



**GUIDE DES
AIDANTS OU
ACCOMPAGNANTS
DE MALADES DE
CADASIL**

C.A.D.A.S.I.L France

Association régie par la loi du 1^{er} juillet 1901

Siège Social : Hôpital Lariboisière, Service de Neurologie, 2 rue Ambroise Paré, 75010 PARIS
Renseignements et courriers : Brigitte LEREBOURG, 7 Les Marronniers, 60240 LIANCOURT ST PIERRE
Téléphone 03 44 49 16 34 / Site Internet <http://www.cadasil.com>



INTRODUCTION

***P**our répondre aux attentes de nombreux adhérents, nous avons réalisé ce guide à l'usage des Aidants et Accompagnants des malades de CADASIL.*

Il est nourri de nos expériences personnelles en tant qu'Aidants, Patients, Psychologues et Soignants, engagés dans l'Association CADASIL France.

Il est complété par les travaux de nombreuses autres associations de malades, de diverses fondations et institutions françaises ou étrangères, dont la formidable diversité, la richesse et la profondeur nous sont apparues au cours de l'avancement de notre projet.

Les informations médicales (chapitre 5) nous ont été adressées par l'équipe médicale du Centre de Référence des Maladies Vasculaires rares du Cerveau et de l'Oeil) de l'hôpital Lariboisière.

L'outil extraordinaire qu'est internet nous a permis de vous transmettre de l'information ainsi que des adresses utiles. Ce guide recense les différentes possibilités d'actions et de soins potentiellement utiles aux personnes souffrant de la maladie.

Le contenu de ce document a été rigoureusement contrôlé mais les connaissances de la maladie progressant, nous n'en garantissons pas la pérennité.

Nous espérons que vous y trouverez les renseignements utiles pour faciliter votre vie quotidienne auprès de nos malades.

Avec tout notre soutien

L'équipe de CADASIL France

Guide des Aidants

SOMMAIRE

1	L'ASSOCIATION CADASIL France	4
2	LES TROUBLES CAUSES PAR LA MALADIE	6
2.1	Troubles moteurs	6
2.2	Troubles intellectuels, du langage et de la communication	14
2.3	Troubles de l'humeur et du caractère	23
2.4	Troubles associés	26
3	LES SOINS NECESSITES PAR LA PERTE D'AUTONOMIE	36
3.1	Degré d'autonomie : grille AGGIR	36
3.2	Conseils pour les soins corporels	37
3.3	En cas de canicule	39
3.4	Risques de maltraitance	40
4	L'AIDANT OU ACCOMPAGNANT	43
4.1	Statut de l'Aidant ou accompagnant	43
4.2	Vie de l'Aidant ou accompagnant	44
4.3	Formation de l'Aidant ou accompagnant	45
5	LA MALADIE DE CADASIL	46
5.1	Définition de CADASIL	46
5.2	Prévalence	46
5.3	Symptômes	47
5.4	Evolution de la maladie	49
5.5	Transmission	50
5.6	Origine	51
5.7	Diagnostic	51
5.8	Pénétrance et expressivité	54
5.9	Traitements médicamenteux et non médicamenteux	54
5.10	Conseil génétique	55
5.11	Axes actuels de la Recherche	56
6	LIENS ET DOCUMENTS	58

1

L'ASSOCIATION CADASIL FRANCE

A la suite d'un courrier adressé par Nicole JOLLET en février 1999 aux membres des premières familles concernées par CADASIL, se tint, le 12 juin 1999, à l'hôpital Lariboisière de Paris, l'assemblée générale constitutive d'ACF-France (Artériopathies Cérébrales Familiales France).

Depuis cet acte fondateur, les principales actions réalisées par l'association, se sont orientées vers les objectifs suivants : Comprendre, Aider, Développer, Agir, Sensibiliser, Intégrer, Lutter ensemble.

Vie de l'association

Un conseil d'administration a pris en charge la gestion et l'existence de l'association, en se réunissant régulièrement et en convoquant des assemblées générales. Différents administrateurs se sont succédés, apportant chacun leur contribution aux activités.

En juin 2002, lors d'une assemblée générale extraordinaire, le nom d'ACF France a été remplacé par celui de *CADASIL France*.

La présidence a été assurée par Nicole JOLLET jusqu'en mars 2003, puis par Brigitte LEREBOURG.

Le Professeur Chabriat a été membre du conseil d'administration jusqu'en 2007. L'année 2008 marque un changement d'organisation avec la mise en place d'un conseil scientifique consultatif.

Les principales actions de CADASIL France concernent ses missions d'information, de soutien, et d'aide.

Diffusion d'informations auprès des adhérents

- Une plaquette décrivant l'association est diffusée aux membres de l'association, aux patients suivis à l'hôpital Lariboisière, etc.
- Un site internet a été conçu grâce à la participation de bénévoles (www.cadasil.com). Il fait l'objet de mises à jour régulières. Ses pages traduites en anglais sont consultées par les internautes de nombreux pays dans le monde.
- Le bulletin d'informations « *la Lettre* » est diffusé aux adhérents environ une fois par trimestre. Il les informe sur la vie de l'association et sur les nouvelles médicales.

Informations des milieux médicaux

- En 2001, un « mailing » avec une plaquette de l'association a été envoyé à 2200 neurologues et neuropsychiatres français.
- CADASIL France collabore aux actions de communication de l'Alliance Maladies Rares (site ORPHANET, etc.)

Soutien aux adhérents, familles, personnes en quête d'information

- La présidente reçoit de fréquents appels téléphoniques, pour une écoute et des conseils.
- Des réponses sont communiquées aux messages reçus sur le site internet, en provenance de différents pays.
- Des groupes de parole ont réuni des volontaires à l'occasion de certaines assemblées générales.
- Les Assemblées Générales sont suivies de moments conviviaux permettant échanges et contacts.
- Des guides répondant aux attentes des patients et de leur entourage sont élaborés par des membres de l'association.

Représentation au sein des médias et des instances représentant les maladies rares

- Des membres de CADASIL France participent chaque année à la Marche des Maladies Rares, dans le cadre du Téléthon. Le nom CADASIL France apparaît sur le plateau télévision du Téléthon.
- Dès sa constitution, CADASIL France a adhéré à l'AMR (Alliance Maladies Rares) et à la FMO (Fédération des Maladies Orphelines). Ces instances représentent les petites associations auprès des Pouvoirs Publics et font mieux connaître les maladies rares. L'Association bénéficie de leurs services en participant notamment aux formations ou conférences et en prenant part aux événements qu'elles organisent (ex. : des membres de CADASIL France sont présents lors des Journées des Nez Rouges).
- Laurent PETITGUILLAUME, animateur de télévision et radio, est le parrain de CADASIL France depuis septembre 2001.

Relais avec l'équipe de Chercheurs

- Les discussions médicales lors des assemblées générales, en présence de nombreux collaborateurs des Professeurs BOUSSER, CHABRIAT et du Docteur TOURNIER-LASSERVE resserrent les liens entre les familles et les professionnels impliqués dans CADASIL depuis la création de l'association.
- Le Professeur CHABRIAT et Mme Annie KURTZ, psychologue dans le Service Neurologie de l'Hôpital Lariboisière à Paris, ont été membres du conseil d'administration dès la création de l'association, partageant ainsi leurs informations, expériences et projets.
- Le Professeur CHABRIAT est à l'origine de la mise en place d'un Conseil Scientifique indépendant du conseil d'administration en 2008. Ce Conseil est composé de neurologues, chercheurs, spécialistes de questions éthiques, etc.
- CADASIL France collabore à la diffusion d'informations sur la recherche. Elle relaye notamment l'appel aux participants dans le cadre des études et protocoles.
- L'Association collabore étroitement avec le CEntre de Référence des maladies Vasculaires rares du Cerveau et de l'Œil (CERVCO, sous la responsabilité du Professeur CHABRIAT) qui a été labellisé en octobre 2005.

Collecte de fonds

- Pour faire face à ses frais de fonctionnement et au financement de ses projets, CADASIL France reçoit des cotisations de ses adhérents. Elle reçoit également des dons d'entreprises, de collectes au cours de concerts donnés à son profit ou de lotos, de la générosité des particuliers et des familles ...

Subvention à la Recherche

- CADASIL France participe au financement de travaux de recherche conduits par le Professeur TOURNIER-LASSERVE, à l'achat de produits nécessaires à la recherche du Laboratoire de l'hôpital Lariboisière, à la subvention partielle des frais de déplacement des malades pour les consultations de protocoles de recherches en cours.

Recherche de maisons médicales adaptées

- Des contacts sont pris auprès de directeurs d'établissements accueillant des personnes dépendantes, pour qu'ils prennent en charge des personnes atteintes de CADASIL.

L'association collabore étroitement avec le CEntre de Référence des Maladies Vasculaires rares du Cerveau et de l'Oeil (CERVCO, sous la responsabilité du Professeur CHABRIAT) qui a été labellisé en octobre 2001.

LES TROUBLES CAUSES PAR LA MALADIE

2.1 TROUBLES MOTEURS

Les symptômes

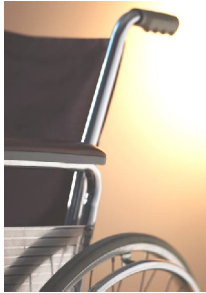
Les troubles moteurs observés dans CADASIL sont d'ordre neurologique et sont consécutifs à la survenue d'un infarctus de petite taille provoquant la destruction d'un petit groupe de neurones du cerveau. Selon l'emplacement de la zone ainsi atteinte, ce sont des fonctions très diverses qui peuvent être perturbées, voire perdues (par exemple : la marche, l'équilibre, l'habileté manuelle ...)

L'âge et l'ordre d'apparition de ces symptômes sont extrêmement variables. Leur énumération ci-dessous ne signifie pas qu'ils sont présents chez tous les malades.

La régression des troubles peut être spontanée ou peut survenir plus rapidement grâce à la rééducation.

Ces troubles peuvent être regroupés en plusieurs catégories, selon leur origine. Ils sont parfois associés chez un même patient :

- Des troubles du tonus : le tonus correspond à la tension permanente et variable, non volontaire, des muscles. Il permet le maintien des postures et les activités motrices. Les troubles du tonus peuvent être liés à une tension excessive (hypertonie ou spasticité), à un déficit de tension musculaire (hypotonie) ou à une dérégulation tonique qui perturbe les mouvements volontaires.
- Des troubles du mouvement volontaire ou involontaire : contractions involontaires entraînant torsion ou distorsion des membres concernés (dystonie), troubles de la réalisation du geste indépendamment du trouble moteur (dyspraxies), maladresses : hypermétrie (geste qui dépasse son but), asynergie (incoordination des mouvements qui composent un geste), tremblements, clonus (répétition continue de contractions réflexes rythmées) ...
- Des paralysies d'extension très variables : incapacité de commander les mouvements par exemple d'une main, d'un membre entier, des deux membres d'un seul côté (hémiplégie), des membres inférieurs (paraplégie) ou des quatre (tétraplégie).
- Des troubles de la sensibilité proprioceptive (sensation des positions d'une partie du corps), kinesthésique (perception des mouvements du corps), somatognosique (perception des organes et de leur fonctionnement), stéréognosiques (reconnaissance tactile des formes et des volumes). Certains troubles de la sensibilité sont responsables d'une altération de la perception du seuil de la douleur.
- Troubles des coordinations : perte d'équilibre, mauvaise coordination des gestes, perte du contrôle visuel.
- Des troubles du schéma corporel et de l'image de soi. Les troubles ci-dessus entraînent souvent un sentiment d'être étranger à soi-même, ils peuvent être associés à une baisse de la volonté de contrôle de soi à l'origine quelquefois de négligences corporelles.



AIDES TECHNIQUES

De nombreuses aides techniques existent. Pour les connaître, il est possible de se procurer les catalogues des fabricants et distributeurs de ces matériels, auprès d'un pharmacien, de magasins spécialisés, d'associations telle que l'Association des Paralysés de France ou sur Internet.

Il est important de prendre conseil auprès de son médecin ou kinésithérapeute avant de choisir ou d'acquérir un matériel, souvent très coûteux.

Dans de nombreuses villes, des associations (telles que les APAMH) ou des pharmacies existent et louent ce type de matériel. Les malades peuvent ainsi disposer du matériel utile pendant le temps nécessaire après des essais éventuels. Sur prescription médicale, le coût peut être pris en charge par la Caisse de Sécurité Sociale.

Sans être exhaustifs, nous pouvons citer les matériels les plus souvent utilisés :

Pour la marche

Les cannes de tous types et déambulateurs, poignées et rampes à placer dans les escaliers, les lieux de circulation, la salle de bain ...

Les fauteuils fixes ou roulants

Du plus simple au plus perfectionné, un grand choix est proposé (pliant ou non, réglable, électrique, d'intérieur ou d'extérieur, coquille ...). Des coussins ergonomiques ou anti-escarres peuvent être ajoutés.

Pour le bain ou la douche

Siège élévateur ou pivotant, planche, banc ou portique de transfert, tapis anti-dérapant, barre de maintien.

Pour les toilettes

La diminution du contrôle des fonctions sphinctériennes provoque souvent des besoins de plus en plus fréquents et pressants d'aller aux toilettes. Selon la mobilité du malade et l'accessibilité des toilettes, il peut être nécessaire d'installer un fauteuil percé, appelé aussi « Montauban », à proximité du malade et de l'aider éventuellement pour son installation.

L'utilisation de changes adaptés est conseillée lorsque le malade doit s'éloigner durablement des toilettes. Il en existe de nombreuses sortes adaptées à l'évolution de l'incontinence.

Dans les pharmacies ou magasins spécialisés, il est possible de trouver un rehausse-WC si le malade montre des difficultés à plier les genoux.

Pour la chambre

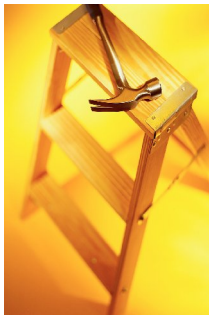
Indispensable pour le confort et la sécurité tant du malade que des Aidants, le lit médicalisé fait l'objet de nombreux perfectionnements techniques : hauteur variable, relève buste et jambes, potence et nombreux réglages motorisés. Différents matelas sont proposés, notamment les matelas anti-escarres, remboursables par la Sécurité Sociale.

Il existe des alèses à laver ou à usage unique (sauf sur matelas anti-escarres), des protections de barrières.

Une table de lit inclinable, pour prendre les repas au lit ou au fauteuil, pour lire et faire des activités manuelles, peut être très utile.

Divers

Pince à ongles, ciseaux, bassin de massage, pédiluve...
 Pilulier, Verre « canard », bavoirs tabliers
 Lingettes de toilette, huile de massage, lait corporel
 Désinfectant pour matelas (alcool ou bactéricide).

**AMENAGEMENTS DU DOMICILE**

Lorsque les difficultés de déplacement augmentent, il est préférable de réfléchir précocement à un aménagement intérieur du domicile. Il faut penser à regrouper les espaces de vie de plain pied, dégager les lieux de circulation, protéger les endroits et objets dangereux, améliorer les éclairages etc.

