same patients. *J Bone Joint Surg Am*. oct 1999;81(10):1391-402.
77. Micallef J, Attarian S, Dubourg O, Gonnaud P-M, Hogrel J-Y, Stojkovic T, et al. Effect of ascorbic acid in patients with Charcot-Marie-Tooth disease type 1A: a multicentre, randomised, double-blind, placebo-controlled trial. *Lancet Neurol*. déc 2009;8(12):1103- 10.
78. Pareyson D, Reilly MM, Schenone A, Fabrizi GM, Cavallaro T, Santoro L, et al. Ascorbic acid in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A (CMT-TRIAAL and CMT-TRAUK): a double-blind randomised trial. *Lancet Neurol*. avr 2011;10(4):320-8.
79. Vinci P, Serrao M, Millul A, Deidda A, De Santis F, Capici S, Martini D, Pierelli F, Santilli V. Quality of life in patients with Charcot-Marie-Tooth disease. *Neurology*. 2005 Sep 27;65(6):922-4.
80. Burns J, Raymond J, Ouvrier R. Feasibility of foot and ankle strength training in childhood Charcot-Marie-Tooth disease. *Neuromuscul Disord*. 2009Dec;19(12):818-21. doi: 10.1016/j.nmd.2009.09.007. Epub 2009 Oct 12. PubMed PMID: 19819697
81. Verhamme C, van Schaik IN, Koelman JHTM, de Haan RJ, de Visser M. The natural history of Charcot-Marie-Tooth type 1A in adults: a 5-year follow-up study. *Brain J Neurol*. déc 2009;132(Pt 12):3252-62.
82. Matjacić Z, Zupan A. Effects of dynamic balance training during standing and stepping in patients with hereditary sensory motor neuropathy. *Disabil Rehabil*. 15 déc 2006;28(23):1455-9.
83. Greenberg RS, Parker SD. Anesthetic management for the child with Charcot-Marie-Tooth disease. *Anesth Analg*. févr 1992;74(2):305-7.
84. Chaudhry V, Chaudhry M, Crawford TO, Simmons-O'Brien E, Griffin JW. Toxic neuropathy in patients with pre-existing neuropathy. *Neurology*. 28 janv 2003;60(2):337-40.
85. Yerushalmi R, Levi I, Wygoda M, Ifergane G, Wirguin I. Are platinum-based chemotherapeutic drugs safe for patients with Charcot-Marie-Tooth disease? *J Peripher Nerv Syst JPNS*. juin 2007;12(2):139-41.
86. Yger M et al., « Characteristics of clinical and electrophysiological pattern of Charcot-Marie-Tooth 4C », *J. Peripher. Nerv. Syst. JPNS*, vol. 17, no 1, p. 112-122, mars 2012.
87. Maghsoodi N, Crook MA. A case of charcot-marie-Tooth (CMT) disease with hypercholesterolaemia and statin side-effects: A case report and literature review. *J Clin Neurosci Off J Neurosurg Soc Australas*. avr 2017;38:57-9.
88. Butinar D, Starr A, Zidar J, Koutsou P, Christodoulou K. Auditory nerve is affected in one of two different point mutations of the neurofilament light gene. *Clin Neurophysiol Off J Int Fed Clin Neurophysiol*. févr 2008;119(2):367-75.

89. Higuchi Y, Hashiguchi A, Yuan J, Yoshimura A, Mitsui J, Ishiura H, et al. Mutations in MME cause an autosomal-recessive Charcot-Marie-Tooth disease type 2. *Ann Neurol.* avr 2016;79(4):659-72.
90. Weterman MA, Sorrentino V, Kasher PR, Jakobs ME, van Engelen BG, Fluiter K, et al. A frameshift mutation in LRSAM1 is responsible for a dominant hereditary polyneuropathy. *Hum Mol Genet* 2012; 21: 358-70.

Annexe 1. Recherche documentaire et sélection des articles

Recherche documentaire

Sources consultées	<p>Bases de données :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Medline http://www.pubmed.org/ - Myobase http://www.myobase.org/ - Orphanet http://www.orpha.net/ - Banque de données en santé publique (BDSP) : http://www.bdsp.ehesp.fr/Base/QbeA.asp - Rare Diseases Database http://www.rarediseases.org/search/rdbsearch.html <p>Sites internet :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Haute Autorité de Santé http://www.has-sante.fr - Afssaps http://www.afssaps.fr/ - Cochrane Library, CENTRAL (Cochrane Controlled Trials Register) - Guidelines Finder (National Library for Health) http://www.library.nhs.uk/guidelinesfinder/ - CRD databases http://www.crd.york.ac.uk/crdweb/ - Bibliothèque médicale Lemanissier http://www.bmlweb.org/consensus.html - Neuromuscular homepage http://neuromuscular.wustl.edu/
Période de recherche	2007-2017, étendue aux articles antérieurs pour les articles pionniers (recherche étendue jusqu'en 1990)
Langues retenues	Anglais, français
Mots clés utilisés	<p>[Charcot Marie Tooth] OR [Charcot Marie Tooth Neuropathy] OR [Hereditary sensory and motor neuropathy] OR [Genetic Neuropathy] OR [Familial Neuropathy] AND :</p> <ul style="list-style-type: none"> - [Review] - [Clinical features] OR [Clinic] OR [peroneal atrophy] - [Guidelines] - [Management] - [Diagnosis] OR [classification] OR [Criteria] - [Epidemiology] OR [Incidence] OR [prevalence] - [Mortality] - [Quality of life] - [Dominant] OR [Recessive] - [Histopathology] OR [Pathology] OR [Neuropathology] OR [Nerve biopsies] - [Respiratory] OR [respiratory involvement] - [cranial nerves involvement] [facial paralysis] [deafness] - [cardiopathy] OR [arrhythmia] OR [dysrhythmia] OR [cardiac] - [ENMG] OR [EMG] - [Imagery] OR [MRI] OR [echography] OR [TDM] - [Anesthesia] OR [anesthetic] AND [Local] OR [General] - [Misdiagnosis] OR [differential diagnosis]

	<ul style="list-style-type: none"> - [Treatment]OR [ascorbic acid] OR [vitamin C] OR [surgery] - [psychiatric] OR [mental disorder] OR [psychological] OR [psychiatry] - [Management] - [Exercice] OR [Rehabilitation] [Clinical trial] OR [Randomized controlled trials]
Nombre d'études recensées	6152
Nombre d'études retenues	276

Critères de sélection des articles Selon :

- le type de la publication :
 - o tous les articles de revue, de consensus d'experts, de recommandations, les workshop ont été retenus
 - o les case report isolés n'ont été retenus que si la particularité clinique du patient rapporté était significative.
 - o exclusion des doublons, des posters
- le thème et la pertinence par rapport au sujet traité (CMT).

Annexe 2. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Pr ATTARIAN Shahram, Chef de service du Centre de Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires et de la SLA, Hôpital de La Timone, Marseille.

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Rédacteurs

- Pr Shahram ATTARIAN, neurologue, Marseille.

Groupe de travail multidisciplinaire

- Dr Frederique Audic, Neuropédiatre, Marseille.
- D^r Nathalie Bonello Palot, Généticienne, Marseille.
- Dr Julien Cassereau, Neurologue, Angers.
- Dr Ariane Choumert, Neurologue, La Réunion.
- Dr Virginie De Bovis Milhe, MPR, Marseille.
- Dr Caroline Espril, Neuropédiatre, Bordeaux
- Dr Philippe Latour, généticien, Lyon.
- Dr Sarah Leonard Louis, Neurologue, Paris.
- Pr Laurent Magy, Neurologue, Limoges.
- Dr Virginie Pichon, Neurogénéticienne, Angers.
- Mme Martine Libany, présidente CMT-France.
- Mr Daniel Tanesse, Vice-président CMT-France, responsable des congrès.
- Mme Douniazed Yahiaoui Zouai, chef de projet en recherche clinique, Marseille.

Groupe de lecture

- Dr Claude Cances, Neuropédiatre, Toulouse.
- Dr Jean-Baptiste Chanson, Neurologue, Strasbourg.
- Dr Pascal Cintas, Neurologue, Toulouse.
- Dr Julien Gallard, Neurologue, Marseille.
- Dr Raul Juntas Morales, Neurologue, Montpellier.
- Pr Vincent Laugel, Neuropédiatre, Strasbourg.
- Dr Anne-Sophie Lia, Généticienne, Limoges
- Dr Martial Mallaret, Neurologue, Grenoble.

- Dr Tanja Stojkovic, Neurologue, Paris.
- Pr Vincent Tiffreau, MPR, Lille.

Gestion des intérêts déclarés

Tous les participants à l'élaboration du PNDS sur les neuropathies héréditaires sensitivomotrices de Charcot-Marie-Tooth ont rempli une déclaration d'intérêt.

Les déclarations d'intérêt ont été analysées et prises en compte, en vue d'éviter les conflits d'intérêts, conformément au guide HAS « Guide des déclarations d'intérêts et de gestion des conflits d'intérêts » (HAS, 2010).

Modalités de concertation du groupe de travail multidisciplinaire

- Mercredi 28 février 2018 de 18h à 19h, réunion téléphonique concernant la répartition des tâches.
- Décembre 2018, envoi mail au groupe de travail après compilation.
- Samedi 30 mars 2019 de 18h30 à 19h30, réunion physique pour une mise au point.
- Mardi 21 mai 2019, réunion téléphonique, avancées du PNDS.
- Septembre 2019, envoi du PNDS au groupe de relecture.
- Mardi 03 mars 2020 de 18h à 19h, réunion téléphonique, finalisation du PNDS.

Références bibliographiques

1. Braathen GJ, Sand JC, Lobato A, Høyer H, Russell MB. Genetic epidemiology of Charcot-Marie-Tooth in the general population. *Eur J Neurol.* janv 2011; 18(1):39-48.
2. Braathen GJ. Genetic epidemiology of Charcot-Marie-Tooth disease. *Acta Neurol Scand Suppl.* 2012 ;(193): iv-22.
3. Barreto LCLS, Oliveira FS, Nunes PS, de França Costa IMP, Garcez CA, Goes GM, Neves EL, de Souza Siqueira Quintans J, de Souza Araújo AA. Epidemiologic Study of Charcot-Marie-Tooth Disease: A Systematic Review. *Neuroepidemiology.* 2016; 46(3):157-65.
4. Timmerman V, Strickland AV, Züchner S. Genetics of Charcot-Marie-Tooth (CMT) Disease within the Frame of the Human Genome Project Success. *Genes.* 22 janv 2014; 5(1):13-32.
5. Timmerman V, De Jonghe P, Ceuterick C, De Vriendt E, Löfgren A, Nelis E, Warner LE, Lupski JR, Martin JJ, Van Broeckhoven C. Novel missense mutation in the early growth response 2 gene associated with Dejerine-Sottas syndrome phenotype. *Neurology.* 10 juin 1999; 52(9):1827-32.
6. Saporta ASD, Sottile SL, Miller LJ, Feely SME, Siskind CE, Shy ME. Charcot-Marie-Tooth disease subtypes and genetic testing strategies. *Ann Neurol.* janv 2011; 69(1):22-33.
7. Sivera R, Sevilla T, Vílchez JJ, Martínez-Rubio D, Chumillas MJ, Vázquez JF, Muelas N, Bataller L, Millán JM, Palau F, Espinós C. Charcot-Marie-Tooth disease : genetic and clinical spectrum in a Spanish clinical series. *Neurology.* 29 oct 2013; 81(18):1617-25.
8. Manganeli F, Tozza S, Pisciotta C, Bellone E, Iodice R, Nolano M, Geroldi A, Capponi S, Mandich P, Santoro L. Charcot-Marie-Tooth disease: frequency of genetic subtypes in a Southern Italy population. *J Peripher Nerv Syst JPNS.* déc 2014;19(4):292-8.
9. Murphy SM, Herrmann DN, McDermott MP, Scherer SS, Shy ME, Reilly MM, Pareyson D. Reliability of the CMT neuropathy score (second version) in Charcot-Marie-Tooth disease. *J Peripher Nerv Syst JPNS.* sept 2011 ; 16(3) :191-8.
10. Langlais T, Leonard J-C, Ursu C, Morin C. [Charcot-Marie-Tooth disease associated with hip dysplasia in an adolescent]. *Arch Pediatr Organe Off Soc Francaise Pediatr.* juill 2017;24(7):675-81.
11. Souayah N, Seltzer WK, Brannagan TH, Chin RL, Sander HW. Rare myelin protein zero sequence variant in late onset CMT1B. *J Neurol Sci.* 15 déc 2007; 263(1-2):177-9.
12. Klein CJ, Duan X, Shy ME. Inherited neuropathies: clinical overview and update. *Muscle Nerve.* oct 2013;48(4):604-22.
13. Kazamel M, Boes CJ. Charcot Marie Tooth disease (CMT): historical perspectives and evolution. *J Neurol.* 2015; 262(4):801-5.
14. Vallat J-M, Mathis S, Funalot B. The various Charcot-Marie-Tooth diseases. *Curr Opin Neurol.* oct 2013; 26(5):473-80.
15. Gudmundsson B, Olafsson E, Jakobsson F, Lúthvígsson P. Prevalence of symptomatic Charcot-Marie-Tooth disease in Iceland: a study of a well-defined population. *Neuroepidemiology.* 2010; 34(1):13-7.
16. Cottalorda J, Violas P, Seringe R, French Society of Pediatric Orthopaedics. Neuro-orthopaedic evaluation of children and adolescents: a simplified algorithm. *Orthop Traumatol Surg Res OTSR.* oct 2012; 98(6 Suppl):S146-153.
17. Harding AE, Thomas PK. The clinical features of hereditary motor and sensory neuropathy types I and II. *Brain J Neurol.* juin 1980 ; 103(2) :259-80.
18. Kuhlensäumer G, Young P, Hünermund G, Ringelstein B, Stögbauer F. Clinical features and molecular genetics of hereditary

- peripheral neuropathies. *J Neurol.* déc 2002; 249(12):1629-50.
19. Ribiere C, Bernardin M, Sacconi S, Delmont E, Fournier-Mehouas M, Rauscent H, Benchortane M, Staccini P, Lantéri-Minet M, Desnuelle C. Pain assessment in Charcot-Marie-Tooth (CMT) disease. *Ann Phys Rehabil Med.* avr 2012; 55(3):160-73.
20. Pazzaglia C, Vollono C, Ferraro D, Viridis D, Lupi V, Le Pera D, Tonali P, Padua L, Valeriani M. Mechanisms of neuropathic pain in patients with Charcot-Marie-Tooth 1 A: a laser-evoked potential study. *Pain.* mai 2010; 149(2):379-85.
21. Padua L, Cavallaro T, Pareyson D, Quattrone A, Vita G, Schenone A. Charcot-Marie-Tooth and pain: correlations with neurophysiological, clinical, and disability findings. *Neurol Sci Off J Ital Neurol Soc Ital Soc Clin Neurophysiol.* juin 2008; 29(3):193-4.
22. Padua L, Aprile I, Cavallaro T, Commodari I, La Torre G, Pareyson D, Quattrone A, Rizzuto N, Vita G, Tonali P, Schenone A. Variables influencing quality of life and disability in Charcot Marie Tooth (CMT) patients: Italian multicentre study. *Neurol Sci Off J Ital Neurol Soc Ital Soc Clin Neurophysiol.* déc 2006; 27(6):417-23.
23. 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.* sept 2011; 258(9):1594-602.
24. Daher YH, Lonstein JE, Winter RB, Bradford DS. Spinal deformities in patients with Charcot-Marie-tooth disease. A review of 12 patients. *Clin Orthop.* janv 1986; (202):219-22.
25. Hensinger RN, MacEwen GD. Spinal deformity associated with heritable neurological conditions: spinal muscular atrophy, Friedreich's ataxia, familial dysautonomia, and Charcot-Marie-Tooth disease. *J Bone Joint Surg Am.* janv 1976; 58(1):13-24.
26. Walker JL, Nelson KR, Heavilon JA, Stevens DB, Lubicky JP, Ogden JA, VandenBrink KA. Hip abnormalities in children with Charcot-Marie-Tooth disease. *J Pediatr Orthop.* févr 1994; 14(1):54-9.
27. Chan G, Bowen JR, Kumar SJ. Evaluation and treatment of hip dysplasia in Charcot-Marie-Tooth disease. *Orthop Clin North Am.* avr 2006 ; 37(2) :203-209, vii.
28. Hadianfard MJ, Ashraf A. Hip dysplasia associated with a hereditary sensorimotor polyneuropathy mimics a myopathic process. *Ann Indian Acad Neurol.* juill 2012; 15(3):211-3.
29. Volken JJ, Buchard P, Gerster JC. [Rapid destructive coxarthrosis and Charcot-Marie-Tooth disease. Apropos of 3 cases]. *Rev Rhum Ed Francaise* 1993. sept 1993; 60(7-8):538-9.
30. Novais EN, Kim Y-J, Carry PM, Millis MB. Periacetabular Osteotomy Redirects the Acetabulum and Improves Pain in Charcot-Marie-Tooth Hip Dysplasia With Higher Complications Compared With Developmental Dysplasia of the Hip. *J Pediatr Orthop.* déc 2016; 36(8):853-9.
31. Kumar SJ, Marks HG, Bowen JR, MacEwen GD. Hip dysplasia associated with Charcot-Marie-Tooth disease in the older child and adolescent. *J Pediatr Orthop.* oct 1985; 5(5):511-4.
32. Saggiocco L, Orlandi G, Calabrese R, Pellegrinetti A, Baglini O, Castelli F, Baldinotti F, Sartucci F. Electrodiagnostic evidence of phrenic nerve demyelination in Charcot-Marie-Tooth disease 1A. *Am J Phys Med Rehabil.* oct 2003; 82(10):754-9.
33. Dyck PJ, Litchy WJ, Minnerath S, Bird TD, Chance PF, Schaid DJ, Aronson AE. Hereditary motor and sensory neuropathy with diaphragm and vocal cord paresis. *Ann Neurol.* mai 1994; 35(5):608-15.
34. Dziewas R, Waldmann N, Böntert M, Hor H, Müller T, Okegwo A, Ringelstein EB, Young P. Increased prevalence of obstructive sleep apnoea in patients with Charcot-Marie-Tooth disease: a case control study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* juill 2008 ; 79(7) :829-31.
35. 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*. mars 2014; 85(3):319-25.
36. Shy ME. Obstructive sleep apnoea and CMT1A: answers and more questions. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. juill 2008;79(7):743-4.
37. Gemignani F, Marbini A, Di Giovanni G, Salih S, Terzano MG. Charcot-Marie-Tooth disease type 2 with restless legs syndrome. *Neurology*. 23 mars 1999; 52(5):1064-6.
38. Iannaccone S, Quattrini A, Sferrazza B, Ferini-Strambi L. Charcot-Marie-Tooth disease type 2 with restless legs syndrome. *Neurology*. 22 févr 2000; 54(4):1013-4.
39. Kilfoyle DH, Dyck PJ, Wu Y, Litchy WJ, Klein DM, Dyck PJB, Kumar N, Cunningham JM, Klein CJ. Myelin protein zero mutation His39Pro: hereditary motor and sensory neuropathy with variable onset, hearing loss, restless legs and multiple sclerosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. août 2006;77(8):963-6.
40. Tang B-S, Luo W, Xia K, Xiao J-F, Jiang H, Shen L, Tang JG, Zhao GH, Cai F, Pan Q, Dai HP, Yang QD, Xia JH, Evgrafov OV. A new locus for autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 (CMT2L) maps to chromosome 12q24. *Hum Genet*. mai 2004;114(6):527-33.
41. Rance G, Ryan MM, Bayliss K, Gill K, O'Sullivan C, Whitechurch M. Auditory function in children with Charcot-Marie-Tooth disease. *Brain J Neurol*. mai 2012;135(Pt 5):1412-22.
42. Starr A, Michalewski HJ, Zeng F-G, Fujikawa-Brooks S, Linthicum F, Kim CS, Winnier D, Keats B. Pathology and physiology of auditory neuropathy with a novel mutation in the MPZ gene (Tyr145->Ser). *Brain J Neurol*. juill 2003;126(Pt 7):1604-19.
43. Kabzińska D, Korwin-Piotrowska T, Drechsler H, Drac H, Hausmanowa-Petrusewicz I, Kočański A. Late-onset Charcot-Marie-Tooth type 2 disease with hearing impairment associated with a novel Pro105Thr mutation in the MPZ gene. *Am J Med Genet A*. 15 sept 2007;143A(18):2196-9.
44. Butinar D, Starr A, Zidar J, Koutsou P, Christodoulou K. Auditory nerve is affected in one of two different point mutations of the neurofilament light gene. *Clin Neurophysiol Off J Int Fed Clin Neurophysiol*. févr 2008;119(2):367-75.
45. Albulym OM, Kennerson ML, Harms MB, Drew AP, Siddell AH, Auer-Grumbach M, Pestronk A, Connolly A, Baloh RH, Zuchner S, Reddel SW, Nicholson GA. MORC2 mutations cause axonal Charcot-Marie-Tooth disease with pyramidal signs. *Ann Neurol*. mars 2016;79(3):419-27.
46. Sevilla T, Lupo V, Martínez-Rubio D, Sancho P, Sivera R, Chumillas MJ, García-Romero M, Pascual-Pascual S, Muelas N, Dopazo J, Vilchez J, Palau F, Espinós C. Mutations in the MORC2 gene cause axonal Charcot-Marie-Tooth disease. *Brain J Neurol*. janv 2016;139(Pt 1):62-72.
47. Auer-Grumbach M, Weger M, Fink-Puches R, Papić L, Fröhlich E, Auer-Grumbach P, El Shabrawi-Caelen L, Schabhüttl M, Windpassinger C, Senderek J, Budka H, Trajanoski S, Janecke AR, Haas A, Metz D, Pieber TR, Guelly C. Fibulin-5 mutations link inherited neuropathies, age-related macular degeneration and hyperelastic skin. *Brain J Neurol*. juin 2011;134(Pt 6):1839-52.
48. Boyer O, Nevo F, Plaisier E, Funalot B, Gribouval O, Benoit G, Huynh Cong E, Arrondel C, Tête MJ, Montjean R, Richard L, Karras A, Pouteil-Noble C, Balafrej L, Bonnardeaux A, Canaud G, Charasse C, Dantal J, Deschenes G, Deteix P, Dubourg O, Petiot P, Pouthier D, Leguern E, Guiochon-Mantel A, Broutin I, Gubler MC, Saunier S, Ronco P, Vallat JM, Alonso MA, Antignac C, Mollet G. INF2 mutations in Charcot-Marie-Tooth disease with glomerulopathy. *N Engl J Med*. 22 déc 2011;365(25):2377-88.
49. Sulica L, Blitzler A, Lovelace RE, Kaufmann P. Vocal fold paresis of