Si vous êtes indécis ou si ce que vous pouvez faire se réduit, n'hésitez pas à contacter le Centre d'Information et de Conseil sur les Aides Techniques (CICAT) le plus proche. Il est le plus souvent rattaché à un centre de rééducation ou à un hôpital. Les ergothérapeutes qui y exercent sont habilités à faire un diagnostic du domicile, recommander les aménagements adaptés et vous aider à faire une demande de financement si nécessaire. Vous pouvez obtenir l'adresse du CICAT le plus proche auprès de votre Caisse d'Assurance Maladie ou de vos interlocuteurs médicaux habituels.

Sur le site Internet de la Proximologie, onglet « maison virtuelle », vous trouverez un guide interactif illustré de l'aménagement de la maison. Il faut d'abord sélectionner une des 5 maladies actuellement proposées, puis les incapacités de la personne (une douzaine, dont la plupart peuvent être présentes au cours de CADASIL), puis une des 6 pièces de la maison, puis enfin un des équipements de la pièce. Ce site donne une liste des risques et des mesures à prendre.

Le site d'Agevillage, dans sa rubrique « maintien à domicile », propose aussi une visite guidée de chaque pièce de la maison avec beaucoup de conseils, mais non imagés.

Le site de la MACIF, « la maison de Prudence », propose également un aménagement de la maison et des fiches conseil pour les différentes activités y afférant...

**KINESITHERAPIE**

La kinésithérapie fait partie des activités de rééducation. Elle vise, toutes techniques confondues, à maintenir le plus longtemps possible l'autonomie de chaque patient, quelle que soit sa pathologie. Elle est aussi une activité de conseil, permettant aux proches et autres acteurs de soins une prise en charge en dehors de la séance de kinésithérapie proprement dite.

Le travail se fait toujours dans le respect des capacités du patient. Il faut prendre en compte, en particulier, les douleurs en intégrant systématiquement chaque exercice (massage, mobilisation,

étirement doux ...) dans un cadre fonctionnel, c'est à dire en les adaptant aux gestes du quotidien tels que toilette, repas, marche, jeux.

Les séances sont prescrites par les médecins généralistes et, en principe, remboursées par la Sécurité Sociale.

Pour trouver un kinésithérapeute, veillez à rechercher un praticien formé et expérimenté en rééducation neurologique.

Quelques exemples d'exercices à faire à domicile :

- Se frotter les mains, le corps et le visage, se tapoter les pieds et les jambes, afin de réveiller les muscles de tout le corps.
- Tirer sur les bras et les jambes, tendre la pointe des pieds.
- Faire des mouvements circulaires de la tête ainsi que des mouvements de droite à gauche.
- Faire bouger les muscles du visage (grimaces).
- Assis, descendre les mains des genoux au long des jambes et remonter en levant les bras le plus haut possible ; Attraper une balle, la lancer.
- Essayer de résister avec les mains à la pression apposée par la main du soignant.
- Faire quelques exercices de respiration profonde.
- Se relaxer avec une musique douce, les yeux fermés.

TRANSFERTS ET DEPLACEMENTS

La marche

Un malade que l'on considère comme grabataire ne l'est bien souvent pas totalement. On a plutôt tendance à penser trop vite qu'il n'y a rien à faire et ne pas prendre en compte ce qu'il peut encore faire.

La perte d'autonomie due à une immobilisation dans un fauteuil ou un lit évolue très vite en quelques jours. La force musculaire se perd très rapidement.

Le fait de promener le malade, même pour un trajet extrêmement court permet de réveiller les fonctions de l'organisme mais aussi de conserver l'image de soi.

La marche est particulièrement importante pour fixer le calcium, nourrir les cartilages, favoriser la circulation sanguine et l'activité cardiaque, stimuler le système nerveux.

Après une hémiplegie, le contrôle des mouvements est difficile, les pas sont désorganisés, l'équilibre est difficile.

Il est nécessaire d'accompagner la marche pour éviter les chutes qui feraient perdre toute confiance au malade, en étudiant ses réactions selon les différentes possibilités :

- ▶ En se mettant face à lui en tenant ses mains, voir s'il ne tire pas sur les mains.
- ▶ En se mettant derrière lui, voir s'il n'a pas tendance à s'appuyer.
- ▶ Le plus facile est bien sûr de se mettre sur le côté, de préférence le côté ayant subi l'hémiplegie pour compenser le déficit, en lui tenant avec un bras, le coude ou l'avant bras et avec l'autre bras, le bas du dos.

Accompagnement à la marche :



AIDE A LA MARCHÉ (COTE)



AIDE A LA MARCHÉ (FACE)

Les transferts

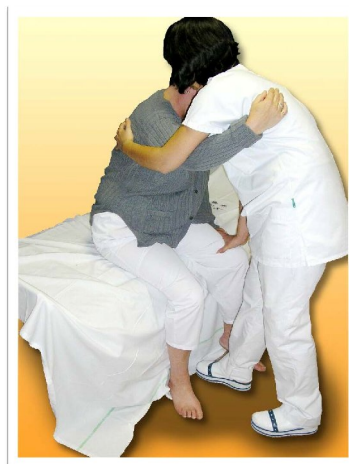
1. Transfert couché/assis (pour la marche)

Pour passer le malade de la position couchée à la position assise, il est important que le malade se sente en totale confiance. Il ne faut surtout pas tirer par les poignets car ils peuvent être fragilisés au niveau des os mais aussi de la peau.

Il est donc conseillé de passer un bras sous une aisselle et avec l'autre bras, de maintenir le dos pour le redresser, tout en veillant à ne pas forcer pour ne pas déboîter l'épaule ou le coude.

Lorsque la personne est assise, prendre les jambes pour les faire pendre sur le bord du lit. Vous avez préparé le fauteuil près du lit pour avoir le moins possible de pas à faire. Mettez ses bras autour de vous ou de votre cou pour le soulever et le tourner vers le fauteuil.





2. Transfert assis/debout

Comme pour le transfert couché/assis, des précautions sont nécessaires. Le fait de changer de position modifie la pression artérielle (risque d'étourdissements). Les jambes peuvent fléchir à cause de la fonte musculaire. Rester vigilant et vérifier la stabilité.

3. Comment réinstaller le malade au lit



Prévention des chutes

- La chute pendant la nuit, lorsque le malade bouge beaucoup dans son lit. Dans ce cas, il est possible d'installer des barrières qui sont cependant parfois insuffisamment efficaces car le malade peut essayer de passer par-dessus.
- Pendant les transferts : si le malade est trop lourd, il est préférable de demander l'aide d'une deuxième personne.
- Lors de la toilette : un aménagement de la salle de bain est à envisager.
- Lors d'un déplacement avec ou sans aide technique.
- Lorsque le malade essaie de faire des gestes qu'il n'est plus capable de faire et pour lesquels sa précision est altérée...

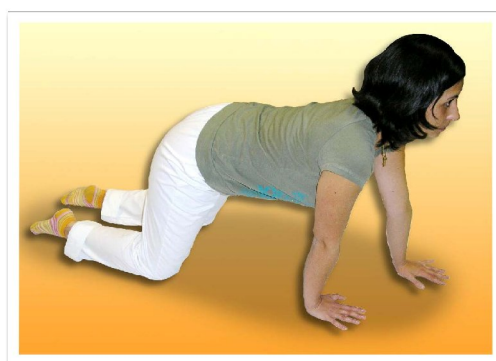
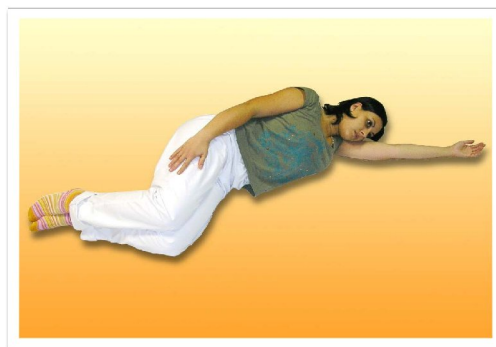
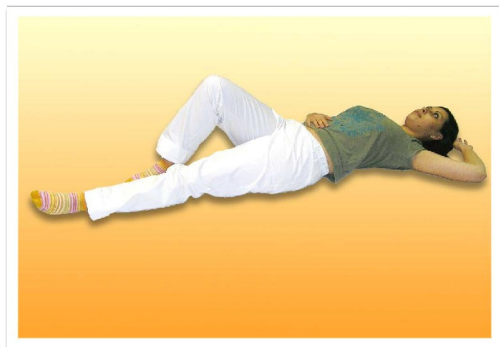
Il devient nécessaire de renforcer la surveillance. Le malade, même jeune, aura des difficultés à se rattraper. L'adaptation du logement pour des déplacements facilités, sans obstacles sera un plus.

Les conditions de vie doivent être adaptées à son niveau de handicap. Rien ne doit lui être imposé.

La dangerosité d'une chute est amplifiée par la compression musculaire et le temps resté sur un sol froid. Il est possible de relever le malade sauf si on constate une déformation (hanche, membres supérieurs). Une option simple consiste à couvrir le malade et à appeler les secours.

L'aménagement, dans la mesure des possibilités, des lieux de vie (retrait des tapis, installation de moquettes sur les sols glissants...), est recommandé. Penser à laisser une veilleuse pour la nuit.
Conserver une bonne nutrition, un exercice physique et veiller à ce que le malade soit toujours bien chaussé, amélioreront sensiblement son confort.

Nous indiquons, ci-après, se relever du sol après une chute :



2.2 TROUBLES INTELLECTUELS, DU LANGAGE ET DE LA COMMUNICATION

Les symptômes

Les difficultés rencontrées par les malades de CADASIL peuvent concerner différentes fonctions intellectuelles, en particulier le raisonnement et la mémoire. On observe souvent un ralentissement, des troubles de l'attention, des problèmes pour gérer plusieurs informations en même temps, pour planifier les actions, des « trous de mémoire », des oublis de message ou d'intentions. Le délai de compréhension des phrases devient plus long et il est plus compliqué pour le malade de prendre la parole.

Cela entraîne une diminution des échanges, une perte d'initiative dans les conversations et provoque, petit à petit, l'isolement du malade.

Ces symptômes ont pour conséquence l'arrêt des activités professionnelles, puis la réduction des activités quotidiennes et de loisir. Le malade a tendance à se replier sur lui-même, d'autant plus qu'il a des difficultés à communiquer et une perte d'initiative.

Les symptômes le plus souvent identifiés médicalement sont les suivants:

La dysarthrie

La dysarthrie est le terme médical employé pour désigner une difficulté de la parole, due à une paralysie ou une gêne de la commande des muscles responsables de la phonation.

L'aphasie

C'est la perte partielle ou totale des capacités de communiquer par le langage parlé et/ou par l'écriture, et parfois de la capacité à comprendre les messages. Il existe plusieurs types d'aphasie qui seront déterminés par des tests d'orthophonie.

Les difficultés d'expression entraînent une grande frustration pour le patient et peuvent être à l'origine de troubles de l'humeur. Il arrive parfois que le malade soit triste ou devienne coléreux en raison des difficultés de compréhension.



De veiller à maintenir le dialogue, en créant les conditions d'un échange réussi.

Le ton doit être clair, les syllabes détachées. Il est important de laisser au malade le temps de répondre sans le faire à sa place, de surveiller les expressions de satisfaction ou d'insatisfaction pour maintenir une relation d'échange. Il est conseillé de se placer à la hauteur de la personne (si elle est assise ou couchée) et de la regarder dans les yeux pour parler et de créer des contacts physiques et chaleureux. Les messages seront délivrés de façon simplifiée, amenant une réponse affirmative ou négative. Un seul message sera donné à la fois.

Pour l'aidant, il est parfois impossible de comprendre ce qui est dit et faire répéter le malade, l'énerve. C'est alors qu'il est nécessaire d'avoir de l'imagination pour poser des questions simples, toujours dans un endroit tranquille, en parlant calmement, simplement et lentement pour lui laisser le temps d'assimiler.

Lors d'une conversation, le malade pourra être réactif à ce qui se dit mais sans en prendre l'initiative. Il peut confondre les dates, les lieux, les personnes.

Lorsqu'il ne peut plus s'exprimer, ou prononce les mots partiellement, il est possible de passer par le langage écrit. On peut fabriquer soi-même des alphabets permettant de montrer les lettres pour composer les mots. Il faut alors instaurer un autre mode de communication notamment par le regard, le toucher, le massage, les caresses, le mouvement des mains, le clignement des yeux, etc...

Même à un stade avancé, le malade de Cadasil est le plus souvent conscient et comprend fort bien ce qui lui est dit. On a vu des malades, dans un état proche du coma, rire ou sangloter à l'évocation d'un souvenir, alors qu'aucun signe de compréhension n'avait été perçu depuis plusieurs mois.

Il est particulièrement important de toujours lui parler, même s'il donne l'impression de ne pas participer, de raconter sans se lasser les faits de la vie quotidienne, de donner des nouvelles de ceux qu'il aime. Lors de conversations avec une autre personne en sa présence, il est préférable de le considérer comme participant et ne jamais l'exclure du débat.

Dans la mesure du possible, des professionnels tels que Psychologues et/ou Orthophonistes spécialisés en neuropsychologie, peuvent prendre en charge certaines difficultés dans le cadre d'une réhabilitation neuropsychologique adaptée au rythme de la personne.

Mais un rôle essentiel est à jouer quotidiennement par l'Aidant et par les proches, qui l'inviteront à l'action et veilleront à ce que ces activités ne le mettent pas en échec et lui soient toujours agréables.

Quelques exemples :

- Tenter de choisir le meilleur moment pour **dialoguer**. L'écoute est primordiale, dans une atmosphère détendue et calme en posant des questions simples amenant à une réponse par oui ou par non. Le ton est clair, les syllabes détachées.
- **Le travail sur la mémoire** pourra faire appel au passé (noms, dates et lieux, événements importants de la vie, souvenirs ...), à la compréhension, à la logique, au vocabulaire (nommer le contenu d'une image), aux chiffres (calcul mental), à la reconnaissance d'airs de musique, de paroles de chansons, d'instruments, de rythmes musicaux, de bruits et sons divers, d'odeurs, etc...
- Les tâches quotidiennes peuvent aussi servir au maintien des capacités, en s'appuyant sur les **activités sensorielles et motrices** (voir § psychomotricité, ergothérapie), qui peuvent améliorer les fonctions cognitives en stimulant les intérêts intellectuels ou affectifs. Ces activités contribuent également au maintien de la relation à l'autre.
- Selon la possibilité de coordination des gestes du malade, et en respectant son désir et ses intérêts, on peut proposer des **travaux manuels** sans l'infantiliser. Par exemple : dessin, jeux de société, aide à la préparation du repas ou d'un dessert, promenade, bricolage, jardinage ...
- **L'orientation dans le temps et dans l'espace** sera maintenue en gérant le calendrier ou l'agenda. Par exemple, rassurer le patient qui se voit contraint de « tout noter ». Il est préférable de tout noter pour éviter de se tromper.
- L'accompagnement dans des **activités sociales stimulantes diverses**, renforceront ses capacités intellectuelles et préserveront son sentiment de rester membre à part entière de la famille et de la société. Par exemple, aller au marché, boire un verre dans un bar, participer à une fête, pratiquer sa religion...