- Charcot-Marie-Tooth disease. *Ann Otol Rhinol Laryngol.* nov 2001;110(11):1072-6.
50. Stojkovic T, de Seze J, Dubourg O, Arne-Bes MC, Tardieu S, Hache JC, Vermersch P. Autonomic and respiratory dysfunction in Charcot-Marie-Tooth disease due to Thr124Met mutation in the myelin protein zero gene. *Clin Neurophysiol Off J Int Fed Clin Neurophysiol.* sept 2003;114(9):1609-14.
51. Nakamura N, Kawamura N, Tateishi T, Doi H, Ohyagi Y, Kira J. [Predominant parasympathetic involvement in a patient with Charcot-Marie-Tooth disease caused by the MPZ Thr124Met mutation]. *Rinsho Shinkeigaku.* sept 2009;49(9):582-5.
52. Tokuda N, Noto Y-I, Kitani-Morii F, Hamano A, Kasai T, Shiga K, Mizuta I, Niwa F, Nakagawa M, Mizuno T. Parasympathetic Dominant Autonomic Dysfunction in Charcot-Marie-Tooth Disease Type 2J with the MPZ Thr124Met Mutation. *Intern Med Tokyo Jpn.* 2015;54(15):1919-22.
53. Glocker FX, Rösler KM, Linden D, Heinen F, Hess CW, Lücking CH. Facial nerve dysfunction in hereditary motor and sensory neuropathy type I and III. *Muscle Nerve.* sept 1999;22(9):1201-8.
54. Kulkarni SD, Sayed R, Garg M, Patil VA. Atypical presentation of Charcot-Marie-Tooth disease 1A: A case report. *Neuromuscul Disord NMD.* nov 2015;25(11):916-9.
55. Matsunami N, Smith B, Ballard L, Lensch MW, Robertson M, Albertsen H, Hanemann CO, Müller HW, Bird TD, White R et al. Peripheral myelin protein-22 gene maps in the duplication in chromosome 17p11.2 associated with Charcot-Marie-Tooth 1A. *Nat Genet.* juin 1992;1(3):176-9.
56. Blair IP, Nash J, Gordon MJ, Nicholson GA. Prevalence and origin of de novo duplications in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A: first report of a de novo duplication with a maternal origin. *Am J Hum Genet.* mars 1996;58(3):472-6.
57. Lupski JR, de Oca-Luna RM, Slaugenhaupt S, Pentao L, Guzzetta V, Trask BJ, Saucedo-Cardenas O, Barker DF, Killian JM, Garcia CA, Chakravarti A, Patel PI. DNA duplication associated with Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. *Cell.* 26 juill 1991;66(2):219-32.
58. LeGuern E, Gouider R, Mabin D, Tardieu S, Birouk N, Parent P, et al. Patients homozygous for the 17p11.2 duplication in Charcot-Marie-Tooth type 1A disease. *Ann Neurol.* janv 1997;41(1):104-8.
59. Birouk N, Gouider R, Le Guern E, Gugenheim M, Tardieu S, Maisonobe T, et al. Charcot-Marie-Tooth disease type 1A with 17p11.2 duplication. Clinical and electrophysiological phenotype study and factors influencing disease severity in 119 cases. *Brain J Neurol.* mai 1997;120 (Pt 5):813-23.
60. Shy ME, Chen L, Swan ER, Taube R, Krajewski KM, Herrmann D, et al. Neuropathy progression in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. *Neurology.* 29 janv 2008;70(5):378-83.
61. Hayasaka K, Himoro M, Sato W, Takada G, Uyemura K, Shimizu N, et al. Charcot-Marie-Tooth neuropathy type 1B is associated with mutations of the myelin P0 gene. *Nat Genet.* sept 1993;5(1):31-4.
62. Rudnik-Schöneborn S, Tölle D, Senderek J, Eggermann K, Elbracht M, Kornak U, et al. Diagnostic algorithms in Charcot-Marie-Tooth neuropathies: experiences from a German genetic laboratory on the basis of 1206 index patients. *Clin Genet.* janv 2016;89(1):34-43.
63. Liu Z, Wang Y, Yedidi RS, Brunzelle JS, Kovari IA, Sohi J, Kamholz J, Kovari LC: Crystal structure of the extracellular domain of human myelin protein zero. *Proteins* 2012, 80(1):307-313
64. Sanmaneechai O, Feely S, Scherer SS, Herrmann DN, Burns J, Muntoni F, et al. Genotype-phenotype characteristics and baseline natural history of heritable neuropathies caused by mutations in the MPZ gene. *Brain J Neurol.* nov 2015;138(Pt 11):3180-92.
65. Burns TM, Phillips LH, Dimberg EL, Vaught BK, Klein CJ. *Novel*

- myelin protein zero mutation (Arg36Trp) in a patient with acute onset painful neuropathy. *Neuromuscul Disord*. mai 2006;16(5):308-10.
- 66.Laurà M, Milani M, Morbin M, Moggio M, Ripolone M, Jann S, et al. Rapid progression of late onset axonal Charcot-Marie-Tooth disease associated with a novel MPZ mutation in the extracellular domain. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. nov 2007;78(11):1263-6. Duchesne M, Mathis S, Richard L, Magdelaine C, Corcia P, Nouioua S, Tazir M, Magy L, Vallat JM. Nerve Biopsy Is Still Useful in Some Inherited Neuropathies. *J Neuropathol Exp Neurol*. 2018 Feb 1;77(2):88-99. doi: 10.1093/jnen/nlx111.
- 67.Duchesne M, Mathis S, Richard L, Magdelaine C, Corcia P, Nouioua S, Tazir M, Magy L, Vallat JM. Nerve Biopsy Is Still Useful in Some Inherited Neuropathies. *J Neuropathol Exp Neurol*. 2018 Feb 1;77(2):88-99. doi: 10.1093/jnen/nlx111.
- 68.Latour P, Gonnaud P-M, Ollagnon E, Chan V, Perelman S, Stojkovic T, et al. SIMPLE mutation analysis in dominant demyelinating Charcot-Marie-Tooth disease: three novel mutations. *J Peripher Nerv Syst JPNS*. juin 2006;11(2):148-55.
- 69.Warner LE, Mancias P, Butler IJ, McDonald CM, Keppen L, Koob KG, et al. Mutations in the early growth response 2 (EGR2) gene are associated with hereditary myelinopathies. *Nat Genet*. avr 1998;18(4):382-4.
- 70.Murphy SM, Laura M, Fawcett K, Pandraud A, Liu Y-T, Davidson GL, et al. Charcot-Marie-Tooth disease: frequency of genetic subtypes and guidelines for genetic testing. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. juill 2012;83(7):706-10.
- 71.Reményi V, Inczédy-Farkas G, Gál A, Bereznai B, Pál Z, Karcagi V, et al. The modifying effect a PMP22 deletion in a family with Charcot-Marie-Tooth type 1 neuropathy due to an EGR2 mutation. *Ideggyogyaszati Szle*. 30 nov 2014;67(11-12):420-5.
- 72.Nagarajan R, Svaren J, Le N, Araki T, Watson M, Milbrandt J. EGR2 mutations in inherited neuropathies dominant-negatively inhibit myelin gene expression. *Neuron*. mai 2001;30(2):355-68.
- 73.LeBlanc SE, Ward RM, Svaren J. Neuropathy-associated Egr2 mutants disrupt cooperative activation of myelin protein zero by Egr2 and Sox10. *Mol Cell Biol*. mai 2007;27(9):3521-9.
- 74.Li J, Parker B, Martyn C, Natarajan C, Guo J. The PMP22 gene and its related diseases. *Mol Neurobiol*. avr 2013;47(2):673-98. Gess B, Jeibmann A, Schirmacher A, Kleffner I, Schilling M, Young P. Report of a novel mutation in the PMP22 gene causing an axonal neuropathy. *Muscle Nerve*. 2011 Apr;43(4):605-9. doi: 10.1002/mus.21973. Epub 2011 Feb17.
- 75.Gess B, Jeibmann A, Schirmacher A, Kleffner I, Schilling M, Young P. Report of a novel mutation in the PMP22 gene causing an axonal neuropathy. *Muscle Nerve*. 2011 Apr;43(4):605-9. doi: 10.1002/mus.21973. Epub 2011 Feb17.
- 76.Agrawal PB, Joshi M, Marinakis NS, Schmitz-Abe K, Ciarlini PD, Sargent JC, Markianos K, De Girolami U, Chad DA, Beggs AH: Expanding the Phenotype Associated With the NEFL Mutation: Neuromuscular Disease in a Family With Overlapping Myopathic and Neurogenic Findings. *JAMA Neurol* 2014
- 77.Lopez-Bigas N, Olive M, Rabionet R, Ben-David O, Martinez-Matos JA, Bravo O, Banchs I, Volpini V, Gasparini P, Avraham KB et al: Connexin 31 (GJB3) is expressed in the peripheral and auditory nerves and causes neuropathy and hearing impairment. *Hum Mol Genet* 2001, 10(9):947-952
- 78.Pareyson D, Marchesi C. Diagnosis, natural history, and management of Charcot-Marie-Tooth disease. *Lancet Neurol* 2009; 8: 654-67.