ORTHOPHONIE

Outre les recommandations ci-dessus, dès l'apparition des difficultés de communication, il est conseillé de consulter un orthophoniste et d'instaurer des séances de rééducation. L'orthophonie, au travers du travail sur le langage, permet de stimuler les autres fonctions cognitives.

Après un accident vasculaire cérébral, les séances doivent débiter rapidement et se prolonger le plus longtemps possible. L'orthophoniste saura choisir les exercices adaptés à chaque cas et pourra aussi vous conseiller en vous associant à son action.

Quelques exemples :

Si le malade aime lire, on peut l'inviter à le faire à haute voix en essayant de décomposer les syllabes.

Il peut être aidé dans l'entretien de ses capacités par la participation à des activités impliquant la communication : théâtre, club de lecture, chorale ...

Des petits exercices faciles à mettre en place :

- mettre la langue vers le nez, puis vers le menton et alterner
- tirer la langue, la rendre la plus pointue possible
- mettre la langue à l'intérieur de la joue de gauche à droite sans bouger la tête ni le menton gonfler les joues en augmentant la pression, rentrer les joues et commencer
- mettre la langue sur la commissure gauche, puis droite et alterner
- mordre la lèvre supérieure, la lèvre inférieure, après à nouveau recommencer
- faire claquer la langue
- répéter 3 fois A, E, I, O, U
- répéter 3 fois LA, LE, LI, LO, LU...

Il est utile de beaucoup travailler l'articulation pour parvenir à différencier les lettres suivantes:

p/b
t/d
f/v
s/z
g/j

**ERGOTHERAPIE**

L'ergothérapie est un moyen de rééducation visant à maintenir, récupérer ou acquérir une meilleure indépendance dans la vie quotidienne, sociale et éventuellement professionnelle.

L'ergothérapeute est un professionnel de santé diplômé d'Etat, formé dans une école spécialisée.

Il intervient sur prescription médicale, en collaboration avec le kinésithérapeute, l'orthophoniste et les infirmiers.

Son cadre d'activité est le plus souvent une institution (hôpital, maison de retraite, centre de rééducation ...) mais aussi parfois au domicile du patient.

Ses moyens spécifiques sont les activités manuelles, intellectuelles ou de mise en situation dans un environnement choisi (chambre, domicile, atelier). La collaboration des Aidants peut être très utile.

Dans le cadre de l'expertise de l'habitat, il évalue l'accessibilité externe et interne du logement. Il prodigue des conseils personnalisés sur les aides techniques (objets destinés à compenser un handicap moteur, tels que pinces à long manche, cannes, couverts adaptés, etc.).

Il confectionne lui-même des orthèses (contentions amovibles type attelles, corsets, gouttières en matière thermo formable ...).

1 - Les aides techniques

L'aide-technique est provisoire ou définitive selon la situation de handicap.

Le but est d'aboutir à une situation d'indépendance.

En phase de rééducation, l'aide-technique pallie la difficulté temporaire.

En phase de réadaptation, l'aide-technique pallie le handicap définitif.

L'intervention de l'ergothérapeute dans le choix d'une aide-technique :

L'aide technique n'est pas forcément acceptée car elle marque le handicap.

Les petites aides-techniques au quotidien qui apportent une facilité immédiate sont généralement mieux tolérées que les gros appareillages comme les lève-malade.

Connaissant la pathologie de la personne, ses capacités actuelles et le milieu dans lequel elle vit, l'ergothérapeute propose une solution personnalisée.

Il forme le patient et sa famille à l'utilisation d'une aide-technique et réévalue avec eux sa nécessité.

Il propose aussi des changements dans les habitudes de vie, dans la réalisation des gestes de la vie quotidienne, entre autres pour faciliter l'habillage ...

2 - L'aménagement du domicile

Dans le cadre d'une expertise de l'habitat, l'ergothérapeute évalue l'accessibilité extérieure et intérieure au logement. Il tient compte des habitudes de vie et du contexte familial et social.

Il apporte des conseils pour faciliter les déplacements, les transferts, pour prévenir les situations à risque, etc..., et propose parfois des réaménagements architecturaux.

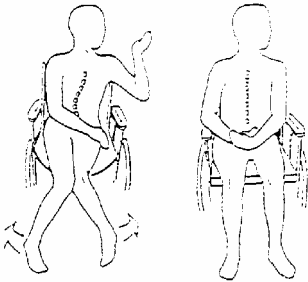
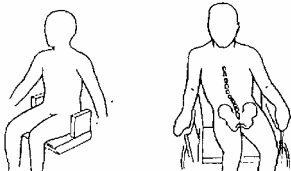
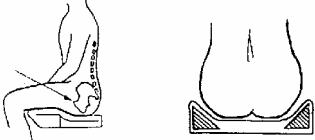
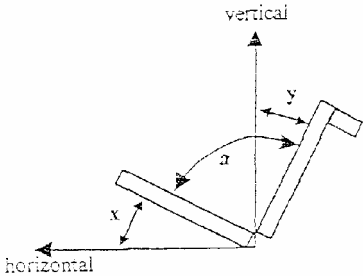
3 - Le confort du malade

L'ergothérapeute conseille également sur l'installation au lit, et au fauteuil roulant : pour le choix de matelas/ coussin anti-escarre, de coussin de positionnement....

Son travail est complémentaire à celui du psychomotricien.

Exemple

Pour installer confortablement une personne dans un fauteuil, l'ergothérapeute veille à ce que l'assise donne au bassin une position stable.

<p>Une base stable</p>	
<p>Des dimensions justes</p>	
<p>Un coussin adapté</p>	
<p>Une bascule de l'assise en arrière permet :</p> <p>une meilleure répartition du poids du corps sur les fesses, les cuisses et le dos.</p> <p>d'éviter le glissement de la personne vers l'avant.</p>	 <div data-bbox="900 1756 1273 1895" style="border: 1px solid black; padding: 5px;"> <p>x : Angle de bascule du siège ou de l'ensemble siège-dossier y : Angle d'inclinaison du dossier a : Angle d'ouverture siège-dossier</p> </div>



PSYCHOMOTRICITE

Le rôle du psychomotricien est d'agir sur le corps pour rétablir peu à peu les fonctions motrices, relationnelles, sensorielles, émotionnelles et affectives qui ont été perturbées. Il aide son patient à retrouver un équilibre, un bien-être, une harmonie corporelle qui commence par une prise de conscience de son corps afin de le maîtriser et d'en faire un instrument d'expression et de communication. Cette forme de rééducation prend en charge les troubles corporels d'origines diverses :

psychologique, neurologique, motrice, émotionnelle..., acquis ou non chez l'enfant, l'adolescent, l'adulte ou la personne âgée.

Sur prescription médicale, le psychomotricien traite donc des troubles variés. Son intervention relève aussi bien de la prévention, de la rééducation que de la thérapie. Après avoir évalué les difficultés éprouvées par le patient à l'aide du bilan psychomoteur, le psychomotricien met en œuvre un projet thérapeutique individualisé. Il travaille en groupe ou individuellement avec une série de techniques diverses adaptées à sa démarche de soins (expression corporelle, danse, tai-chi, relaxation, activités rythmiques, exercices d'équilibre, de coordination...).

L'exercice est salarial ou libéral. Les psychomotriciens sont intégrés à des équipes pluridisciplinaires composées de psychiatres, de psychologues, d'orthophonistes, d'ergothérapeutes et bien d'autres professionnels de la santé, tant en secteur public que privé. Ils exercent dans des établissements hospitaliers publics ou privés, généraux ou spécialisés, au sein de différents services (puériculture, pédiatrie, psychiatrie, neurologie, gériatrie...) mais aussi dans des cabinets libéraux ou en interventions ponctuelles dans des établissements comme les écoles, crèches ou entreprises.

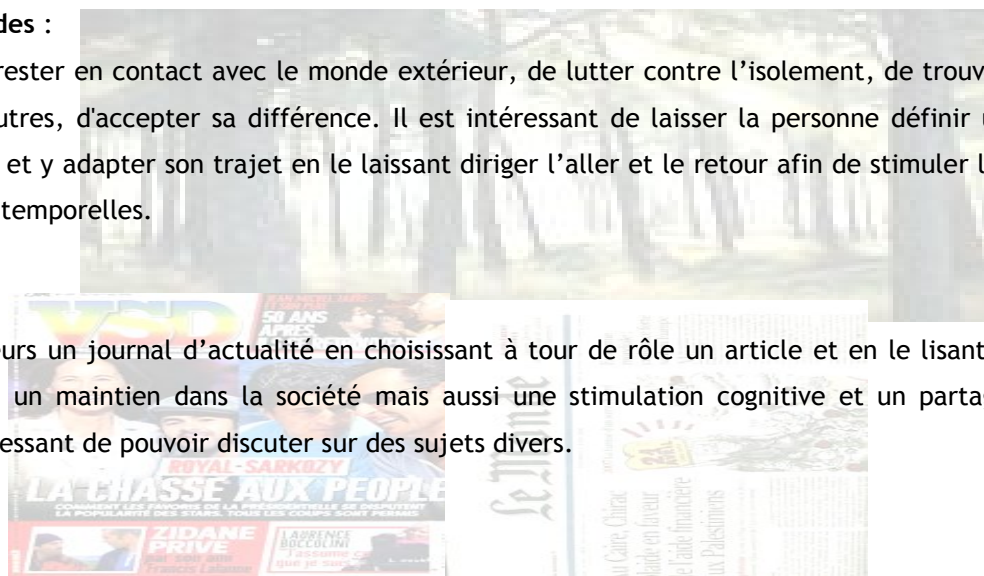
A la maison, il est préférable que la personne atteinte ne reste pas inactive et immobile. **Elle doit être actrice de sa maladie et de son corps** et apprendre à vivre avec ses difficultés mais aussi et surtout ses possibilités. Elle doit réapprendre à investir un **corps-plaisir** au-delà de sa maladie. En tant qu'accompagnateur, il faut être conscient des limites imposées par la maladie et éviter la mise en échec. S'appuyer sur des activités adaptées rendront la personne plus confiante. Plusieurs exercices simples de stimulations diverses peuvent être réalisés à la maison.

- les promenades :

Elles permettent de rester en contact avec le monde extérieur, de lutter contre l'isolement, de trouver sa place parmi les autres, d'accepter sa différence. Il est intéressant de laisser la personne définir un temps de promenade et y adapter son trajet en le laissant diriger l'aller et le retour afin de stimuler les connaissances spatio-temporelles.

- la lecture :

Lire à deux ou plusieurs un journal d'actualité en choisissant à tour de rôle un article et en le lisant à l'autre. Cela permet un maintien dans la société mais aussi une stimulation cognitive et un partage d'opinion. Il est intéressant de pouvoir discuter sur des sujets divers.



- **les jeux de société :**

Pour passer un moment agréable en s'amusant tout en stimulant des capacités cognitives diverses. Il est parfois adapté d'annuler certaines règles ou le comptage des points pour ne pas développer de situations d'échec. Par exemple pour le Scrabble, selon les difficultés de la personne, vous pouvez exposer une vingtaine de lettres (au lieu de 7) pour trouver un mot ou les trier à l'avance tout en travaillant à deux. Il s'agit de stimulation et non d'un véritable jeu de compétition.

- **le sport :**

Essayer dans la mesure du possible de ne pas bannir les activités que la personne aimait en insistant sur son incapacité actuelle à les poursuivre, mais adaptez-les ou choisissez de nouveaux sports. Ne laissez pas l'inactivité s'installer, elle engendre l'immobilité, le silence, l'enfermement sur soi et donc l'aggravation des troubles.

- **la piscine :**

De nombreuses piscines sont adaptées au handicap. Dans l'eau, les mouvements sont plus aisés et le corps est porté, il n'est plus vécu comme un fardeau.

- **la cuisine :**

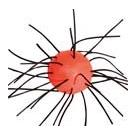
Préparer des plats, donne la possibilité d'être actif dans la vie de famille, de trouver sa place dans les activités quotidiennes et de se sentir utile. Même si la personne a besoin d'aide, elle sera contente d'être dans le « faire ». De plus, c'est une très bonne stimulation sensorielle, goûts et odeurs, qu'il est très sympathique de varier en découvrant de nouvelles saveurs.

- **la musique :**

Elle représente le plaisir, c'est une stimulation auditive, une détente et un partage. Elle peut être accompagnée de chants.

- **autre stimulation :**

En utilisant plusieurs matières que l'on passe sur tout le corps de la personne (yeux fermés), on lui fait deviner l'objet utilisé (balle lisse, à picots, serviette, brosse, fils...). C'est un travail de reconnaissance sensitive très important qui influera sur la connaissance du corps tout en étant très relaxant.



La paralysie d'une partie du corps ne signifie pas qu'il n'existe plus. Il est nécessaire de continuer d'investir les parties endommagées et de les toucher. Profiter de l'habillement par exemple pour toucher

en même temps les deux bras, les deux jambes, le buste et les nommer. Vous pouvez également instaurer des temps de massages très bénéfiques aux sensations d'unité corporelle.



Source : Marjorie FELGINE, psychomotricienne



CONDUITE DE VEHICULES - PERMIS DE CONDUIRE

Les personnes souffrant de maladies neurologiques peuvent perdre progressivement leur capacité à conduire un véhicule en sécurité : paralysies, troubles visuels, perte d'attention, ralentissement des réflexes, désorientation même sur des itinéraires familiers, ignorance de la signalisation et autres infractions graves au code de la route.

Le malade n'est pas toujours conscient de son incapacité et du danger qu'il représente pour lui-même et pour les autres usagers.

Les proches ont un rôle essentiel à jouer pour repérer ces défaillances et pour accompagner psychologiquement le malade au moment de renoncer à conduire. La conduite automobile est en effet un moyen de liberté et un symbole d'autonomie difficile à abandonner.

Nous conseillons :

Le moment venu, contacter le médecin traitant, pour qu'il établisse un certificat demandant une consultation chez un psychiatre et un neurologue mandatés par la Préfecture de police. Après décision, celle-ci vous adresse un courrier indiquant la durée de la suppression ainsi qu'une demande de restitution du permis de conduire au poste de police ou de gendarmerie.

2.3 TROUBLES DE L'HUMEUR ET DU CARACTERE

L'annonce du diagnostic de la maladie revêt généralement une importance capitale dans la vie des malades et de leur famille, selon des modalités très différentes et en fonction du moment où elle intervient. Les trois manières les plus fréquentes de réagir au diagnostic de Cadasil sont les suivantes :

1 Lorsque la personne connaît une période d'**errance diagnostique** (on n'a pas encore identifié la maladie), elle peut ressentir une profonde angoisse, parfois génératrice de troubles, car elle est confrontée à une baisse inexplicée de ses capacités et à l'incompréhension, voire la culpabilisation de l'entourage.

L'annonce du diagnostic, malgré les perspectives graves qu'elle comporte, fait alors souvent l'effet d'une délivrance : le mal est identifié, nommé, reconnu, la faiblesse et la souffrance sont légitimées, on cesse d'être un malade imaginaire.

2 Lorsque la personne reçoit, à sa demande, les résultats du test alors qu'elle se savait exposée à la maladie en raison de ses **antécédents familiaux**, le diagnostic peut être accueilli de manière très variable avec deux extrêmes :

La prise en compte lucide et constructive d'une réalité grave avec laquelle il faut composer pour organiser sa vie ;

La désespérance face à une catastrophe perçue comme inéluctable.