79. Bienfait HM, Verhamme C, van Schaik IN, Koelman JH, de Visser BW, de Haan RJ, et al. Comparison of CMT1A and CMT2: similarities and differences. *J Neurol* 2006; 253: 1572-80.
80. Pareyson D, Scaiola V, Laurà M. Clinical and electrophysiological aspects of Charcot-Marie-Tooth disease. *Neuromolecular Med*. 2006;8(1-2):3-22.
81. Fridman V, Bundy B, Reilly MM, Pareyson D, Bacon C, Burns J, et al. CMT subtypes and disease burden in patients enrolled in the Inherited Neuropathies Consortium natural history study: a cross-sectional analysis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. août 2015;86(8):873-8.
82. Blumen SC, Astord S, Robin V, Vignaud L, Toumi N, Cieslik A, et al. A rare recessive distal hereditary motor neuropathy with HSJ1 chaperone mutation. *Ann Neurol* 2012; 71: 509-19.
83. Cottenie E, Kochanski A, Jordanova A, Bansagi B, Zimon M, Horga A, et al. Truncating and missense mutations in IGHMBP2 cause Charcot-Marie Tooth disease type 2. *Am J Hum Genet* 2014; 95: 590-601.
84. De Sandre-Giovannoli A, Chaouch M, Kozlov S, Vallat JM, Tazir M, Kassouri N, et al. Homozygous defects in LMNA, encoding lamin A/C nuclear-envelope proteins, cause autosomal recessive axonal neuropathy in human (Charcot-Marie-Tooth disorder type 2) and mouse. *Am J Hum Genet* 2002; 70: 726-36.
85. Higuchi Y, Hashiguchi A, Yuan J, Yoshimura A, Mitsui J, Ishiura H, et al. Mutations in MME cause an autosomal-recessive Charcot-Marie-Tooth disease type 2. *Ann Neurol*. avr 2016;79(4):659-72.
86. Ylikallio E, Poyhonen R, Zimon M, De Vriendt E, Hilander T, Paetau A, et al. Deficiency of the E3 ubiquitin ligase TRIM2 in early-onset axonal neuropathy. *Hum Mol Genet* 2013; 22: 2975-83.
87. Piscoquito G, Saveri P, Magri S, Ciano C, Di Bella D, Milani M, et al. Mutational mechanisms in MFN2-related neuropathy: compound heterozygosity for recessive and semidominant mutations. *J Peripher Nerv Syst* 2015; 20: 380-6.
88. Cassereau J, Chevrollier A, Gueguen N, Desquret V, Verny C, Nicolas G, et al. Mitochondrial dysfunction and pathophysiology of Charcot-Marie-Tooth disease involving GDAP1 mutations. *Exp Neurol* 2011; 227: 31-41.
89. Weterman MA, Sorrentino V, Kasher PR, Jakobs ME, van Engelen BG, Fluiter K, et al. A frameshift mutation in LRSAM1 is responsible for a dominant hereditary polyneuropathy. *Hum Mol Genet* 2012; 21: 358-70.
90. Berghoff C, Berghoff M, Leal A, Morera B, Contreras C, Barrantes R, et al. Late onset autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth 2 neuropathy in a Costa Rican family. *Neurol Res* 2009; 31: 283-8.
91. Chung KW, Kim SB, Park KD, Choi KG, Lee JH, Eun HW, et al. Early onset severe and late-onset mild Charcot-Marie-Tooth disease with mitofusin 2 (MFN2) mutations. *Brain* 2006; 129: 2103-18.
92. Shimizu H, Oka N, Kawarai T, Taniguchi K, Saji N, Tadano M, et al. Late-onset CMT2 associated with a novel missense mutation in the cytoplasmic domain of the MPZ gene. *Clin Neurol Neurosurg* 2010; 112: 798-800.
93. Baets J, Deconinck T, De Vriendt E, Zimón M, Yperzeele L, Van Hoorenbeeck K, et al. Genetic spectrum of hereditary neuropathies with onset in the first year of life. *Brain J Neurol*. sept 2011;134(Pt 9):2664-76.
94. Bienfait HME, Baas F, Koelman JHTM, de Haan RJ, van Engelen BGM, Gabreëls-Festen A a. WM, et al. Phenotype of Charcot-Marie-Tooth disease Type 2. *Neurology*. 15 mai 2007;68(20):1658-67.
95. Houlden H, King RHM, Muddle JR, Warner TT, Reilly MM, Orrell RW, et al. A novel RAB7 mutation associated with ulcero-mutilating neuropathy. *Ann Neurol*. oct 2004;56(4):586-90.

96. Engeholm M, Sekler J, Schondorf DC, Arora V, Schittenhelm J, Biskup S, et al. A novel mutation in LRSAM1 causes axonal Charcot-Marie-Tooth disease with dominant inheritance. *BMC Neurol* 2014; 14: 118.
97. Dawkins JL, Hulme DJ, Brahmabhatt SB, Auer-Grumbach M, Nicholson GA. Mutations in SPTLC1, encoding serine palmitoyltransferase, long chain base subunit-1, cause hereditary sensory neuropathy type I. *Nat Genet* 2001; 27: 309-12.
98. Gemignani F, Melli G, Alfieri S, Inglese C, Marbini A. Sensory manifestations in Charcot-Marie-Tooth disease. *J Peripher Nerv Syst* 2004; 9: 7-14.
99. Zuchner S, De Jonghe P, Jordanova A, Claeys KG, Guergueltcheva V, Cherninkova S, et al. Axonal neuropathy with optic atrophy is caused by mutations in mitofusin 2. *Ann Neurol* 2006; 59: 276-81.
100. Abrams AJ, Hufnagel RB, Rebelo A, Zanna C, Patel N, Gonzalez MA, et al. Mutations in SLC25A46, encoding a UGO1-like protein, cause an optic atrophy spectrum disorder. *Nat Genet.* août 2015;47(8):926-32.
101. Laura M, Singh D, Ramdharry G, Morrow J, Skorupinska M, Pareyson D, et al. Prevalence and orthopedic management of foot and ankle deformities in Charcot-Marie-Tooth disease. *Muscle Nerve* 2018; 57: 255-259.
102. Ben Othmane K et al., « Linkage of a locus (CMT4A) for autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease to chromosome 8q », *Hum. Mol. Genet.*, vol. 2, no 10, p. 1625-1628, oct. 1993.
103. Claramunt R et al., « Genetics of Charcot-Marie-Tooth disease type 4A: mutations, inheritance, phenotypic variability, and founder effect », *J. Med. Genet.*, vol. 42, no 4, p. 358-365, avr. 2005
104. Zambon A. A et al., « Vocal cord paralysis in Charcot-Marie-Tooth type 4b1 disease associated with a novel mutation in the myotubularin-related protein 2 gene: A case report and review of the literature », *Neuromuscul. Disord. NMD*, vol. 27, no 5, p. 487-491, mai 2017.
105. Nouioua S et al., « Novel mutations in the PRX and the MTMR2 genes are responsible for unusual Charcot-Marie-Tooth disease phenotypes », *Neuromuscul. Disord. NMD*, vol. 21, no 8, p. 543-550, août 2011.
106. Houlden H, « Mutations in the 5' region of the myotubularin-related protein 2 (MTMR2) gene in autosomal recessive hereditary neuropathy with focally folded myelin », *Brain*, vol. 124, no 5, p. 907-915, mai 2001.
107. Quattrone A et al., « Autosomal recessive hereditary motor and sensory neuropathy with focally folded myelin sheaths: clinical, electrophysiologic, and genetic aspects of a large family », *Neurology*, vol. 46, no 5, p. 1318-1324, mai 1996.
108. Azzedine H et al., « Mutations in MTMR13, a new pseudophosphatase homologue of MTMR2 and Sbf1, in two families with an autosomal recessive demyelinating form of Charcot-Marie-Tooth disease associated with early-onset glaucoma », *Am. J. Hum. Genet.*, vol. 72, no 5, p. 1141-1153, mai 2003.
109. Nakhro K et al., « SET binding factor 1 (SBF1) mutation causes Charcot-Marie-Tooth disease type 4B3 », *Neurology*, vol. 81, no 2, p. 165-173, juill. 2013.
110. Romani M, C. Mehawej, T. Mazza, A. Mégarbané, et E. M. Valente, « "Fork and bracket" syndrome expands the spectrum of SBF1 -related sensory motor polyneuropathies », *Neurol. Genet.*, vol. 2, no 2, p. e61, avr. 2016.
111. Houlden H et al., « The phenotype of Charcot-Marie-Tooth disease type 4C due to SH3TC2 mutations and possible predisposition to an inflammatory neuropathy », *Neuromuscul. Disord. NMD*, vol. 19, no 4, p. 264-269, avr. 2009.
112. Azzedine H et al., « Spine deformities in Charcot-Marie-Tooth 4C caused by SH3TC2 gene mutations », *Neurology*, vol. 67, no 4, p. 602-606, août 2006.