Il n'est pas rare que ces deux attitudes alternent chez la même personne.

3 Il peut arriver que certaines personnes fassent l'objet d'un **diagnostic sauvage** et apprennent, sans aucune préparation, qu'elles sont atteintes de CADASIL avec un pronostic de non guérison. L'information peut être d'origine médicale (par exemple, après un examen IRM), donnée par des proches qui se croient bien informés, ou basée sur les informations recueillies par elles-mêmes dans la presse ou sur Internet. Ce type de diagnostic (non fiable) génère le plus souvent une anxiété massive et provoque des effets destructeurs sur la vie psychologique et sociale des personnes concernées.

Dans tous les cas, l'écoute la compréhension, le respect de la part des proches et du personnel médical sont décisifs pour que le malade évite le découragement, le désespoir et puisse intégrer ainsi de manière constructive la maladie dans son projet de vie et dans son organisation quotidienne.

La maladie CADASIL a un fort impact sur l'humeur et le caractère des malades, car elle modifie confort physique, image de soi, perspectives de vie et rapport aux autres.

Elle agit à deux niveaux :

1 Des effets directs d'ordre neurologique

Les troubles neurologiques sont souvent causés d'une grande fatigabilité et de tendances dépressives, avant même qu'apparaissent d'autres symptômes plus visibles.

2 Des effets indirects liés au vécu des malades

La diminution de leurs capacités physiques et mentales, les douleurs migraineuses ou musculaires, la fatigue chronique, etc., entraînent une perte de confiance en soi, une angoisse diffuse mêlée à une incompréhension de l'entourage qui s'ajoutent à l'effet dépressif direct. De nombreux troubles du comportement en découlent.

Ces deux effets ne sont pas dissociables dans la pratique, tant ils sont en interaction.

Les troubles les plus fréquents sont les suivants :

L'INSTABILITE

L'incertitude, la baisse de confiance en soi et l'isolement sont capables d'ébranler sérieusement les habitudes et les repères de la vie des malades. Ces effets déséquilibrants expliquent certains comportements et l'entourage perçoit le malade comme très instable. Ils correspondent en réalité à des manifestations d'anxiété.

Le rôle des proches, ayant compris la cause de ces changements, est de rassurer et de rappeler sans brutalité les règles et repères habituels. Eventuellement, de nouvelles habitudes ou rituels seront créés, adaptés aux capacités actuelles et au nouveau mode de vie.

LA FATIGUE

Souvent due à la maladie, elle peut être amplifiée par les médicaments (neuroleptiques), par la douleur, par une mauvaise alimentation, une immense tristesse, un état dépressif.

Une certaine stimulation du malade est à envisager tout en respectant son rythme de vie.

LA DEPRESSION

La dépression se manifeste par de nombreux troubles d'intensité variable : ralentissement de l'activité, perte du plaisir, irritabilité, perte d'appétit et de poids, troubles du sommeil, refus de soins ou de

toilette, fatigue permanente, autodépréciation, vision pessimiste de tout ce qui l'entoure, abus d'alcool ou de tabac, comportement suicidaire ...

Un traitement médicamenteux prescrit par le médecin est le plus souvent nécessaire.

Le rôle des Aidants est important mais très délicat car il doit tenir compte des impératifs contradictoires : inciter à l'action mais ne pas bousculer ; rester soi-même en dehors du jeu de la dépression sans provoquer de sentiment d'incompréhension ; respecter le découragement sans entrer dans le renoncement ...

Il est difficile de transformer un dépressif en optimiste, c'est pourquoi il est nécessaire de montrer à la personne malade qu'on la soutient, qu'on l'aime et la respecte.

L'ANXIETE

Parfois elle peut être exprimée verbalement par le patient : « j'ai peur, je ne comprends pas ce qui m'arrive, que vais-je devenir » ?

Mais le plus souvent elle est masquée et se traduit par des plaintes somatiques.

Elle se manifeste par des palpitations, des maux de tête, des douleurs multiples, une sensation d'étouffement, une hyperactivité, de l'agitation, des crises de panique...

Comme d'autres symptômes déjà évoqués, ces troubles sont à prendre en compte dans les traitements médicaux et psychothérapeutiques. Ils doivent être considérés par les Aidants avec respect et soutien.

LES TROUBLES DU SOMMEIL

Ils sont le reflet de l'anxiété. Ils sont aggravés par la douleur, l'incontinence, les problèmes digestifs, la peur, certains médicaments, les difficultés respiratoires...

Certains troubles du sommeil peuvent aussi être liés à la perte des repères temporels.

Le maintien d'horaires réguliers peut aider au respect de l'alternance jour / nuit.

LES TROUBLES DE LA SEXUALITE

La maladie peut apporter des modifications physiques dans la sexualité, (baisse de la libido, déséquilibre hormonal, fonctionnement physiologique désorganisé). L'acte sexuel peut en être perturbé ou devenir impossible.

D'autre part, la perte de confiance en soi, la dépression, les troubles de la communication, représentent des obstacles psychologiques sérieux au désir, à la séduction, aux échanges amoureux.

Le besoin et la capacité de tendresse, en revanche sont toujours présents, voire renforcés.

Chacun peut essayer de dépasser ces frustrations engendrées par les troubles sexuels et parler de ses difficultés au sein du couple ou éventuellement avec un psychothérapeute.

Une plus grande affectivité, une sensualité accrue, le toucher ou les caresses peuvent prendre plus de place pour donner de l'amour et trouver du plaisir.

L'APATHIE

C'est le manque de réaction et d'énergie, la perte totale d'initiative et l'inactivité motrice. L'affaiblissement affectif, l'indifférence ou l'état dépressif peuvent résulter d'une lésion cérébrale perturbant les mécanismes de l'humeur situés dans les zones frontales du cerveau.

Face à cette apathie, il est conseillé de solliciter le patient pour des activités : il ne peut prendre d'initiative, mais il peut souvent poursuivre une action initiée par les proches.

Il est préférable de ne pas lui reprocher un manque de volonté ou de la paresse.

2.4 TROUBLES ASSOCIES

Symptômes fréquemment associés :

LA DOULEUR

La maladie de CADASIL peut provoquer plusieurs types de douleurs physiques aux différents stades de son évolution :

Les migraines

Les crises de migraine sont, selon une étude récente, rapportées par 21 % de la population française. Elles concernent en moyenne 4 femmes pour 1 homme. Chez les patients souffrant de CADASIL, un tiers environ des patients souffre de crises de migraines avec aura.

Celles-ci apparaissent souvent entre 20 et 30 ans, parfois beaucoup plus tard. Les maux de tête sont le plus souvent accompagnées d'«auras», qui sont des troubles neurologiques transitoires survenant avant ou pendant la douleur, tels que des modifications de la vision, un engourdissement d'un ou plusieurs membres, des difficultés à parler, des vertiges, etc.

Le plus souvent, le sujet sent venir la crise. Il peut absorber un traitement et prendre des dispositions d'urgence. En effet, ces douleurs et les perturbations qui les accompagnent peuvent être invalidantes plusieurs heures et se terminent souvent par une période de sommeil. L'arrêt de toute activité est le plus souvent indispensable pendant la crise. L'appréhension du déclenchement d'une nouvelle crise peut causer une forte anxiété et une perte de confiance en soi.

La conduite à tenir en cas de crise est d'abord d'interrompre toute activité surtout si celle-ci comporte des dangers, de s'éloigner des sources de stimulations fortes, de prévenir les personnes proches, en tenant compte, bien sûr, de la sévérité des symptômes habituels des crises (très variables d'une personne à l'autre).

De manière préventive, il est important de consulter son médecin, éventuellement un spécialiste.

En général, il est préférable d'éviter l'automédication par antalgiques car leur usage prolongé peut être parfois à l'origine d'une accoutumance conduisant à augmenter progressivement les doses pour obtenir l'effet recherché. On voit alors apparaître des céphalées par abus médicamenteux. La surconsommation de certains médicaments perturbe en effet les systèmes de régulation de la douleur et peut favoriser l'installation d'une douleur chronique (céphalées dites iatrogènes).

Les douleurs musculaires et articulaires

Ces douleurs sont dues à des perturbations de la commande nerveuse des muscles telles que l'hypertonie, la spasticité ou autres crispations douloureuses ou qui peuvent engendrer des douleurs articulaires sévères.

Dans la majorité des situations, des traitements sont possibles pour réduire l'excitabilité et la spasticité des muscles ainsi que pour calmer la douleur.

Comme pour les personnes âgées, des traitements de la douleur chronique et des soins palliatifs peuvent être demandés par le malade ou ses proches.

Tous les moyens pour apaiser la douleur doivent être mis en œuvre, lorsqu'ils existent. Cependant, la pratique est loin d'être généralisée dans le corps médical et il est souvent nécessaire que la famille revendique l'application de ce qui est un droit depuis la loi du 4 mars 2002. Dans un nombre croissant de villes sont créés des Centres Antidouleur agissant en appui des équipes médicales classiques pour faciliter la prise en charge de la douleur.

Pour connaître les coordonnées des associations oeuvrant pour cette prise en charge, il est possible de s'adresser à son médecin, au centre de Sécurité Sociale ou d'utiliser Internet.

Certaines méthodes non médicales et non médicamenteuses peuvent atténuer les effets de la maladie ou pour faciliter la vie avec la maladie.

- Le yoga : relaxation, harmonie, cohérence cardiaque,
- La sophrologie : synthèse des techniques orientales de méditation, de yoga et de relaxation
- L'acupuncture : lutte contre la douleur et l'anxiété,
- Les thérapies comportementales et cognitives.

LES TROUBLES DE L'ALIMENTATION ET DU TRANSIT

Nutrition

Une alimentation très équilibrée est recommandée. Il est donc très important de veiller à la quantité et la qualité de l'alimentation.

La malnutrition peut résulter d'un état général dégradé ou à une dépression réduisant l'appétit, d'un mauvais état de la dentition, de difficultés de déglutition, des effets secondaires de médicaments ... Il est à noter qu'une personne isolée et malade aura sans doute des difficultés à s'approvisionner et à préparer ses repas.

Les besoins alimentaires d'une personne souffrant de CADASIL ne sont pas différents. Le besoin nutritionnel est de 1800 à 2000 Kcal par jour. Les apports en calcium, protéines, lipides et glucides sont à assurer selon des normes préconisées par les diététiciens.

Une mauvaise alimentation ou hydratation favorise l'apparition d'escarres, la perte de la masse musculaire et des infections diverses.

En cas de perte de poids de plus de 10 %, il convient de vérifier cet équilibre alimentaire et, si elle persiste, de la signaler au médecin qui pourra prescrire des compléments alimentaires hyper-protéinés.

Une bonne hydratation est essentielle car le malade ne réclame pas nécessairement à boire en proportion de ses besoins. On peut utiliser selon ses possibilités : un verre, un verre « canard », de l'eau gélifiée voire, sur prescription médicale, une perfusion ou une sonde gastrique.

Le repas doit rester un moment convivial et de plaisir

Troubles de la déglutition - Fausses routes

La maladie peut être responsable de troubles moteurs au niveau de la sphère bucco-faciale. La mastication est suivie de la déglutition qui achemine les aliments vers l'estomac. Les muscles de la mâchoire, de la langue et de la gorge sont impliqués et évitent normalement le passage des aliments vers les voies respiratoires.

Si les muscles sont affaiblis en raison de l'atteinte neurologique, les aliments peuvent glisser dans la gorge avant que la mastication ne soit terminée. La nourriture peut ainsi rester bloquée dans l'œsophage, refluer de l'estomac ou passer dans les cavités nasales.

Les « fausses routes » (quand on « avale de travers ») correspondent au passage d'aliments dans la trachée. Elles provoquent une toux violente et un étouffement. Elles peuvent occasionner des infections pulmonaires très graves appelées pneumopathies.

Dans la mesure du possible, il est important de prévenir les fausses routes :

Pour les éviter, on recherchera la préparation qui convient le mieux à l'état du malade : solide, liquide ou semi-liquide.

Il est préférable de mixer les aliments, de préparer des potages, purées de légumes, yaourts, crèmes, œufs, fromages à pâte molle, d'utiliser des eaux gélifiées ou d'épaissir les liquides avec des épaississants vendus en pharmacie.

Eviter les biscottes, fruits secs, le riz qui peuvent être irritants.

La toux naturelle et de légères tapes dans le dos parviennent souvent à dégager les voies respiratoires (Attention : des frappes violentes risquent de provoquer des décollements de la plèvre). Si elles ne suffisent pas et que la personne s'étouffe, utiliser la méthode Heimlich ci-dessous.

La méthode HEIMLICH

Lorsque la personne suffoque, l'oxygène n'atteint plus les poumons en quantité suffisante. Elle ne peut ni parler, ni crier, ni tousser. L'obstruction des voies respiratoires peut être résolue par cette méthode.

Des compressions abdominales sont nécessaires :

- Se placer derrière le malade, contre son dos, l'enlacer avec vos bras de chaque côté de la partie supérieure de l'abdomen.
- Le pencher en avant pour que les aliments puissent s'évacuer par la bouche. Mettre le poing à l'horizontale, dans le creux de l'estomac, en dessous du sternum (triangle formé par les côtes) et placer l'autre main sur le dessus de la première.
- Exercer une forte pression vers l'arrière et vers le haut.
- Recommencer 5 à 6 fois.
- Recommencer les tapes dans le dos si vous n'avez pas obtenu de résultat et les compressions abdominales.
- Si la personne fait un arrêt ventilatoire, faire le bouche à bouche.
Il s'agit d'une urgence médicale qui impose de procéder à une aspiration par sonde et de prescrire un traitement antibiotique.

Une alimentation entérale (par sonde gastrique) sera sans doute indiquée si les difficultés deviennent trop importantes.



Nutrition entérale

Elle est préconisée lorsque les malades sont dans l'impossibilité de déglutir les aliments et font de nombreuses fausses routes ou lorsqu'une alimentation mixée est insuffisante.

Elle s'effectue à l'aide d'une sonde qui est directement introduite dans le tube digestif par le pharynx ou par le biais d'une gastrotomie, lors d'une petite intervention. Le tube est placé dans l'estomac sous anesthésie générale. Un ballonnet y est gonflé pour éviter que la sonde ne soit arrachée. Celle-ci doit être changée régulièrement par le personnel soignant et les soins de l'orifice ventral doivent être particulièrement surveillés pour éviter les infections.

Les solutés nutritifs contenus dans des poches souples sont distribués par la sonde à l'aide d'une pompe à perfusion réglable, à raison de 2 à 4 fois par jour.

PROBLEMES RESPIRATOIRES

Cadasil ne provoque pas d'atteinte directe de la respiration. Les troubles respiratoires sont le plus souvent en rapport avec les troubles de la déglutition favorisant les infections pulmonaires.

Problèmes d'encombrement des voies respiratoires

Ils sont le plus souvent dus à des problèmes digestifs. La prévention des fausses routes, nous l'avons vu au paragraphe précédent, est essentielle.

Les aspirations nasotrachéales sont quelquefois nécessaires. Elles doivent être pratiquées par les soignants.

Pour soulager le malade, certains médicaments peuvent diminuer la production de salive et de sécrétions.

Des séances de kinésithérapie s'avèrent souvent efficaces.

Pneumopathie

Des infections respiratoires peuvent survenir après des fausses routes. Toux, fatigue, diminution de l'appétit sont des signes de pneumopathie. La fièvre accompagne souvent ces signes.

Une antibiothérapie adaptée au germe détecté dans les analyses bactériologiques est alors prescrite. Une kinésithérapie respiratoire peut être ordonnée.

HYGIENE

La bouche et les dents

Des caries peuvent se développer dès que le malade ne mastique plus correctement, qu'il oublie de se laver les dents ou que ses gestes deviennent imprécis. La sécheresse buccale en accélère la dégradation. Le système immunitaire est déficient. De nombreuses infections découlent de ce mauvais état dentaire.

Une surveillance régulière de l'état de la dentition permet de prévoir les soins. Le malade devra être stimulé pour effectuer ce nettoyage ou, s'il ne peut plus le faire, différentes possibilités sont mises à disposition pour l'aider.

Les dents doivent être régulièrement brossées à l'aide d'une brosse très douce, de préférence électrique. Le dentifrice peut être remplacé par un gel n'impliquant pas obligatoirement un rinçage lorsque le malade ne peut plus recracher.

Lorsqu'il n'est plus possible de laver les dents avec un brossage régulier, un nettoyage de la bouche à l'aide de bâtonnets ouatés ou de compresses roulées sur un abaisse-langue est préconisé. Utiliser des compresses avec une solution de lavage (eau bicarbonatée ou solution, de type Hextril ou Eludril, permet de désinfecter et de désodoriser la bouche.

Les lèvres seront humidifiées, les coins des lèvres soigneusement lavés et séchés après chaque repas pour éviter une infection de type candidose.

Incontinence

Les atteintes neurologiques peuvent provoquer une perte de contrôle de l'émission des urines et des selles.

Cette situation peut être ressentie comme très pénible et humiliante, par le malade et les aidants. Il convient d'y faire face avec calme, pudeur et efficacité.

Des protections sont vendues en pharmacie et dans les grandes surfaces, ainsi que des alèses pour protéger le lit. Il est préférable de changer régulièrement les protections et de faire des toilettes fréquentes pour prévenir une irritation ou l'apparition d'escarres. Le médecin peut quelquefois proposer l'installation d'une sonde dans la vessie mais celle-ci favorise les infections urinaires.

Les escarres

Ce sont des lésions ulcérées de la peau apparaissant lorsque la personne est immobile au lit ou dans un fauteuil. Elles se situent aux endroits où les vaisseaux sanguins de la peau sont continuellement comprimés : les fesses, les hanches, les talons, le sacrum, etc. Une rougeur, puis une plaie très douloureuse apparaissent diminuant très difficilement, même après un changement de position ou un massage. La guérison est lente et douloureuse. En général, il est préférable d'éviter de laisser trop longtemps le malade dans la même position et d'éviter la position semi assise dans le lit.

Il est préférable d'en parler au médecin dès que le malade souffre et dès l'apparition de plaques rouges sur le fesses, les coudes ou toute surface du corps subissant des appuis prolongés.

Des traitements curatifs des escarres existent : pommades, pansements spéciaux. Mais l'attitude la plus efficace (et la moins douloureuse) consiste à prévenir leur apparition en changeant régulièrement le malade de position, en évitant les appuis sur les zones déjà atteintes et en les massant délicatement avec une pommade prescrite par le médecin pour stimuler la circulation.

Le recours à des sièges, coussins et matelas souples permet d'assurer une bonne répartition du poids du corps.

Les matelas spéciaux anti-escarres, constitués de boudins gonflés alternativement ou autres dispositifs, assurent un changement régulier des zones de pression. Ils sont vendus en pharmacie et peuvent également être loués auprès d'associations gérant le matériel pour handicapés. Le coût est pris en charge par la Sécurité Sociale, selon les modèles, sur prescription.

Les phlébites ou thromboses veineuses

Lorsque le malade est couché, le sang ne circule plus normalement dans les membres, un caillot peut former et partir vers les poumons (embolie pulmonaire). Dans certains cas, il est suffisant de lever et faire marcher le malade pour éviter la grabatisation, sinon des piqûres d'anticoagulants (Héparine ou autre) seront prescrites par le médecin traitant.

EPILEPSIE

Des crises d'épilepsie peuvent survenir sans signe avant coureur. Elles sont provoquées par un désordre du cerveau. Les crises convulsives proviennent de la contraction musculaire de nombreux muscles du corps.

Il existe normalement un équilibre entre les milliards de neurones excitateurs et inhibiteurs qui peuplent le cerveau. Or, la rupture de cet équilibre a pour effet de déclencher la décharge simultanée de toute une population de neurones.

Les crises diffuses au niveau du cerveau sont très impressionnantes pour l'entourage : le malade se raidit subitement puis est agité de mouvements convulsifs.

La personne en proie à une crise généralisée perd connaissance et tombe. Tout son corps se crispe puis on voit apparaître des convulsions, parfois très violentes. Le malade risque de se blesser en chutant ou de se mordre la langue. La crise dure le plus souvent 1 à 2 minutes, parfois quelques secondes seulement. Après la crise, certains malades sont désorientés et ont besoin de repos ou de sommeil.



En général, il n'est pas nécessaire d'appeler un médecin. Mais si la crise dure plus de 5 minutes ou si le malade est blessé, l'intervention médicale s'impose.

Rester calme ! Une crise d'épilepsie n'est jamais mortelle directement et est habituellement de durée brève. La laisser suivre son cours en évitant que le malade, très agité, ne se blesse.

Pendant la crise :

- Glisser un coussin sous sa tête.
- Desserrer les vêtements autour du cou.
- Faire de la place autour de lui.
- Observer la durée de la crise.

Après la crise :

- Après la disparition des convulsions, allonger le malade confortablement.
- Veiller à ce qu'il puisse respirer librement.
- L'aider à retrouver son cadre de vie habituel.

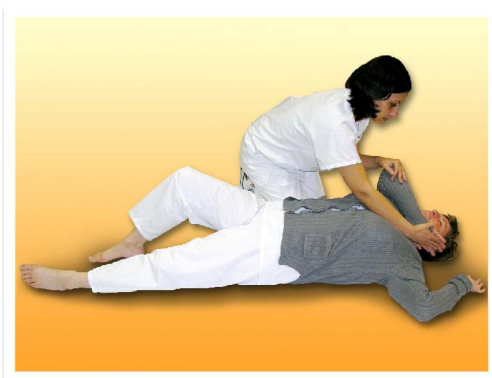
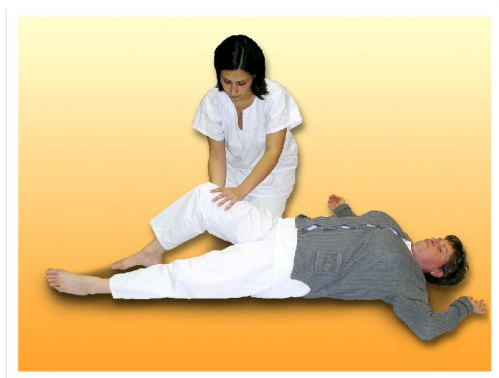
Organiser sa prévention :

- Ecarter dans le logement ce qui peut le blesser en cas de nouvelle crise. Envisager avec le médecin un traitement préventif.
- Une carte dans le portefeuille peut être proposée avec les principales recommandations en cas de crise.

Ce qu'il ne faut pas faire :

- Modifier sa position pendant la crise (sauf s'il faut le mettre à l'abri d'un danger).
- Essayer de juguler les spasmes.
- Essayer de relever le malade.
- Glisser quelque chose entre ses dents.
- Lui donner à boire.

La position latérale de sécurité :



3

LES SOINS NECESSITES PAR LA PERTE D'AUTONOMIE

Afin de préciser ce que l'on entend par **perte d'autonomie**, pour définir des degrés de dépendance des personnes âgées ou handicapées, ou pour servir de référence lors de l'attribution d'aides administratives et financières, les Pouvoirs Publics et les professionnels ont établi une échelle de mesure de la perte d'autonomie nommée Grille AGGIR.

Cette grille peut être très utile pour analyser la situation, suivre son évolution et dialoguer avec les organismes administratifs et médicaux.

Le médecin est chargé d'attester que la personne est bien dans l'incapacité d'accomplir les actes ordinaires de la vie.

3.1 DEGRE D'AUTONOMIE - GRILLE AGGIR

La grille AGGIR définit 6 niveaux :

■ GIR1

Personnes ayant perdu leur autonomie mentale, corporelle, locomotrice et sociale, qui nécessitent une présence indispensable et continue d'intervenants.

■ GIR2

Personnes dont les fonctions mentales sont altérées mais qui ont conservé leurs capacités de se déplacer

Personnes qui sont confinées au lit ou au fauteuil, dont les fonctions intellectuelles ne sont pas totalement altérées et dont l'état exige une prise en charge pour la plupart des activités de la vie courante.

■ GIR3

Personnes ayant conservé leur autonomie mentale, partiellement leur autonomie locomotrice, mais qui ont besoin quotidiennement et, plusieurs fois par jour, d'être aidées pour leur autonomie corporelle.

■ GIR4

Personnes n'assurant pas seules leurs transferts mais qui, une fois levées, peuvent se déplacer à l'intérieur de leur logement. Elles doivent parfois être aidées pour la toilette et l'habillement.

Ce groupe s'adresse également aux personnes âgées n'ayant pas de problèmes locomoteurs mais devant être aidées pour les activités corporelles et pour les repas.

■ GIR5

Personnes ayant seulement besoin d'une aide ponctuelle pour la toilette, la préparation des repas et le ménage.

■ GIR6

Personnes n'ayant pas perdu toute leur autonomie pour les actes essentiels de la vie courante.

3.2 CONSEILS POUR LES SOINS CORPORELS

Lorsque la perte d'autonomie rend nécessaire l'intervention quotidienne d'une tierce personne pour des soins d'hygiène, les tâches à effectuer sont du ressort de professionnels.

Beaucoup d'aidants continuent cependant à y faire face seuls avec les moyens du bord, faute de trouver des aides-soignants compétents et disponibles, ou de pouvoir les financer. Ils effectuent des tâches au dessus de leurs forces physiques et morales, parfois dans l'indifférence générale.

Ci dessous, nous avons regroupé des conseils pratiques dans un domaine où les aidants familiaux se sentent souvent démunis ou gênés : la toilette.

LA TOILETTE DEBOUT OU ASSIS

Même s'il est peut-être compliqué de conserver l'intimité du malade, il est important de respecter au mieux sa pudeur pour qu'il évite une image négative de soi.

Le temps de la toilette doit être un moment privilégié réalisé dans le calme.

Comment faire ?

Il est important de maintenir l'hygiène du malade pour l'aider à supporter la transformation de son corps. Le laisser libre de faire sa toilette seul tant qu'il le peut.

Intervenir dans sa toilette et lui **porter assistance** n'est pas toujours aisé, mais une toilette bien faite est indispensable.

Lavez-vous les mains et de préférence mettez un gant en latex par mesure d'hygiène.

Préparez le malade à la toilette **en lui expliquant** que vous allez l'aider et comment vous allez procéder en parlant doucement et calmement, en le regardant en face, en lui tenant la main. Vous éviterez ainsi les comportements agressifs dus à l'angoisse de la toilette.

Le malade sera bien installé, dans une pièce bien chauffée. Dans la mesure du possible, essayez de maintenir la personne debout car **la verticalité est une question de dignité**.

Le bain chaud permet de détendre le malade, les massages pratiqués dans la baignoire dénouent les muscles et les articulations. La douche stimule l'activité.

Pour éviter les chutes par exemple, l'ajout de poignées et barres d'appui dans la baignoire, dans la douche ou près des toilettes, un carrelage ou un tapis antidérapant, sont à prévoir.

Vous trouverez dans le paragraphe « aides techniques » une liste des matériels facilitant la toilette.

LE PEDILUVE

Le bain de pieds permet d'obtenir une bonne propreté des pieds. C'est aussi un soin de confort qui permet détente et bien-être.

Comment faire ?

Remplir la bassine avec 2/3 d'eau tiède. Poser sous la cuvette une alèse plastique et des serviettes. Un massage des jambes et des talons peut être pratiqué. Les jambes du malade sont repliées pour permettre aux pieds de se poser dans la cuvette.

Les pieds doivent rester 5 à 10 minutes. Les laver au savon, rincer et bien sécher surtout au niveau des espaces interdigitaux. Couper les ongles si besoin au carré et pas trop courts à l'aide de ciseaux ou de pinces. Poncer les peaux mortes des talons, masser à la crème (par exemple Biafine). Ce pédiluve peut aussi être effectué au lit.

LA TOILETTE AU LIT

Si la personne ne peut plus se tenir debout ou assise, la toilette doit être faite au lit, ce qui est particulièrement difficile lorsqu'on est seul.

Comment faire ?

Préparer à proximité tout le matériel dont vous aurez besoin, tel que savon, serviettes, gants, cuvettes eau propre/eau sale, linge propre, brosse ou peigne, matériel pour le rasage, brosse à dents, lait corporel etc.

Veillez à ce que la température de la pièce et de l'eau soient agréables. Laissez le malade faire ce qu'il peut encore prendre en charge (brossage des dents, coiffage, visage) pour lui conserver un peu d'autonomie.

Penser dans la journée à lui laver les mains, à faire une toilette intime à chaque change de protection. Dès que possible, proposer une douche ou un bain.

La toilette se fait du plus propre vers le plus sale. Gant du haut pour le visage, les bras, le thorax et le dos et gant du bas pour les jambes, les pieds, toilette génitale et du siège. Il est préconisé de commencer par la main, de remonter le bras, passer par les épaules et redescendre en suivant l'autre bras, puis de nettoyer le visage. Laver, rincer, sécher soigneusement pour éviter les irritations douloureuses, les macérations et les mauvaises odeurs. En profiter pour faire les massages de prévention d'escarres s'il y a des zones rougies. Porter un soin tout particulier au niveau du nombril et des aisselles ainsi que des plis de l'aîne. Bien nettoyer et essuyer les plis inter-fessiers. Bien rincer les pieds pour éviter que le savon n'assèche la peau ou ne favorise l'apparition de mycoses. Changer l'eau de la cuvette autant de fois que nécessaire. Masser le dos à mains nues avec une lotion rafraîchissante si possible sans alcool pour ne pas trop assécher la peau. Coiffer soigneusement, sans oublier de lui présenter le miroir.

Essayer de conserver au maximum la verticalité ainsi qu'un environnement stimulant.

3.3 EN CAS DE CANICULE

La maladie, la perte d'autonomie et les troubles de la déglutition sont des facteurs aggravants lors d'une canicule.

Nous vous rappelons ici les gestes simples à retenir

Évitez de sortir. En cas de force majeure, ne sortez qu'aux heures les moins chaudes.

Si vous devez sortir le malade, veillez à rester à l'ombre.

Faites porter des vêtements amples et légers.

Donnez des douches fréquentes ou humidifiez-lui le visage et le cou, les mains et les coudes. Utilisez un brumisateur pour pulvériser son visage, ses bras et jambes.