113. Yger M et al., « Characteristics of clinical and electrophysiological pattern of Charcot-Marie-Tooth 4C », *J. Peripher. Nerv. Syst. JPNS*, vol. 17, no 1, p. 112-122, mars 2012.
114. Luigetti M et al., « Clinical, electrophysiological and pathological findings in a patient with Charcot-Marie-Tooth disease 4D caused by the NDRG1 Lom mutation », *J. Neurol. Sci.*, vol. 345, no 1-2, p. 271-273, oct. 2014.
115. Ricard E et al., « CMT4D (NDRG1 mutation): genotype-phenotype correlations », *J. Peripher. Nerv. Syst.*, vol. 18, no 3, p. 261-265, sept. 2013.
116. Echaniz-Laguna A et al., « NDRG1-linked Charcot-Marie-Tooth disease (CMT4D) with central nervous system involvement », *Neuromuscul. Disord. NMD*, vol. 17, no 2, p. 163-168, févr. 2007.
117. Warner L. E et al., « Mutations in the early growth response 2 (EGR2) gene are associated with hereditary myelinopathies », *Nat. Genet.*, vol. 18, no 4, p. 382-384, avr. 1998.
118. Szigeti K et al., « Functional, histopathologic and natural history study of neuropathy associated with EGR2 mutations », *Neurogenetics*, vol. 8, no 4, p. 257-262, nov. 2007.
119. Boerkoel C. F et al., « Periaxin Mutations Cause Recessive Dejerine-Sottas Neuropathy », *Am. J. Hum. Genet.*, vol. 68, no 2, p. 325-333, févr. 2001.
120. Renouil M et al., « [Charcot-Marie-Tooth disease associated with periaxin mutations (CMT4F): Clinical, electrophysiological and genetic analysis of 24 patients] », *Rev. Neurol. (Paris)*, vol. 169, no 8-9, p. 603-612, sept. 2013.
121. Thomas K et al., « Hereditary motor and sensory neuropathy-russe: new autosomal recessive neuropathy in Balkan Gypsies », *Ann. Neurol.*, vol. 50, no 4, p. 452-457, oct. 2001.
122. Hantke J et al., « A mutation in an alternative untranslated exon of hexokinase 1 associated with Hereditary Motor and Sensory Neuropathy – Russe (HMSNR) », *Eur. J. Hum. Genet.*, vol. 17, no 12, p. 1606-1614, déc. 2009.
123. Sandre-Giovannoli A. D., « Homozygosity mapping of autosomal recessive demyelinating Charcot-Marie-Tooth neuropathy (CMT4H) to a novel locus on chromosome 12p11.21-q13.11 », *J. Med. Genet.*, vol. 42, no 3, p. 260-265, mars 2005.
124. Boubaker C et al., « A Novel Mutation in FGD4/FRABIN Causes Charcot Marie Tooth Disease Type 4H in Patients from a Consanguineous Tunisian Family: A Novel Mutation in FGD4 in Tunisians », *Ann. Hum. Genet.*, vol. 77, no 4, p. 336-343, juill. 2013.
125. Houlden H, S. Hammans, H. Katifi, et M. M. Reilly, « A novel Frabin (FGD4) nonsense mutation p.R275X associated with phenotypic variability in CMT4H », *Neurology*, vol. 72, no 7, p. 617-620, févr. 2009.
126. Kondo D et al., « A novel mutation in FGD4 causes Charcot-Marie-Tooth disease type 4H with cranial nerve involvement », *Neuromuscul. Disord.*, vol. 27, no 10, p. 959-961, oct. 2017.
127. Chow C. Y et al., « Mutation of FIG4 causes neurodegeneration in the pale tremor mouse and patients with CMT4J », *Nature*, vol. 448, no 7149, p. 68-72, juill. 2007.
128. Zhang X, C. Y. Chow, Z. Sahenk, M. E. Shy, M. H. Meisler, et J. Li, « Mutation of FIG4 causes a rapidly progressive, asymmetric neuronal degeneration », *Brain*, vol. 131, no 8, p. 1990-2001, août 2008.
129. Nicholson G et al., « Distinctive genetic and clinical features of CMT4J: a severe neuropathy caused by mutations in the PI(3,5)P2 phosphatase FIG4 », *Brain*, vol. 134, no 7, p. 1959-1971, juill. 2011.
130. Tournev I et al., « Peripheral nerve abnormalities in the congenital cataracts facial dysmorphism neuropathy (CCFDN) syndrome », *Acta Neuropathol. (Berl.)*, vol. 98, no 2, p. 165-170, août 1999.
131. Angelicheva D, I. Turnev, D. Dye, D. Chandler, P. K. Thomas, et L. Kalaydjieva, « Congenital cataracts facial dysmorphism neuropathy

- (CCFDN) syndrome: a novel developmental disorder in Gypsies maps to 18qter », *Eur. J. Hum. Genet.*, vol. 7, no 5, p. 560-566, juill. 1999.
- 132.Laššuthová P, Brožková DŠ, Krůtová M, Neupauerová J, Haberlová J, Mazanec R, et al. Mutations in HINT1 are one of the most frequent causes of hereditary neuropathy among Czech patients and neuromyotonia is rather an underdiagnosed symptom. *Neurogenetics*. janv 2015;16(1):43-54.
- 133.Zhao H, Race V, Matthijs G, De Jonghe P, Robberecht W, Lambrechts D, et al. Exome sequencing reveals HINT1 mutations as a cause of distal hereditary motor neuropathy. *Eur J Hum Genet EJHG*. juin 2014;22(6):847-50.
- 134.Peeters K, Chamova T, Tournev I, Jordanova A. Axonal neuropathy with neuromyotonia: there is a HINT. *Brain J Neurol*. 1 avr 2017;140(4):868-77.
- 135.Cuesta A et al., « The gene encoding ganglioside-induced differentiation-associated protein 1 is mutated in axonal Charcot-Marie-Tooth type 4A disease », *Nat. Genet.*, vol. 30, no 1, p. 22-25, janv. 2002.
- 136.Sevilla T et al., « Clinical, electrophysiological and morphological findings of Charcot-Marie-Tooth neuropathy with vocal cord palsy and mutations in the GDAP1 gene », *Brain J. Neurol.*, vol. 126, no Pt 9, p. 2023-2033, sept. 2003.
- 137.Stojkovic T et al., « Vocal cord and diaphragm paralysis, as clinical features of a French family with autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease, associated with a new mutation in the GDAP1 gene », *Neuromuscul. Disord. NMD*, vol. 14, no 4, p. 261-264, avr. 2004.
- 138.Sevilla T et al., « Vocal cord paresis and diaphragmatic dysfunction are severe and frequent symptoms of GDAP1-associated neuropathy », *Brain J. Neurol.*, vol. 131, no Pt 11, p. 3051-3061, nov. 2008.
- 139.Nelis E, Erdem S, Van Den Bergh PYK, Belpaire-Dethiou M-C, Ceuterick C, Van Gerwen V, et al. Mutations in GDAP1: autosomal recessive CMT with demyelination and axonopathy. *Neurology*. 24 déc 2002;59(12):1865-72.
- 140.Barhoumi C, Amouri R, Ben Hamida C, Ben Hamida M, Machghoul S, Gueddiche M, et al. Linkage of a new locus for autosomal recessive axonal form of Charcot-Marie-Tooth disease to chromosome 8q21.3. *Neuromuscul Disord NMD*. janv 2001;11(1):27-34.
- 141.Bergoffen J, Scherer SS, Wang S, Scott MO, Bone LJ, Paul DL, et al. Connexin mutations in X-linked Charcot-Marie-Tooth disease. *Science*. 24 déc 1993;262(5142):2039-42.
- 142.Patzko A, Shy ME. Charcot-Marie-Tooth disease and related genetic neuropathies. *Contin Minneap Minn*. févr 2012;18(1):39-59.
- 143.Rossor AM, Tomaselli PJ, Reilly MM. Recent advances in the genetic neuropathies. *Curr Opin Neurol*. oct 2016;29(5):537-48.
- 144.Wang Y, Yin F. A Review of X-linked Charcot-Marie-Tooth Disease. *J Child Neurol*. mai 2016;31(6):761-72.
- 145.Dubourg O, Tardieu S, Birouk N, Gouider R, Léger JM, Maisonobe T, et al. Clinical, electrophysiological and molecular genetic characteristics of 93 patients with X-linked Charcot-Marie-Tooth disease. *Brain J Neurol*. oct 2001;124(Pt 10):1958-67.
- 146.Michell AW, Laura M, Blake J, Lunn MP, Cox A, Gibbons VS, et al. GJB1 gene mutations in suspected inflammatory demyelinating neuropathies not responding to treatment. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. juin 2009;80(6):699-700.
- 147.Hattori N, Yamamoto M, Yoshihara T, Koike H, Nakagawa M, Yoshikawa H, et al. Demyelinating and axonal features of Charcot-Marie-Tooth disease with mutations of myelin-related proteins (PMP22, MPZ and Cx32): a clinicopathological study of 205 Japanese patients. *Brain J Neurol*. janv 2003;126(Pt 1):134-51.

- 148.Hahn AF, Bolton CF, White CM, Brown WF, Tuuha SE, Tan CC, et al. Genotype/phenotype correlations in X-linked dominant Charcot-Marie-Tooth disease. *Ann N Y Acad Sci.* 14 sept 1999;883:366-82.
- 149.Jerath NU, Gutmann L, Reddy CG, Shy ME. Charcot-marie-tooth disease type 1X in women: Electrodiagnostic findings. *Muscle Nerve.* oct 2016;54(4):728-32.
- 150.Birouk N, LeGuern E, Maisonobe T, Rouger H, Gouider R, Tardieu S, et al. X-linked Charcot-Marie-Tooth disease with connexin 32 mutations: clinical and electrophysiologic study. *Neurology.* avr 1998;50(4):1074-82.
- 151.Li Q, Chen M, Liu K, Lin X, Chui D. Vocal cord paresis and probable X-linked Charcot-Marie-Tooth disease with novel GJB1 mutation. *Int J Neurosci.* nov 2010;120(11):731-4.
- 152.Liu L, Li XB, Hu ZHM, Zi XH, Zhao X, Xie YZ, et al. Phenotypes and cellular effects of GJB1 mutations causing CMT1X in a cohort of 226 Chinese CMT families. *Clin Genet.* juin 2017;91(6):881-91.
- 153.Dejerine J, Sottas J. Sur la névrite intersituelle, hypertrophique et progressive de l'enfance. *J. Comp. Rend. Soc. Biol.* 1893;45:63-96.
- 154.Wilmshurst JM, Ouvrier R. Hereditary peripheral neuropathies of childhood: an overview for clinicians. *Neuromuscul Disord NMD.* nov 2011;21(11):763-75.
- 155.Ryan MM, Ouvrier R. Hereditary peripheral neuropathies of childhood. *Curr Opin Neurol.* avr 2005;18(2):105-10.
- 156.Scherer SS, Wrabetz L. Molecular mechanisms of inherited demyelinating neuropathies. *Glia.* 1 nov 2008;56(14):1578-89.
- 157.Burns J, Ouvrier R, Estilow T, Shy R, Laurá M, Pallant JF, et al. Validation of the Charcot-Marie-Tooth disease pediatric scale as an outcome measure of disability. *Ann Neurol.* mai 2012;71(5):642-52.
- 158.Cornett KM, Menezes MP, Bray P, Halaki M, Shy RR, Yum SW, Estilow T, Moroni I, Foscan M, Pagliano E, Pareyson D, Laurá M, Bhandari T, Muntoni F, Reilly MM, Finkel RS, Sowden J, Eichinger KJ, Herrmann DN, Shy ME, Burns J; Inherited Neuropathies Consortium. Phenotypic Variability of Childhood Charcot-Marie-Tooth Disease. *JAMA Neurol.* 2016 Jun 1;73(6):645-51. doi: 10.1001/jamaneurol.2016.0171. PubMed PMID: 27043305; PubMed Central PMCID: PMC4916861
- 159.Cornett KMD, Menezes MP, Shy RR, Moroni I, Pagliano E, Pareyson D, Estilow T, Yum SW, Bhandari T, Muntoni F, Laura M, Reilly MM, Finkel RS, Eichinger KJ, Herrmann DN, Bray P, Halaki M, Shy ME, Burns J; CMTPedS Study Group. Natural history of Charcot-Marie-Tooth disease during childhood. *Ann Neurol.* 2017 Sep; 82(3):353-359. doi: 10.1002/ana.25009.
- 160.Horga A, Laurá M, Jaunmuktane Z, Jerath NU, Gonzalez MA, Polke JM, et al. Genetic and clinical characteristics of NEFL-related Charcot-Marie-Tooth disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 13 mai 2017;
- 161.Dyck PJ, Karnes JL, Lambert EH. Longitudinal study of neuropathic deficits and nerve conduction abnormalities in hereditary motor and sensory neuropathy type 1. *Neurology.* oct 1989;39(10):1302-8.
- 162.Zimoń M, Battaloğlu E, Parman Y, Erdem S, Baets J, De Vriendt E, et al. Unraveling the genetic landscape of autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth neuropathies using a homozygosity mapping approach. *Neurogenetics.* janv 2015;16(1):33-42.
- 163.Zimoń M, Baets J, Almeida-Souza L, De Vriendt E, Nikodinovic J, Parman Y, et al. Loss-of-function mutations in HINT1 cause axonal neuropathy with neuromyotonia. *Nat Genet.* oct 2012;44(10):1080-3.
- 164.Low PA. Composite autonomic scoring scale for laboratory quantification of generalized autonomic failure. *Mayo Clin Proc.* août 1993;68(8):748-52.
- 165.Yajnik CS, Kantikar VV, Pande AJ, Deslypere JP. Quick and simple evaluation of sudomotor function for

- screening of diabetic neuropathy. *ISRN Endocrinol.* 2012;2012:103714.
- 166.Sahuc P, Chiche L, Dussol B, Pouget J, Franques J. Sudoscan as a noninvasive tool to assess sudomotor dysfunction in patients with Fabry disease: results from a case-control study. *Ther Clin Risk Manag.* 2016;12:135-8.
- 167.Castro J, Miranda B, Castro I, de Carvalho M, Conceição I. The diagnostic accuracy of Sudoscan in transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *Clin Neurophysiol Off J Int Fed Clin Neurophysiol.* mai 2016;127(5):2222-7.
- 168.Rossor AM, Polke JM, Houlden H, Reilly MM. Clinical implications of genetic advances in Charcot-Marie-Tooth disease. *Nat Rev Neurol.* oct 2013;9(10):562-71.
- 169.Lupo V, García-García F, Sancho P, Tello C, García-Romero M, Villarreal L, et al. Assessment of Targeted Next-Generation Sequencing as a Tool for the Diagnosis of Charcot-Marie-Tooth Disease and Hereditary Motor Neuropathy. *J Mol Diagn JMD.* mars 2016;18(2):225-34.
- 170.Nam SH, Hong YB, Hyun YS, Nam DE, Kwak G, Hwang SH, et al. Identification of Genetic Causes of Inherited Peripheral Neuropathies by Targeted Gene Panel Sequencing. *Mol Cells.* 31 mai 2016;39(5):382-8.
- 171.Ho C-C, Tai S-M, Lee EC-N, Mak TS-H, Liu TK-T, Tang VW-L, et al. Rapid Identification of Pathogenic Variants in Two Cases of Charcot-Marie-Tooth Disease by Gene-Panel Sequencing. *Int J Mol Sci.* 5 avr 2017;18(4).
- 172.Stojkovic T. Hereditary neuropathies: An update. *Rev Neurol (Paris).* déc 2016;172(12):775-8.
- 173.Vaeggemose M, Vaeth S, Pham M, Ringgaard S, Jensen UB, Tankisi H, et al. Magnetic Resonance Neurography and Diffusion Tensor Imaging of the peripheral nerves in patients with CMT Type 1A. *Muscle Nerve.* 13 mai 2017;
- 174.Morrow JM, Sinclair CDJ, Fischmann A, Machado PM, Reilly MM, Yousry TA, et al. MRI biomarker assessment of neuromuscular disease progression: a prospective observational cohort study. *Lancet Neurol.* janv 2016;15(1):65-77.
175. Niu J, Cui L, Liu M. Multiple Sites Ultrasonography of Peripheral Nerves in Differentiating Charcot-Marie-Tooth Type 1A from Chronic Inflammatory Demyelinating Polyradiculoneuropathy. *Front Neurol.* 2017;8:181.
- 176.Morano JU, Russell WF. Nerve root enlargement in Charcot-Marie-Tooth disease: CT appearance. *Radiology.* déc 1986;161(3):784.
- 177.Bolos PR, Aribandi M, Hess WF. Multiple bilateral spinal nerve root calcifications in Charcot-Marie-Tooth disease. *J Med Imaging Radiat Oncol.* avr 2009;53(2):200-2..
- 178.Weimer LH, Podwall D. Medication-induced exacerbation of neuropathy in Charcot Marie Tooth disease. *J Neurol Sci.* 15 mars 2006;242(1-2):47-54.
- 179.Cordeiro JLC, Marques W, Hallak JEC, Osório FL. Charcot-Marie-Tooth disease, psychiatric indicators and quality of life: a systematic review. *ASN Neuro.* 27 mai 2014;6(3):185-92.
- 180.Hattan E, Chalk C, Postuma RB. Is there a higher risk of restless legs syndrome in peripheral neuropathy? *Neurology.* 17 mars 2009;72(11):955-60.
- 181.Solari A, Laurà M, Salsano E, Radice D, Pareyson D, CMT-TRIAAL Study Group. Reliability of clinical outcome measures in Charcot-Marie-Tooth disease. *Neuromuscul Disord NMD.* janv 2008;18(1):19-26.
- 182.Mannil M, Solari A, Leha A, Pelayo-Negro AL, Berciano J, Schlotter-Weigel B, et al. Selected items from the Charcot-Marie-Tooth (CMT) Neuropathy Score and secondary clinical outcome measures serve as sensitive clinical markers of disease severity in CMT1A patients. *Neuromuscul Disord NMD.* nov 2014 ; 24(11) :1003-17.
- 183.Shy ME, Blake J, Krajewski K, Fuerst DR, Laura M, Hahn AF, et al. Reliability and validity of the CMT neuropathy score as a measure of

- disability. *Neurology*. 12 avr 2005; 64(7):1209-14.
- 184.Sadjadi R, Reilly MM, Shy ME, Pareyson D, Laura M, Murphy S, et al. Psychometrics evaluation of Charcot-Marie-Tooth Neuropathy Score (CMTNSv2) second version, using Rasch analysis. *J Peripher Nerv Syst JPNS*. sept 2014;19(3):192-6.
- 185.Graham RC, Hughes R a. C. A modified peripheral neuropathy scale: the Overall Neuropathy Limitations Scale. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. août 2006;77(8):973-6.
- 186.van Nes SI, Vanhoutte EK, van Doorn PA, Hermans M, Bakkers M, Kuitwaard K, et al. Rasch-built Overall Disability Scale (R-ODS) for immune-mediated peripheral neuropathies. *Neurology*. 25 janv 2011;76(4):337-45.
- 187.Dyck PJ, Litchy WJ, Lehman KA, Hokanson JL, Low PA, O'Brien PC. Variables influencing neuropathic endpoints: the Rochester Diabetic Neuropathy Study of Healthy Subjects. *Neurology*. juin 1995;45(6):1115-21.
- 188.Miller FW, Rider LG, Chung YL, Cooper R, Danko K, Farewell V, et al. Proposed preliminary core set measures for disease outcome assessment in adult and juvenile idiopathic inflammatory myopathies. *Rheumatol Oxf Engl*. nov 2001;40(11):1262-73.
- 189.Rider LG, Werth VP, Huber AM, Alexanderson H, Rao AP, Ruperto N, et al. Measures of adult and juvenile dermatomyositis, polymyositis, and inclusion body myositis: Physician and Patient/Parent Global Activity, Manual Muscle Testing (MMT), Health Assessment Questionnaire (HAQ)/Childhood Health Assessment Questionnaire (C-HAQ), Childhood Myositis Assessment Scale (CMAS), Myositis Disease Activity Assessment Tool (MDAAT), Disease Activity Score (DAS), Short Form 36 (SF-36), Child Health Questionnaire (CHQ), physician global damage, Myositis Damage Index (MDI), Quantitative Muscle Testing (QMT), Myositis Functional Index-2 (FI-2), Myositis Activities Profile (MAP), Inclusion Body Myositis Functional Rating Scale (IBMFRS), Cutaneous Dermatomyositis Disease Area and Severity Index (CDASI), Cutaneous Assessment Tool (CAT), Dermatomyositis Skin Severity Index (DSSI), Skindex, and Dermatology Life Quality Index (DLQI). *Arthritis Care Res*. nov 2011;63 Suppl 11:S118-157.
- 190.Van der Ploeg RJ, Fidler V, Oosterhuis HJ. Hand-held myometry: reference values. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. mars 1991;54(3):244-7.
- 191.Allenbach Y, Benveniste O, Decostre V, Canal A, Eymard B, Herson S, et al. Quadriceps strength is a sensitive marker of disease progression in sporadic inclusion body myositis. *Neuromuscul Disord NMD*. nov 2012;22(11):980-6.
- 192.Huskisson EC. Measurement of pain. *J Rheumatol*. oct 1982;9(5):768-9.
- 193.Collin C, Wade DT, Davies S, Horne V. The Barthel ADL Index: a reliability study. *Int Disabil Stud*. 1988;10(2):61-3.
- 194.Collen FM, Wade DT, Robb GF, Bradshaw CM. The Rivermead Mobility Index: a further development of the Rivermead Motor Assessment. *Int Disabil Stud*. juin 1991;13(2):50-4.
- 195.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 NMD*. déc 2010;20(12):839-46.
- 196.Sames L, Moore A, Arnold R, Ekins S. Recommendations to enable drug development for inherited neuropathies: Charcot-Marie-Tooth and Giant Axonal Neuropathy. *F1000Research*. 2014;3:83.
- 197.Sadjadi R, Rose MR, Muscle Study Group. What determines quality of life in inclusion body myositis? *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. oct 2010;81(10):1164-6.
- 198.Mathis S, Magy L, Vallat J-M. Therapeutic options in Charcot-Marie-Tooth diseases. *Expert Rev Neurother*. avr 2015;15(4):355-66