Pensez à emporter une bouteille d'eau, il est recommandé de boire 1.5 litre d'eau par jour (eau plate, gazeuse, aromatisée, avec jus de citron ou sirop, tisanes ou infusions, glaces, sorbets, eaux gélifiées, yaourts, soupes, potages froids, peuvent être bus à volonté).

Donnez des fruits et légumes d'été (pastèques, melons, pêches, raisins, tomates, concombres) sans excès pour éviter les diarrhées.

Attention à la dénutrition, qui peut être particulièrement dangereuse. Si elle n'est pas prise en compte rapidement, elle peut provoquer infections urinaires, rénales ou pulmonaires ainsi qu'escarres. Surveillez la constipation.

Fermez les volets et rideaux. Tant que la température extérieure est supérieure à celle de l'intérieur, les fenêtres doivent rester fermées.

Essayez de faire des courants d'air.

Les lumières, télévisions et ordinateurs produisent de l'air chaud, évitez donc de les allumer.

Attention aux climatiseurs, une température trop basse peut être dangereuse. Les ventilateurs sont de bonnes solutions individuelles.

Installez des draps humides sur les fenêtres, mettez des récipients remplis d'eau dans les différentes pièces de la maison, humidifiez ses vêtements.

Si le malade a une sensation de jambes lourdes, surélevez le lit.

APPELEZ LE MEDECIN OU LES SECOURS D'URGENCE

- *Si vous le sentez fatigué,*
- *S'il a des vertiges,*
- *S'il a des maux de tête,*
- *S'il a des crampes,*
- *S'il est somnolent,*
- *Si la bouche est desséchée,*
- *S'il a des troubles du comportement,*
- *S'il a une insomnie, une agitation inhabituelle ou un état de confusion,*
- *S'il a de la température (possibilité de crises d'épilepsie),*
- *Si le pli cutané reste persistant (pour vérifier, pincer la peau du bras, si la peau ne reprend pas correctement sa place, c'est dû à une déshydratation),*

Il est préférable d'avoir tous les numéros utiles à proximité du téléphone

- ☎ *112, le numéro d'urgence*
- ☎ *15 pour les urgences,*
- ☎ *18 pour les pompiers,*
- ☎ *le numéro de l'hôpital le plus proche,*
- ☎ *le numéro du médecin traitant.*

En attendant

- *Donnez à boire, si possible,*
- *Mettez des linges mouillés sur le corps,*
- *Vaporisez de l'eau sur le visage,*
- *Mettez des glaçons enveloppés sur son cou,*
- *Faites tremper ses mains dans l'eau froide*
- *Ne donner aucun médicament contre la fièvre*

3.4 RISQUES DE MALTRAITANCE

Les personnes malades ou handicapées sont particulièrement exposées à la maltraitance, du fait de leur difficulté à réaliser elles-mêmes les actes de la vie quotidienne et de leur incapacité à exiger le respect qui leur est dû.

Elle peut s'exercer aussi bien en milieu domestique qu'en institution. Cette maltraitance peut résulter de négligences de la part des aidants ou soignants, mais aussi de l'agressivité du malade. L'absence de formation et/ou de moyens suffisants expose les aidants à devenir maltraitants. D'où l'intérêt d'apporter un soutien aux aidants.

Depuis quelques années, des réseaux de veille et de lutte contre la maltraitance des personnes âgées ou handicapées se sont développées en France et à l'étranger. Ils proposent études et publications ainsi que des permanences d'information et de soutien téléphoniques.

Il existe un test de dépistage des personnes en risque de maltraitance qui est proposé par RIFVEL (Réseau International Francophone Vieillir en Liberté). Il se veut un outil pour détecter les personnes à risque d'être maltraitées, mais aussi des soignants à risque de devenir maltraitants. On peut se le procurer par le site d'Agevillage parfaitement documenté sur le sujet.

« RESPECT ET DIGNITE »

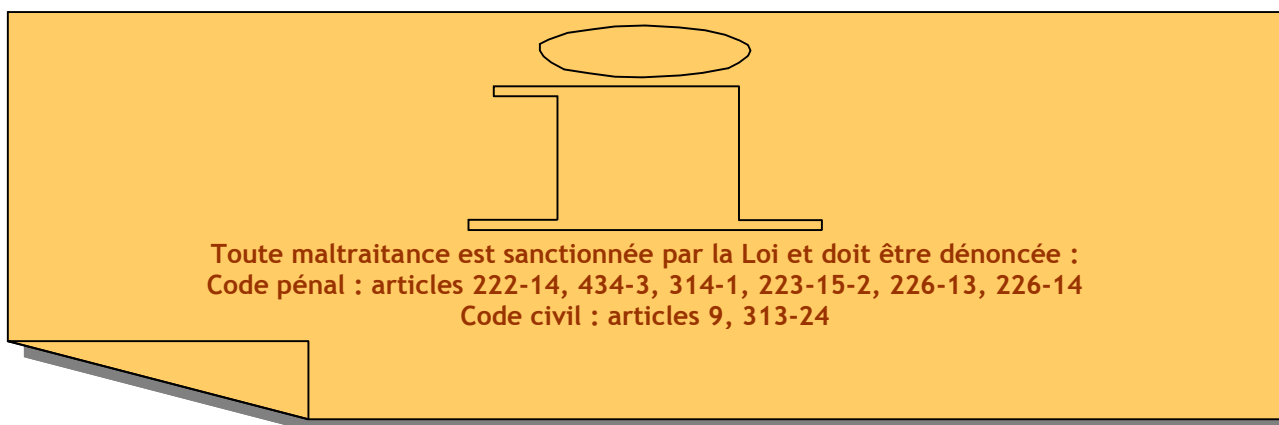
Définition de la maltraitance du Conseil de l'Europe en 1990 :
 « *Tout acte ou omission commis dans le cadre de la famille par un de ses membres, lequel porte atteinte à la vie, à l'intégrité corporelle ou psychique, ou à la liberté d'un autre membre de la famille ou qui compromet gravement le développement de sa personnalité et/ou nuit à sa sécurité financière* »

La maltraitance dans le cadre domestique peut prendre différentes formes :

- Une surprotection infantilise ou limite la liberté : isolement vis à vis des amis et de la famille, indifférence, mépris, non respect de la pudeur (**maltraitance psychologique**)
- L'aidant épuisé peut devenir répressif, agressif (**maltraitance verbale**) à l'origine de brutalités de toutes sortes (**maltraitance physique**)
- L'abus de neuroleptiques, la sur-médication (**maltraitance médicamenteuse**)
- La négligence peut être aussi une maltraitance : mauvaise qualité ou retard des repas, manque d'aide dans les actes de la vie quotidienne, hygiène négligée, exposition à des nuisances diverses.
- On peut craindre aussi la maltraitance civique (enfermement, demande abusive de mise sous tutelle) et la maltraitance financière (extorsion d'argent...)

Il est donc essentiel aux Aidants de rester très vigilants, de ne pas hésiter à se faire assister par des professionnels (auxiliaire de vie, aide-soignante, infirmière, assistante sociale, psychologue, médecin traitant). De même, il faut en parler avec des spécialistes tels que les associations contre la maltraitance, tenter de prendre du recul et prévoir un temps de repos ou de loisir en se faisant remplacer par un proche ou en plaçant le malade en structure d'accueil de jour ou pour un temps de vacances. Il s'avère nécessaire de prendre un temps de réflexion pour modifier son comportement et comprendre que le malade n'est peut être pas totalement conscient de la charge qu'il représente pour vous ni de son exigence.

Lorsque le malade est placé en structure d'accueil et que l'on remarque des signes de maltraitance, il est conseillé de faire remonter l'information à la Direction, car le bien-être et la sécurité du malade sont en jeu. La responsabilité de la Direction de l'Etablissement est engagée civilement et pénalement.



Un ouvrage collectif sous la direction d'Yves Gineste, recueille les indignations et propositions de 14 professionnels acteurs de terrain sur la maltraitance : « Silence on frappe », publié par Animagine.

Que faire lorsqu'on a des soupçons ?

Il est conseillé d'en parler pour comprendre. Des antennes d'écoute comme ALMA France ont été mises en place pour ça.

Cela va jusqu'à une **obligation de dénonciation** auprès des autorités judiciaires ou administratives.

Le médecin peut aussi vous aider à révéler les faits.

La plainte est recevable en fonction du code civil pour obtenir la réparation du préjudice. Celle-ci doit être déposée à la gendarmerie ou au commissariat de police et sera transmise au procureur de la République. Il est aussi possible d'adresser une lettre au tribunal de grande instance.

Pour toute information, adressez-vous au **Tribunal**, dans un service de consultation gratuite d'avocats ou à un avocat.

Si l'infraction est constatée dans une structure d'accueil, la **DDASS** pourra aussi intervenir.

L'AIDANT OU ACCOMPAGNANT

L'*Aidant*, est la personne proche qui prend soin du malade de manière continue. C'est le plus souvent le conjoint ou le descendant direct (fils ou fille), dont le rôle, léger et intermittent au début, peut devenir très lourd et permanent avec la progression de la maladie.

Le terme d'*Accompagnant* est également utilisé. Il met moins l'accent sur le service matériel et plus sur la présence et le soutien psychologique.

4.1. STATUT DE L'AIDANT OU ACCOMPAGNANT

Il n'y a pas encore de reconnaissance juridique de l'Aidant, pas de statut en tant que tel, mais un **devoir de service**. La réglementation et les services sociaux considèrent comme allant de soi la solidarité familiale et l'unité du foyer fiscal. (Voir le Guide des démarches administratives édité en 2006 par notre association).

Toutefois, grâce en particulier aux efforts des associations de malades et d'handicapés, le rôle essentiel des Aidants sort de l'ombre :

- ✚ L'étude de cette activité sociale est de plus en plus prise en compte par les pouvoirs publics, les organismes sociaux et les acteurs privés de santé, sur le plan du droit, de la qualité de vie, de l'économie? de l'emploi, etc. De nombreuses études et actions s'intéressent ainsi aux aspects psychologiques, paramédicaux, économiques, professionnels de cette activité, non plus sous l'angle du malade, du corps médical ou de l'administration, mais des Accompagnants eux-mêmes.
- ✚ La loi française du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées introduit dans son article IX la notion d'aidant naturel : « personne qui prend soin, sans rémunération, d'un membre de sa famille ou d'un ami choisi par la personne handicapée ».
- ✚ Elle instaure des mesures en leur faveur et a été publiée au Journal Officiel du 12 février 2005.
- ✚ L'Aidant peut être amené à conseiller ou prendre en charge les aspects administratifs et financiers du handicap. Mais il est conseillé d'éviter de cumuler tous les rôles.
- ✚ La fondation du laboratoire pharmaceutique Novartis agit dans ce domaine et publie « *La lettre de la Proximologie* » consacrée aux Aidants et à tous les acteurs sociaux concernés par le handicap. On peut y trouver des études comparatives sur les dispositifs mis en place dans différents pays, des enquêtes, des documents et une masse d'informations utiles.
- ✚ Une « conférence de la famille » organisée par l'UNAF s'est tenue en juillet 2006. De nombreuses mesures ont été annoncées, notamment le congé de soutien familial qui permettrait aux salariés de cesser temporairement leur activité professionnelle pour s'occuper d'un proche et serait d'une durée initiale de 3 mois, renouvelable plusieurs fois dans la limite d'une année. Il ne serait pas rémunéré mais permettrait d'acquérir des droits à la retraite.

4.2. VIE DE L'AIDANT OU ACCOMPAGNANT

La perte d'autonomie d'un membre de la famille amène des bouleversements importants et met les relations familiales à rude épreuve. Elle oblige à une redistribution des rôles. Elle crée des charges nouvelles et peut engendrer des frustrations, de l'inquiétude, de la tristesse, des conflits. Mais elle peut aussi conduire à une intimité plus intense en renforçant les liens affectifs.

L'acceptation par un proche du rôle d'Aidant privilégié, doit être précédée d'une information et d'une réflexion approfondie. C'est une décision personnelle majeure à prendre. Même si sa désignation paraît à l'entourage et à lui-même évidente et naturelle, elle engage en effet pour une longue période sa vie affective, sociale, professionnelle et économique. Il assumera d'autant mieux ce changement de vie qu'il en aura à l'avance mesuré et accepté les contraintes et qu'il aura pu donner une visibilité à son action.

De la qualité de cette décision, et du soutien de tous les proches dépend l'équilibre de l'Aidant au cours de sa mission : celle-ci peut devenir une aventure et un combat d'une grande intensité émotionnelle et humaine, comme elle peut devenir un parcours subi et désespérant en mettant en péril sa propre santé.

Une association américaine consacrée à CADASIL préconise une manière positive et pragmatique d'aborder ce sujet. Elle donne aux Aidants les recommandations suivantes :

- Faites la liste des besoins du malade et identifiez ceux auxquels il ne peut faire face seul.
- Ainsi que la liste des aides que vous pouvez lui apporter en réponse à ses besoins.
- Puis, la liste de vos propres besoins, qui doivent être respectés.
- Réunissez toute la famille et élaborez un plan d'aide familiale, où la contribution de chacun sera définie selon ses goûts et capacités, en accordant au malade lui-même un rôle majeur.
- Recherchez auprès d'organismes extérieurs ce que la famille ne peut apporter.

Ainsi, vous ne serez pas écrasé sous une tâche de plus en plus lourde, dans l'indifférence générale.

Ce plan étant, bien sûr, à réactualiser périodiquement.

Quel que soit son degré de dévouement, un des devoirs de l'Aidant est de bien s'occuper de lui-même. Il ne pourra assumer correctement sa mission s'il est trop anxieux ou « mal dans sa peau ». La qualité de l'accompagnement est basée sur la communication, la patience, mais aussi sur l'aptitude à se préserver, à garder du temps et des activités personnelles.

Il est important de savoir accepter ses limites et de trouver les aides matérielles et morales dont on a besoin, de partager la tâche avec d'autres proches, de réclamer les aides publiques et associatives.

Dans les moments d'épreuve et de tension, il est nécessaire de reconnaître et d'accepter ses sentiments. Culpabilité, peur, refus, colère, agressivité, angoisse, gêne, sont les sentiments qu'éprouvent souvent les accompagnants.

En effet, accompagner une personne dans l'acceptation et dans sa lutte contre la maladie est une charge éprouvante. La famille est souvent plongée dans le désarroi. Certains proches ou amis prennent leurs distances. Plutôt que de refuser vos sentiments et émotions, essayez de rechercher les moyens de les exprimer. Toutes les émotions que vous ressentez sont normales même si elles sont difficiles à supporter.

Le risque de maltraitance est latent lors de l'accompagnement d'un proche malade. L'épuisement, l'isolement, l'évolution méconnue de la maladie, la surcharge de travail, sont des facteurs favorisants.

L'Aidant ou Accompagnant a donc, lui aussi, besoin d'être aidé.

Divers moyens sont possibles :

- ✦ Aide et solidarité de la famille et des amis.
- ✦ Contacts et rencontres avec des membres de Cadasil France.
- ✦ Groupes de parole (certaines associations en organisent dans de nombreuses villes de France, telles que *France AVC* ou *France Alzheimer*).
- ✦ Entretiens réguliers avec un Psychothérapeute (aux frais de l'intéressé ou dans le cadre d'une institution) ou un Psychiatre (prise en charge des consultations par la Sécurité Sociale).