199. Rossor AM, Kalmar B, Greensmith L, Reilly MM. The distal hereditary motor neuropathies. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. janv 2012;83(1):6-14.
200. Irobi J, Dierick I, Jordanova A, Claeys KG, De Jonghe P, Timmerman V. Unraveling the genetics of distal hereditary motor neuronopathies. *Neuromolecular Med*. 2006;8(1-2):131-46.
201. Rothier A, Baets J, Timmerman V, Janssens K. Mechanisms of disease in hereditary sensory and autonomic neuropathies. *Nat Rev Neurol*. 24 janv 2012;8(2):73-85.
202. Auer-Grumbach M. Hereditary sensory and autonomic neuropathies. *Handb Clin Neurol*. 2013;115:893-906.
203. Mariani L-L, Lozeron P, Théaudin M, Mincheva Z, Signate A, Ducot B, et al. Genotype-phenotype correlation and course of transthyretin familial amyloid polyneuropathies in France. *Ann Neurol*. déc 2015;78(6):901-16.
204. Bansagi B, Antoniadis T, Burton-Jones S, Murphy SM, McHugh J, Alexander M, et al. Genotype/phenotype correlations in AARS-related neuropathy in a cohort of patients from the United Kingdom and Ireland. *J Neurol*. août 2015;262(8):1899-908.
205. Street VA, Meekins G, Lipe HP, Seltzer WK, Carter GT, Kraft GH, et al. Charcot-Marie-Tooth neuropathy: clinical phenotypes of four novel mutations in the MPZ and Cx 32 genes. *Neuromuscul Disord NMD*. oct 2002;12(7-8):643-50.
206. Bennett CL, Shirk AJ, Huynh HM, Street VA, Nelis E, Van Maldergem L, et al. SIMPLE mutation in demyelinating neuropathy and distribution in sciatic nerve. *Ann Neurol*. mai 2004;55(5):713-20.
207. Querin G, Corcia P, Lenglet T, Stojkovic T, Leguern E, Cazeneuve C, et al. Motor neuron disease of very long disease duration or Charcot-Marie-Tooth disease? A novel phenotype related to the SOD1 p.E22G variant. *Rev Neurol (Paris)*. 1 juin 2017;
208. Pareyson D, Saveri P, Piscosquito G. Charcot-Marie-Tooth Disease and Related Hereditary Neuropathies: From Gene Function to Associated Phenotypes. *Curr Mol Med*. 2014;14(8):1009-33.
209. Rebelo AP, Abrams AJ, Cottenie E, Horga A, Gonzalez M, Bis DM, et al. Cryptic Amyloidogenic Elements in the 3' UTRs of Neurofilament Genes Trigger Axonal Neuropathy. *Am J Hum Genet*. 7 avr 2016;98(4):597-614.
210. Ilgaz Aydinlar E, Rolfs A, Serteser M, Parman Y. Mutation in FAM134B causing hereditary sensory neuropathy with spasticity in a Turkish family. *Muscle Nerve*. mai 2014;49(5):774-5.
211. Spaulding EL, Sleigh JN, Morelli KH, Pinter MJ, Burgess RW, Seburn KL. Synaptic Deficits at Neuromuscular Junctions in Two Mouse Models of Charcot-Marie-Tooth Type 2d. *J Neurosci Off J Soc Neurosci*. 16 mars 2016;36(11):3254-67.
212. Barwick KES, Wright J, Al-Turki S, McEntagart MM, Nair A, Chioza B, et al. Defective presynaptic choline transport underlies hereditary motor neuropathy. *Am J Hum Genet*. 7 déc 2012;91(6):1103-7.
213. Wang X, Han C, Liu W, Wang P, Zhang X. A Novel RAB7 Mutation in a Chinese Family with Charcot-Marie-Tooth type 2B disease. *Gene*. 26 oct 2013;
214. Wen H, Zhan L, Chen S, Long L, Xu E. Rab7 may be a novel therapeutic target for neurologic diseases as a key regulator in autophagy. *J Neurosci Res*. 10 févr 2017;
215. Bennett DLH, Woods CG. Painful and painless channelopathies. *Lancet Neurol*. juin 2014;13(6):587-99.
216. Pich S, Bach D, Briones P, Liesa M, Camps M, Testar X, et al. The Charcot-Marie-Tooth type 2A gene product, Mfn2, up-regulates fuel oxidation through expression of OXPHOS system. *Hum Mol Genet*. 1 juin 2005;14(11):1405-15.
217. Honda S, Aihara T, Hontani M, Okubo K, Hirose S. Mutational

- analysis of action of mitochondrial fusion factor mitofusin-2. *J Cell Sci.* 15 juill 2005;118(Pt 14):3153-61.
- 218.Lawson VH, Graham BV, Flanigan KM. Clinical and electrophysiologic features of CMT2A with mutations in the mitofusin 2 gene. *Neurology.* 26 juill 2005;65(2):197-204.
- 219.Sawyer SL, Cheuk-Him Ng A, Innes AM, Wagner JD, Dymont DA, Tetreault M, et al. Homozygous mutations in MFN2 cause multiple symmetric lipomatosis associated with neuropathy. *Hum Mol Genet.* 15 sept 2015;24(18):5109-14.
- 220.Tamiya G, Makino S, Hayashi M, Abe A, Numakura C, Ueki M, et al. A mutation of COX6A1 causes a recessive axonal or mixed form of Charcot-Marie-Tooth disease. *Am J Hum Genet.* 4 sept 2014;95(3):294-300.
- 221.d'Ydewalle C, Krishnan J, Chiheb DM, Van Damme P, Irobi J, Kozikowski AP, et al. HDAC6 inhibitors reverse axonal loss in a mouse model of mutant HSPB1-induced Charcot-Marie-Tooth disease. *Nat Med.* 24 juill 2011;17(8):968-74.
- 222.Kennerson ML, Yiu EM, Chuang DT, Kidambi A, Tso S-C, Ly C, et al. A new locus for X-linked dominant Charcot-Marie-Tooth disease (CMTX6) is caused by mutations in the pyruvate dehydrogenase kinase isoenzyme 3 (PDK3) gene. *Hum Mol Genet.* 1 avr 2013;22(7):1404-16.
223. Xu W-Y, Gu M-M, Sun L-H, Guo W-T, Zhu H-B, Ma J-F, et al. A nonsense mutation in DHTKD1 causes Charcot-Marie-Tooth disease type 2 in a large Chinese pedigree. *Am J Hum Genet.* 7 déc 2012;91(6):1088-94.
- 224.Hantke J, Chandler D, King R, Wanders RJA, Angelicheva D, Tournev I, et al. A mutation in an alternative untranslated exon of hexokinase 1 associated with hereditary motor and sensory neuropathy - Russe (HMSNR). *Eur J Hum Genet EJHG.* déc 2009;17(12):1606-14.
- 225.Pitceathly RDS, Murphy SM, Cottenie E, Chalasani A, Sweeney MG, Woodward C, et al. Genetic dysfunction of MT-ATP6 causes axonal Charcot-Marie-Tooth disease. *Neurology.* 11 sept 2012;79(11):1145-54.
- 226.Echaniz-Laguna A, Ghezzi D, Chassagne M, Mayençon M, Padet S, Melchionda L, et al. SURF1 deficiency causes demyelinating Charcot-Marie-Tooth disease. *Neurology.* 22 oct 2013;81(17):1523-30.
- 227.Antonellis A, Lee-Lin S-Q, Wasterlain A, Leo P, Quezado M, Goldfarb LG, et al. Functional analyses of glycyl-tRNA synthetase mutations suggest a key role for tRNA-charging enzymes in peripheral axons. *J Neurosci Off J Soc Neurosci.* 11 oct 2006;26(41):10397-406.
228. Latour P, Thauvin-Robinet C, Baudelet-Méry C, Soichot P, Cusin V, Faivre L, et al. A major determinant for binding and aminoacylation of tRNA(Ala) in cytoplasmic Alanyl-tRNA synthetase is mutated in dominant axonal Charcot-Marie-Tooth disease. *Am J Hum Genet.* janv 2010;86(1):77-82.
- 229.Safka Brozkova D, Deconinck T, Griffin LB, Ferbert A, Haberlova J, Mazanec R, et al. Loss of function mutations in HARS cause a spectrum of inherited peripheral neuropathies. *Brain J Neurol.* août 2015;138(Pt 8):2161-72.
- 230.Jordanova A, Irobi J, Thomas FP, Van Dijck P, Meerschaert K, Dewil M, et al. Disrupted function and axonal distribution of mutant tyrosyl-tRNA synthetase in dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth neuropathy. *Nat Genet.* févr 2006;38(2):197-202.
- 231.Gonzalez M, McLaughlin H, Houlden H, Guo M, Yo-Tsen L, Hadjivassiliou M, et al. Exome sequencing identifies a significant variant in methionyl-tRNA synthetase (MARS) in a family with late-onset CMT2. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* nov 2013;84(11):1247-9.
- 232.Baets J, Duan X, Wu Y, Smith G, Seeley WW, Mademan I, et al. Defects of mutant DNMT1 are linked

- to a spectrum of neurological disorders. *Brain J Neurol.* avr 2015;138(Pt 4):845-61.
233. Sevilla T, Sivera R, Martínez-Rubio D, Lupo V, Chumillas MJ, Calpena E, et al. The EGR2 gene is involved in axonal Charcot-Marie-Tooth disease. *Eur J Neurol.* déc 2015;22(12):1548-55.
234. Young P, De Jonghe P, Stögbauer F, Butterfass-Bahloul T. Treatment for Charcot-Marie-Tooth disease. *Cochrane Database Syst Rev.* 23 janv 2008;(1):CD006052.
235. Mathis S, Goizet C, Tazir M, Magdelaine C, Lia A-S, Magy L, et al. Charcot-Marie-Tooth diseases: an update and some new proposals for the classification. *J Med Genet.* oct 2015;52(10):681-90.
236. Attarian S, Vallat J-M, Magy L, Funalot B, Gonnaud P-M, Lacour A, et al. An exploratory randomised double-blind and placebo-controlled phase 2 study of a combination of baclofen, naltrexone and sorbitol (PXT3003) in patients with Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. *Orphanet J Rare Dis.* 18 déc 2014;9:199.
237. Attarian S, Vallat J-M, Magy L, Funalot B, Gonnaud P-M, Lacour A, et al. Erratum to: An exploratory randomised double-blind and placebo-controlled phase 2 study of a combination of baclofen, naltrexone and sorbitol (PXT3003) in patients with Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. *Orphanet J Rare Dis.* 7 juill 2016;11(1):92.
238. Gess B, Baets J, De Jonghe P, Reilly MM, Pareyson D, Young P. Ascorbic acid for the treatment of Charcot-Marie-Tooth disease. *Cochrane Database Syst Rev.* 11 déc 2015;(12):CD011952.
239. Das I, Krzyzosiak A, Schneider K, Wrabetz L, D'Antonio M, Barry N, et al. Preventing proteostasis diseases by selective inhibition of a phosphatase regulatory subunit. *Science.* 10 avr 2015;348(6231):239-42.
240. Watanabe K. [Treatment for Patients with Charcot-Marie-Tooth Disease: Orthopaedic Aspects]. *Brain Nerve Shinkei Kenkyu No Shinpo.* janv 2016;68(1):51-7.
241. Miller GM, Hsu JD, Hoffer MM, Rentfro R. Posterior tibial tendon transfer: a review of the literature and analysis of 74 procedures. *J Pediatr Orthop.* oct 1982;2(4):363-70.
242. de Matas M, Francis P, Miles JB. Microvascular decompression for trigeminal neuralgia in Charcot-Marie-Tooth disease. *J Neurosurg.* avr 2000;92(4):715-7.
243. Wetmore RS, Drennan JC. Long-term results of triple arthrodesis in Charcot-Marie-Tooth disease. *J Bone Joint Surg Am.* mars 1989;71(3):417-22.
244. Saltzman CL, Fehrle MJ, Cooper RR, Spencer EC, Ponseti IV. Triple arthrodesis: twenty-five and forty-four-year average follow-up of the same patients. *J Bone Joint Surg Am.* oct 1999;81(10):1391-402.
245. Trumble SJ, Mayo KA, Mast JW. The periacetabular osteotomy. Minimum 2 year followup in more than 100 hips. *Clin Orthop.* juin 1999;(363):54-63.
246. White CM, van Doorn PA, Garsen MPJ, Stockley RC. Interventions for fatigue in peripheral neuropathy. *Cochrane Database Syst Rev.* 18 déc 2014;(12):CD008146.
247. Micallef J, Attarian S, Dubourg O, Gonnaud P-M, Hogrel J-Y, Stojkovic T, et al. Effect of ascorbic acid in patients with Charcot-Marie-Tooth disease type 1A: a multicentre, randomised, double-blind, placebo-controlled trial. *Lancet Neurol.* déc 2009;8(12):1103-10.
248. Pareyson D, Reilly MM, Schenone A, Fabrizi GM, Cavallaro T, Santoro L, et al. Ascorbic acid in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A (CMT-TRIAAL and CMT-TRAUK): a double-blind randomised trial. *Lancet Neurol.* avr 2011;10(4):320-8.
- Guillebaste B, Calmels P, Rougier PR. Assessment of appropriate ankle-foot orthoses models for patients with Charcot-Marie-Tooth disease. *Am J Phys Med Rehabil.* 2011 Aug;90(8):619-27. doi: 10.1097/PHM.0b013e31821f7172. Phillips M, Radford K, Wills A. Ankle foot

- orthoses for people with Charcot Marie Tooth disease-views of users and orthotists on important aspects of use. *Disabil Rehabil Assist Technol.* 2011;6(6):491-9. doi: 10.3109/17483107.2010.549899. Epub 2011 Jan 27. Ramdharry GM, Pollard AJ, Marsden JF, Reilly MM. Comparing gait performance of people with Charcot-Marie-Tooth disease who do and do not wear ankle foot orthoses. *Physiother Res Int.* 2012 Dec;17(4):191-9. doi: 10.1002/pri.531. Epub 2012 Jan 9. Vinci P, Serrao M, Millul A, Deidda A, De Santis F, Capici S, Martini D, Pierelli F, Santilli V. Quality of life in patients with Charcot-Marie-Tooth disease. *Neurology.* 2005 Sep 27;65(6):922-4. Menotti F, Laudani L, Damiani A, Mignogna T, Macaluso A. An anterior ankle-foot orthosis improves walking economy in Charcot-Marie-Tooth type 1A patients. *Prosthet Orthot Int.* 2014 Oct;38(5):387-92. doi: 10.1177/0309364613506250. Epub 2013 Oct 7.
249. Guillebaste B, Calmels P, Rougier PR. Assessment of appropriate ankle-foot orthoses models for patients with Charcot-Marie-Tooth disease. *Am J Phys Med Rehabil.* 2011 Aug;90(8):619-27. doi: 10.1097/PHM.0b013e31821f7172.
250. Phillips M, Radford K, Wills A. Ankle foot orthoses for people with Charcot Marie Tooth disease-views of users and orthotists on important aspects of use. *Disabil Rehabil Assist Technol.* 2011;6(6):491-9. doi: 10.3109/17483107.2010.549899. Epub 2011 Jan 27.
251. Ramdharry GM, Pollard AJ, Marsden JF, Reilly MM. Comparing gait performance of people with Charcot-Marie-Tooth disease who do and do not wear ankle foot orthoses. *Physiother Res Int.* 2012 Dec;17(4):191-9. doi: 10.1002/pri.531. Epub 2012 Jan 9.
252. Vinci P, Serrao M, Millul A, Deidda A, De Santis F, Capici S, Martini D, Pierelli F, Santilli V. Quality of life in patients with Charcot-Marie-Tooth disease. *Neurology.* 2005 Sep 27;65(6):922-4.
253. Menotti F, Laudani L, Damiani A, Mignogna T, Macaluso A. An anterior ankle-foot orthosis improves walking economy in Charcot-Marie-Tooth type 1A patients. *Prosthet Orthot Int.* 2014 Oct;38(5):387-92. doi: 10.1177/0309364613506250. Epub 2013 Oct 7.
254. Conférence de consensus : modalités, indications, limites de la rééducation dans les pathologies neuromusculaires non acquises. *Ann Readapt Med Phys.* Dec 2001 ; 44 (1) : 1-356.
255. Kenis-Coskun O, Matthews DJ. Rehabilitation issues in Charcot-Marie-Tooth disease. *J Pediatr Rehabil Med.* 2016;9(1):31-4.
256. Burns J, Raymond J, Ouvrier R. Feasibility of foot and ankle strength training in childhood Charcot-Marie-Tooth disease. *Neuromuscul Disord.* 2009 Dec;19(12):818-21. doi: 10.1016/j.nmd.2009.09.007. Epub 2009 Oct 12. PubMed PMID: 19819697.
257. Sman AD, Raymond J, Refshauge KM, Menezes MP, Walker T, Ouvrier RA, Burns J. Randomised controlled trial protocol of foot and ankle exercise for children with Charcot-Marie-Tooth disease. *J Physiother.* 2014 Mar;60(1):55; discussion 55. doi:10.1016/j.jphys.2013.12.015. Epub 2014 May 9. PubMed PMID: 24856942.
258. Verhamme C, van Schaik IN, Koelman JHTM, de Haan RJ, de Visser M. The natural history of Charcot-Marie-Tooth type 1A in adults: a 5-year follow-up study. *Brain J Neurol.* déc 2009;132(Pt 12):3252-62.
259. Sackley C, Disler PB, Turner-Stokes L, Wade DT, Brittle N, Hoppitt T. Rehabilitation interventions for foot drop in neuromuscular disease. *Cochrane Database Syst Rev.* 8 juill 2009;(3):CD003908.
260. Sackley CM, Disler PB, Turner-Stokes L, Wade DT, Brittle N, Hoppitt T. WITHDRAWN: Rehabilitation interventions for foot drop in

- neuromuscular disease. *Cochrane Database Syst Rev.* 2015 Feb 17;(2):CD003908. doi: 10.1002/14651858.CD003908.pub4. Review. PubMed PMID: 25927103.
261. Corrado B, Ciardi G, Bargigli C. Rehabilitation Management of the Charcot-Marie-Tooth Syndrome: A Systematic Review of the Literature. *Medicine (Baltimore).* avr 2016;95(17):e3278.
262. Kilmer DD. Response to aerobic exercise training in humans with neuromuscular disease. *Am J Phys Med Rehabil.* nov 2002;81(11 Suppl):S148-150.
263. Matjacić Z, Zupan A. Effects of dynamic balance training during standing and stepping in patients with hereditary sensory motor neuropathy. *Disabil Rehabil.* 15 déc 2006;28(23):1455-9.
264. Sman AD, Hackett D, Fiatarone Singh M, Fornusek C, Menezes MP, Burns J. Systematic review of exercise for Charcot-Marie-Tooth disease. *J Peripher Nerv Syst.* 2015 Dec;20(4):347-62. doi: 10.1111/jns.12116.
265. Antognini JF. Anaesthesia for Charcot-Marie-Tooth disease: a review of 86 cases. *Can J Anaesth J Can Anesth.* avr 1992;39(4):398-400.
266. Greenberg RS, Parker SD. Anesthetic management for the child with Charcot-Marie-Tooth disease. *Anesth Analg.* févr 1992;74(2):305-7.
267. Fernández Pérez AB, Quesada García C, Rodríguez González O, Besada Estévez JC. [Obstetric epidural analgesia, a safe choice in a patient with Charcot-Marie-Tooth disease]. *Rev Esp Anesthesiol Reanim.* avr 2011;58(4):255-6.
268. Kuczkowski KM, Fernández CL, Drobnik L, Chandra S. Anesthesia for cesarean section in a parturient with Charcot-Marie-Tooth disease: unresolved controversies. *Arch Gynecol Obstet.* sept 2010;282(3):347-8.
269. McSwain JR, Doty JW, Wilson SH. Regional anesthesia in patients with pre-existing neurologic disease. *Curr Opin Anaesthesiol.* oct 2014;27(5):538-43.
270. Schmitt HJ, Muenster T, Schmidt J. Central neural blockade in Charcot-Marie-Tooth disease. *Can J Anaesth J Can Anesth.* déc 2004;51(10):1049-50.
271. Awater C, Zerres K, Rudnik-Schöneborn S. Pregnancy course and outcome in women with hereditary neuromuscular disorders: comparison of obstetric risks in 178 patients. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* juin 2012;162(2):153-9.
272. Herman M, Delmis J, Ivanisević M, Zupić T. [Pregnancies and deliveries in patients with Charcot-Marie-Tooth disease]. *Acta Medica Croat Cas Hrvatske Akad Med Znan.* juill 2010;64(3):215-20.
273. Hoff JM, Gilhus NE, Daltveit AK. Pregnancies and deliveries in patients with Charcot-Marie-Tooth disease. *Neurology.* 8 févr 2005;64(3):459-62.
274. Chaudhry V, Chaudhry M, Crawford TO, Simmons-O'Brien E, Griffin JW. Toxic neuropathy in patients with pre-existing neuropathy. *Neurology.* 28 janv 2003;60(2):337-40.
275. Yerushalmi R, Levi I, Wygoda M, Ifergane G, Wirguin I. Are platinum-based chemotherapeutic drugs safe for patients with Charcot-Marie-Tooth disease? *J Peripher Nerv Syst JPNS.* juin 2007;12(2):139-41.
276. Maghsoodi N, Crook MA. A case of charcot-marie-Tooth (CMT) disease with hypercholesterolaemia and statin side-effects: A case report and literature review. *J Clin Neurosci Off J Neurosurg Soc Australas.* avr 2017;38:57-9.