ARTICLE L.1111-6 du code de la Santé Publique

Une personne de confiance peut être désignée. Elle peut être un parent, un proche ou un médecin. Cette décision est révoquée à tout moment. Cette personne assiste la personne handicapée dans ses démarches ou décisions.

Cette disposition ne s'applique pas lorsque la personne est sous tutelle.

Elle peut aussi s'appliquer uniquement pendant la durée d'une l'hospitalisation.

4.3. FORMATION DE L'AIDANT OU ACCOMPAGNANT

De nombreux Aidants ou accompagnants éprouvent à juste titre le besoin d'être formés à leur rôle, sans pour autant vouloir se substituer aux professionnels, dont la disponibilité est encore insuffisante. Malheureusement, l'offre de formation est très limitée.

- ✘ De nombreux sites Internet donnent des conseils très concrets et détaillés. Nous en avons cité un certain nombre (Proximologie, Association des Paralysés de France, Agevillage).
- ✘ Des conférences et ateliers de formation des aidants sont organisés à l'hôpital BRETONNEAU en partenariat avec le point Paris Emeraude ainsi qu'à l'hôpital BROCA.
- ✘ Il est possible de contacter votre caisse de retraite ou votre mutuelle. Certaines organisent des stages sur l'accompagnement.
- ✘ N'hésitez pas à demander aux soignants intervenant à votre domicile de vous expliquer les actes que vous pouvez faire : il y a des techniques et des règles à respecter qui sont enseignées lors de leur formation.

LA MALADIE DE CADASIL

Informations médicales

Validation scientifique par le Professeur Hugues CHABRIAT
Service de Neurologie, Hôpital Lariboisière, Paris, France

5.1 DEFINITION

CADASIL est l'acronyme anglais de « Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy ». Ce sigle peut se traduire en français par « artériopathie cérébrale autosomique dominante avec infarctus sous-corticaux et leuco encéphalopathie ».

Il s'agit d'une maladie neurologique des petites artères du cerveau due à différentes mutations du gène Notch3 sur le chromosome 19, à l'origine de troubles neurologiques d'évolution progressive. La réduction de l'apport sanguin par les petits vaisseaux du cerveau est à l'origine de lésions au niveau du tissu cérébral et de différents symptômes apparaissant à l'âge adulte.

Historiquement, le nom de CADASIL a été proposé par l'équipe de neurologie et de génétique de l'Hôpital Lariboisière à Paris (en particulier par Marie Germaine BOUSSER, Professeur de neurologie, et Elisabeth TOURNIER-LASSERVE, Professeur de Génétique), lors de la localisation du gène de la maladie au sein d'une grande famille française, originaire de Loire Atlantique. La localisation de ce gène a été réalisée en 1993.

Le gène de CADASIL a été identifié en 1996, 3 années après la localisation du gène par la même équipe.

La maladie débute en moyenne vers le milieu de la quarantaine et s'aggrave habituellement au cours du vieillissement. La transmission de l'anomalie du gène Notch 3 sur un des deux chromosomes 19 lors de la procréation explique, qu'en moyenne, la moitié des enfants des patients atteints sont porteurs de l'anomalie génétique.

5.2 PREVALENCE

Combien de personnes sont concernées par la maladie ?

Depuis la découverte de CADASIL, plusieurs centaines de familles à travers le monde ont été identifiées. Cadasil est aujourd'hui la plus fréquente des maladies génétiques des petites artères cérébrales à l'origine d'infarctus cérébraux et pouvant conduire à des troubles cognitifs ou à un état de « démence »

vasculaire. Une enquête récente¹ conduite en Ecosse a estimé qu'environ 2 sujets sur 100.000 seraient concernés par la maladie.² Le nombre de sujets concernés reste en réalité encore indéterminé. La maladie est encore souvent méconnue, en raison de symptômes peu spécifiques, comme la migraine ou la dépression, observées au début de l'évolution retardant le diagnostic, ou lorsque les anomalies IRM sont détectées à un âge avancé et qu'elles sont rapportées à d'autres causes. Cadasil est une maladie touchant autant les hommes que les femmes.

5.3 SYMPTÔMES

Les principaux symptômes de la maladie sont :

- les accidents ischémiques cérébraux (appelés également attaques ou AVC, Accidents Vasculaires Cérébraux), qui peuvent régresser totalement ou laisser des séquelles définitives,
- les troubles cognitifs avec un déficit en particulier de l'attention et de la mémoire (de degré variable), plus rarement associés à troubles du comportement,
- les crises de migraine avec aura (maux de tête accompagnés par un déficit de la vue, de la sensibilité ou une faiblesse mais qui sont toujours passagers),
- les troubles de l'humeur comme la dépression qui peut être modérée ou sévère,
- et plus rarement les crises d'épilepsie.

Complément d'information :

« Ischémie » signifie « arrêt ou insuffisance de la circulation sanguine dans un tissu ou un organe ». La réduction de l'apport sanguin dans une zone irriguée par une petite artère est responsable d'un petit infarctus au niveau du cerveau appelé aussi « lacune ». Les symptômes associés à ce petit infarctus ou lacune sont appelés « syndrome lacunaire ».

L'infarctus cérébral (accident ischémique cérébral)

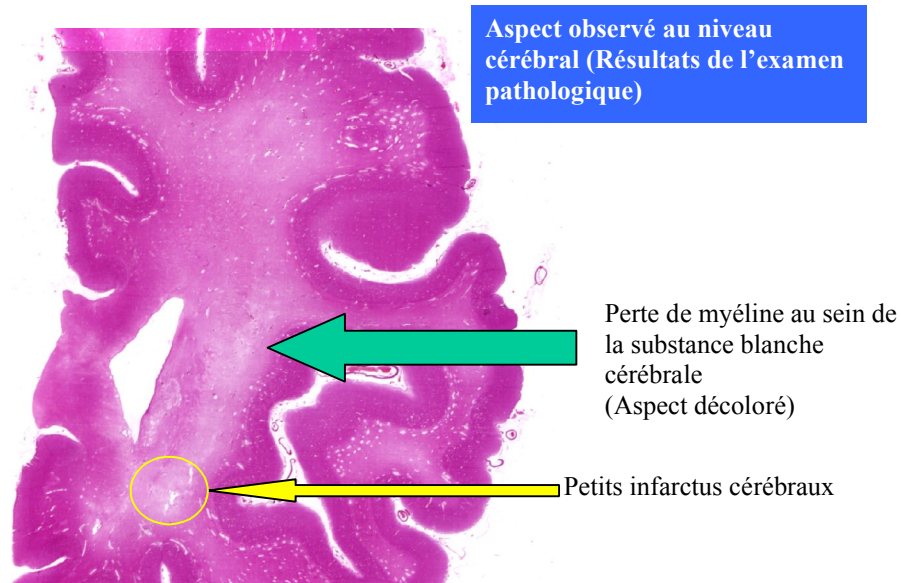
Il s'agit d'une des conséquences fréquentes de la maladie. L'infarctus cérébral, (désigné également par lésion ischémique), correspond à une destruction des cellules du tissu cérébral en raison de l'arrivée insuffisante de sang au niveau de l'artère irriguant une zone limitée du cerveau. La survenue d'un infarctus dans une zone du cerveau est responsable de symptômes neurologiques (hémiplégie, trouble du langage, trouble de la vision) qui peuvent être plus ou moins régressifs. Parfois, certains petits infarctus cérébraux sont dits « silencieux » car ils ne sont pas responsables de symptômes évidents en raison de leur localisation dans une zone qui n'est pas impliquée dans une fonction particulière. L'accumulation des infarctus (y compris des infarctus silencieux) au niveau du cerveau est à l'origine de l'aggravation des symptômes neurologiques conduisant progressivement à un handicap plus ou moins sévère associant le plus souvent des troubles de la marche ou de l'équilibre, de la déglutition et des fonctions intellectuelles.

Les infarctus dans Cadasil sont dus à l'atteinte des petites artères irrigant la substance blanche et certains noyaux (ganglions) du cerveau.

Habituellement, les infarctus du cerveau sont favorisés par des facteurs de risque comme l'hypertension artérielle et le diabète qui altèrent la paroi des petits vaisseaux. CADASIL est souvent découvert chez un patient en raison de l'absence de ces facteurs de risque bien connus des médecins qui recherchent alors d'autres causes d'infarctus cérébral et en particulier une origine génétique lorsqu'une histoire familiale est évoquée.

¹ Razvi SS, Davidson R, Bone I, Muir KW. The prevalence of cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leucoencephalopathy (CADASIL) in the west of Scotland. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2005 May;76(5):739-41.

² Nombre de cas d'une maladie, dans une population définie à un moment donné.



L'atteinte des petites artères cérébrales provoque un déficit d'irrigation des régions profondes du cerveau. Ce défaut d'irrigation prolongé est probablement à l'origine d'une perte diffuse de myéline, un des constituants de la substance blanche cérébrale (à l'origine des hyper signaux ou « taches blanches » détectées en IRM)

L'atteinte des fonctions intellectuelles et la démence

Les troubles cognitifs ou des fonctions intellectuelles peuvent être parfois sévères (troubles de la mémoire, troubles des fonctions exécutives, ralentissement) et perturber la vie sociale de l'individu. On parle de démence ou de syndrome démentiel lorsque ces symptômes vont perturber la vie sociale de l'individu (ce terme utilisé en neurologie est donc sans rapport avec le sens couramment donné à ce mot de « folie »).

Le syndrome démentiel peut être accompagné de modifications de la personnalité (apathie ou perte de la motivation, irritabilité, troubles du caractère), de troubles de la mémoire, de difficultés à manipuler les connaissances acquises, associées à un ralentissement du traitement de l'information.

Au cours de Cadasil, ces troubles sont associés dans les cas les plus graves à des troubles de la déglutition, des difficultés pour contenir ses émotions, à un handicap moteur sévère et parfois à une incontinence.

L'atteinte des fonctions cognitives se développe en particulier après la survenue de plusieurs infarctus cérébraux, mais il peut être exceptionnellement observé en l'absence de tout événement brutal et survenir de façon progressive.

Cet état est observé après plusieurs dizaines d'année d'évolution et est souvent observé avant le décès des patients (90 % des cas).

La migraine avec aura

Il s'agit d'un des premiers symptômes de la maladie. Des crises de migraine avec aura surviennent chez environ 30 à 40 % des malades. Ces crises peuvent être observées dans la population générale (5 à 6 % dans la population générale) mais elles sont 4 à 5 fois plus fréquentes au cours de cette affection. Plusieurs études montrent que ces crises apparaissent relativement tôt (en moyenne vers l'âge de 30 ans, avec un début possible avant 20 ans ou après 60 ans) alors que les infarctus cérébraux surviennent les plus souvent entre 50 et 60 ans.

Les crises de migraine avec aura étaient autrefois appelées migraines accompagnées. L'aura correspond à un ensemble de troubles neurologiques précédant le mal de tête (appelé aussi céphalée ou migraine).

Ces signes sont provoqués par des modifications transitoires de l'activité électrique du cerveau. Ces symptômes neurologiques (troubles visuels avec scintillements, picotements progressifs du bras puis de la bouche, troubles du langage) sont toujours transitoires (temporaires) et disparaissent le plus souvent en moins de 30 minutes.

Généralement, l'aura (symptômes visuels, sensitifs ou du langage) précède la céphalée; elle apparaît plus rarement après le début de la céphalée.

Les auras les plus fréquentes sont visuelles. Il s'agit le plus souvent d'un point lumineux, scintillant et mobile, s'étendant vers la périphérie du champ visuel et laissant parfois place à une zone grise ou noire du champ visuel (c'est le « scotome scintillant »). Il s'agit parfois de phosphènes (taches brillantes), de zigzags ou d'éclairs, colorés et mobiles.

Les troubles de l'humeur

Il s'agit le plus souvent d'une dépression plus ou moins sévère pouvant résister aux médicaments habituels de la dépression. Très rarement, la dépression peut alterner avec des phases d'excitation et d'agitation et ressembler à une maladie psychiatrique appelée psychose maniaco-dépressive.

Les images IRM montrant les anomalies de la substance blanche permettent alors de corriger le diagnostic en faveur de CADASIL.

Les troubles de l'humeur sont probablement liés à de petits infarctus au sein de certains noyaux en profondeur du cerveau impliqués dans les circuits contrôlant l'émotion.

Les crises d'épilepsie

Elles peuvent être à l'origine de mouvements incontrôlés d'une partie du corps ou de tout le corps ou d'une perte de connaissance durant quelques secondes. Elles sont rares et traduisent une hyperexcitabilité du cortex à la surface du cerveau. Les médicaments permettent habituellement d'empêcher la survenue des crises épileptiques.

5.4 EVOLUTION DE LA MALADIE

La maladie peut débuter en moyenne vers la trentaine par des crises de migraines avec aura observées chez 20 à 40 % des patients. Les infarctus cérébraux surviennent en moyenne au cours de la cinquantaine. Les troubles cognitifs sévères et le handicap s'installent généralement après l'âge de 60 ans.

En 2004, une équipe allemande³ a observé :

- que l'âge moyen de début des infarctus cérébraux était d'environ 50,7 ans pour les hommes et de 52,5 ans pour les femmes.
- que l'âge moyen du début des difficultés de marche se situait aux environs de 59 ans pour les hommes et de 62 ans pour les femmes.
- que la nécessité d'être confiné au lit était en moyenne observée chez les hommes vers l'âge de 62,1 ans et chez les femmes vers 66,5 ans.

³ Opherk C, Peters N, Herzog J, Luedtke R, Dichgans M. Long-term prognosis and causes of death in CADASIL: a retrospective study in 411 patients. Brain. 2004 Nov;127(Pt 11):2533-9. Epub 2004 Sep 13.

- que l'espérance de vie différerait peu chez les femmes de celle de la population générale (âge moyen de décès 70 ans, en cas de Cadasil) alors qu'elle serait diminuée chez les hommes par rapport à la moyenne observée dans la population générale (âge moyen de décès : 62 ans).

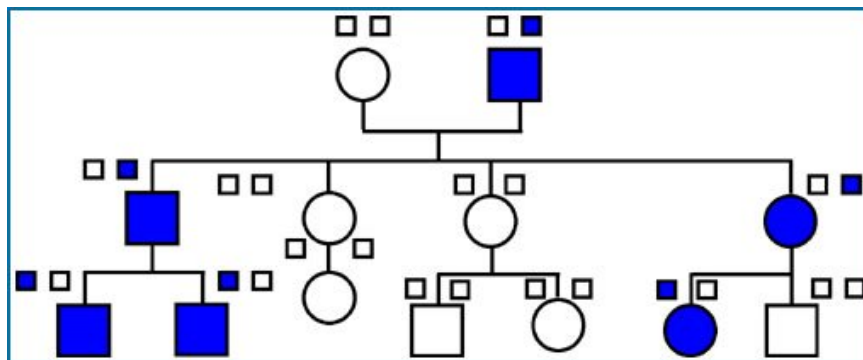
Cadasil est donc une affection grave surtout parce que la maladie est responsable d'un handicap progressant au cours du vieillissement pouvant devenir sévère.

5.5 TRANSMISSION

Cadasil se transmet selon un mode autosomique dominante ce qui signifie qu'une seule copie du gène altéré est suffisante pour que la maladie s'exprime.

Sauf exception, une personne ayant un diagnostic confirmé de la maladie a un de ses parents également malade, sauf exception.

Transmission génétique de CADASIL



- Transmission autosomique dominante
- La transmission est verticale.
- Un individu atteint (symbole sombre sur ce schéma) a 50 % de risque de transmettre la maladie à ses enfants (50 % à chaque grossesse).
- Un individu atteint a forcément un parent atteint.
- Un individu sain n'a pas de risque de transmettre la maladie.
- La transmission s'effectue sans saut de génération.
- La transmission est indépendante du sexe de l'enfant et du parent atteint et du génotype du parent non atteint.

5.6 ORIGINE

Le gène responsable de Cadasil a été localisé dans une petite région du bras court du chromosome 19. Ce gène appartient à la famille des récepteurs Notch (Notch 3 est une protéine interagissant avec une autre protéine à la surface de la cellule voisine). Les mutations du gène Notch 3 sont responsables de la dégénérescence des cellules musculaires lisses de la paroi des petits vaisseaux, qui ont par conséquent des capacités de contraction pénalisées.

Au microscope électronique, on observe un dépôt, dont la composition est inconnue, à l'intérieur de la paroi des artères cérébrales appelé GOM (Granular Osmiophilic Material).

La lumière (espace au centre du vaisseau où circule le sang) du vaisseau se rétrécit et l'apport sanguin (donc l'apport d'oxygène sur les globules rouges) se réduit, ce qui a pour conséquence la survenue des lésions diffuses au niveau de la substance blanche et parfois de petits infarctus au même niveau ou au niveau des ganglions de la base (noyaux du cerveau).

L'atteinte de la paroi des vaisseaux dans CADASIL diffère de l'artériosclérose due à l'hypertension artérielle ou de l'angiopathie amyloïde à l'origine d'hémorragies cérébrales chez les sujets âgés. Cette atteinte de la paroi des petites artères, appelées aussi artéioles, est observée au niveau des vaisseaux du cerveau mais aussi de la peau, des nerfs et des muscles.

5.7 DIAGNOSTIC

Lorsque le neurologue suspecte la maladie en raison de signes cliniques évocateurs comme la survenue de crises de migraine avec aura, d'attaques cérébrales, d'une dépression ou des troubles de la mémoire inexplicables, c'est l'imagerie cérébrale qui permet d'évoquer le diagnostic.

L'imagerie par Résonance Magnétique (IRM) montre des anomalies plus ou moins étendues au sein de la substance blanche chez tous les sujets ayant des symptômes de la maladie. Ces anomalies correspondent à une perte de myéline au niveau de la substance blanche et sont associées dans 2 cas sur 3 à de petits infarctus semblables à des petites cavités ou « lacunes » et plus rarement à des micro hémorragies. La confirmation du diagnostic est aujourd'hui réalisée grâce au test génétique dont la fiabilité est proche de 100 %.

La biopsie

Dans Cadasil, on observe en microscopie électronique le matériel granulaire osmiophile (GOM cf. précédemment) caractéristique de la maladie dans la paroi des vaisseaux en contact étroit avec les cellules musculaires lisses de cette paroi quelque soit l'âge des patients. Ces dépôts sont présents au niveau des vaisseaux du cerveau, des nerfs et de la peau. Une biopsie cutanée est parfois réalisée pour confirmer le diagnostic de la maladie.

Cellules d'un vaisseau sanguin dans Cadasil en microscopie électronique : les dépôts de substances (GOM) sont bien visibles (document du laboratoire du Pr. Ruchoux, CHRU Lille)

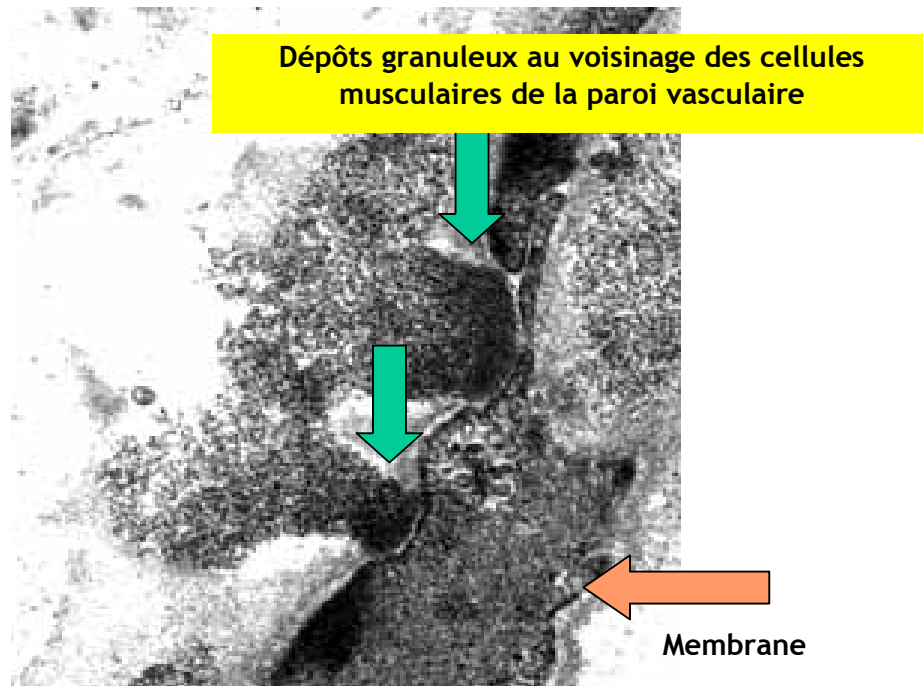


Figure montrant les dépôts granuleux dans la paroi des vaisseaux
Etude en microscopie électronique (Pr M.Ruchoux, CHU Lille)

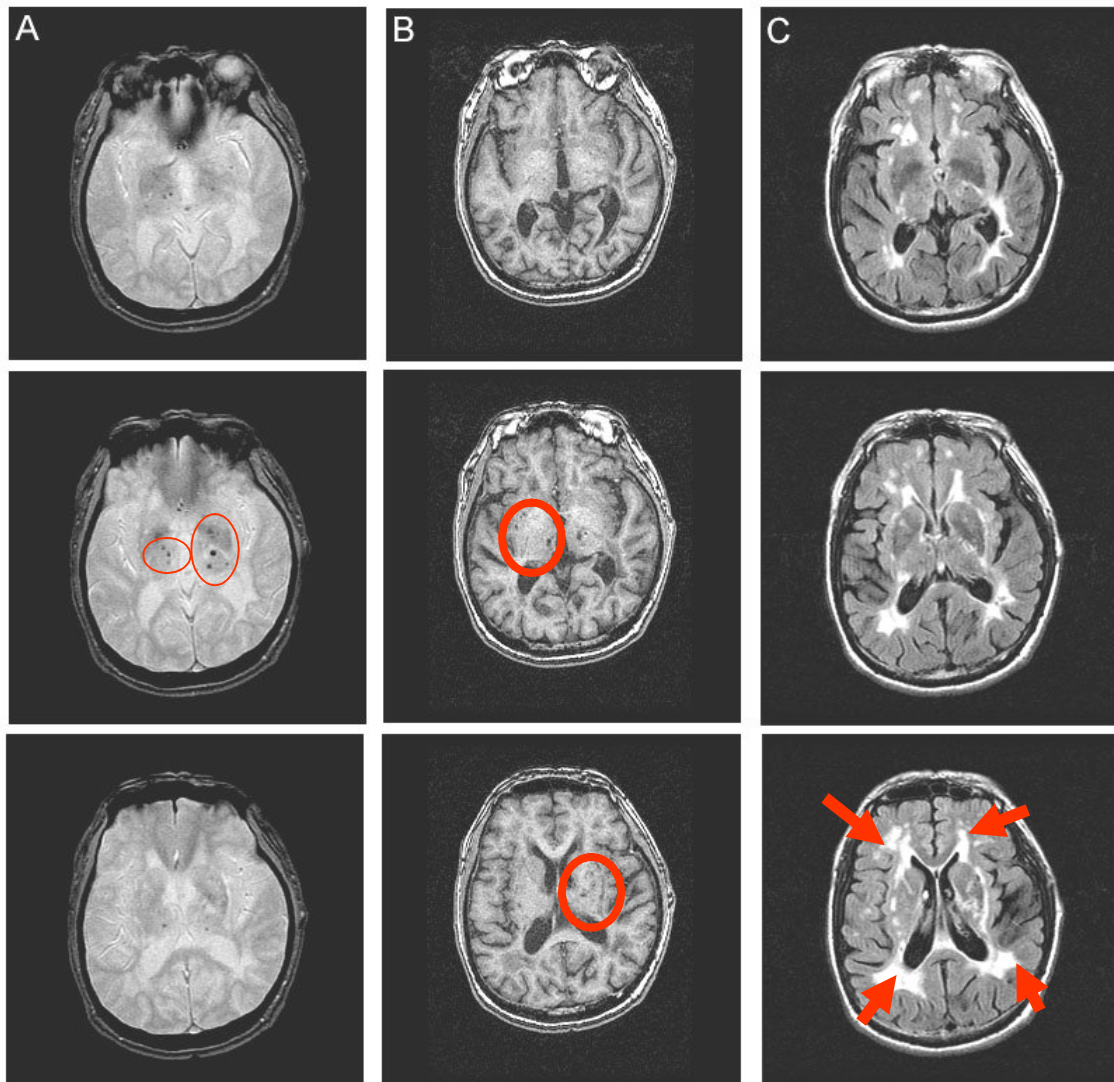
L'imagerie cérébrale (Imagerie par Résonance Magnétique ou IRM)

Les médecins peuvent détecter très tôt des anomalies à l'imagerie cérébrale.

L'IRM montre des lésions de la substance blanche parfois dès l'âge de 20 ans, le plus souvent après l'âge de 35 ans chez tous les sujets porteurs du gène muté.

La pénétrance, correspondant au pourcentage de patients porteurs de l'anomalie génétique et ayant des signes de la maladie, apparaît donc complète (100 %) si l'on se base sur les résultats de l'IRM après l'âge de 35 ans. Sur le plan clinique, par contre, les patients ayant le gène muté ne développeront pas au même moment les symptômes de la maladie. Certains auront des signes cliniques relativement tôt, d'autres pourront rester sans symptôme pendant de nombreuses années, parfois jusqu'au delà de 60 ans.

Les raisons de cette variabilité au plan clinique, contrastant avec la présence constante des anomalies IRM après 35 ans, font l'objet de recherches actuellement. Ces données suggèrent d'ores et déjà que l'étendue des anomalies détectées au sein de la substance blanche n'a pas nécessairement une valeur pronostique.



Légende : différentes séquences IRM montrant des micros saignements (gauche : petits points noirs correspondant aux micros saignements), des infarctus de petite taille (centre, petits zones sombres) et les lésions de la substance blanche (droite, taches blanches) visibles au cours de la maladie.

Le test génétique

L'étude de la séquence du gène Notch 3 permet :

- de réaliser le diagnostic pré-symptomatique chez un descendant d'un patient ayant la maladie qui souhaite savoir s'il est porteur du gène muté
- ou de confirmer le diagnostic suspecté chez un patient ayant des symptômes ou un examen IRM évocateurs de Cadasil.

Le gène Notch 3 comprend 33 exons (fragments). Les mutations de Cadasil sont situées au niveau de certains exons seulement du gène, ces mutations sont variables selon les familles. Actuellement, la recherche d'une mutation dans 12 exons (au niveau desquels ils sont le plus souvent identifiés) permet d'assurer le diagnostic de la maladie dans 90 % des cas. Lorsque cette première étape est négative, le criblage complet du gène est réalisé.

5.8 PENETRANCE ET EXPRESSIVITE

La pénétrance d'une maladie génétique est de 100 % lorsque cette maladie s'exprime chez tous les patients porteurs du gène muté.

Si l'on se base sur les images des patients après l'âge de 35 ans, la pénétrance de la maladie est de 100% puisque tous les patients ayant le gène muté ont des anomalies évocatrices de la maladie.

Le nombre de patients ayant une mutation ne correspond par contre pas au nombre de personnes ayant des symptômes de la maladie qui peuvent apparaître très tardivement chez certains individus.

Les symptômes peuvent être plus ou moins sévères selon les patients. Les causes exactes de cette variabilité d'expression restent actuellement indéterminées.

L'âge de début, la sévérité et la nature des symptômes sont très variables
entre les sujets, même en présence de la même anomalie génétique au
sein d'une même famille.

5.9 TRAITEMENTS MEDICAMENTEUX ET NON MEDICAMENTEUX

Il n'existe pas de traitement préventif ou curatif de la maladie dont l'efficacité ait été actuellement démontrée.

L'aspirine est recommandée car elle réduit de façon générale le risque de thrombose (formation de caillots sanguins dans les vaisseaux) au cours des maladies vasculaires cérébrales. Elle n'a pas été réellement évaluée mais elle est préconisée par différentes équipes prenant en charge les patients souffrant de la maladie.

Des traitements sont actuellement utilisés pour tenter de réduire les symptômes de la maladie : antidouleurs ou antalgiques, anxiolytiques ou antidépresseurs.

Après la survenue d'un accident vasculaire cérébral, la prise en charge des patients est essentielle. En particulier, la kinésithérapie permet de réduire les séquelles motrices de la maladie, d'améliorer la marche et l'équilibre et de maintenir le plus longtemps possible l'autonomie du patient. L'orthophonie peut aussi être envisagée en présence de troubles du langage.

Mise en garde contre la L-Arginine

Aux Etats-Unis, la L-Arginine est prescrite à certains patients comme traitement de la maladie en raison d'un possible effet bénéfique observé chez certains patients. Il s'agit d'un acide aminé naturel qui pourrait faciliter la circulation sanguine en dilatant les vaisseaux.

Sur le plan expérimental, les données concernant l'Arginine sont en réalité controversées et certains effets délétères ont même été observés chez l'animal. En l'absence d'études scientifiques adaptées, ce traitement ne peut donc être actuellement recommandé.

Essai clinique

Un essai thérapeutique international a été réalisé en 2005 et 2006 pour évaluer l'efficacité du Donepezil sur le déficit cognitif observé au cours de la maladie. Cette substance augmente le taux d'acétylcholine du cerveau, un neurotransmetteur essentiel au bon fonctionnement des neurones. Cet essai a pour but d'évaluer l'intérêt du médicament pour réduire certains troubles observés chez des patients atteints de Cadasil (difficultés de concentration, ralentissement intellectuel, troubles de la mémoire et de l'attention). Les résultats de cette étude seront présentés officiellement en février 2008.

Connaissance de la maladie pour préciser la stratégie thérapeutique

L'équipe de neurologie de Lariboisière à Paris participe en collaboration avec celle de Munich à l'évaluation prospective d'un grand nombre de patients (plus de 200) atteints de la maladie pour préciser les meilleurs paramètres permettant d'évaluer les futurs traitements préventifs de la maladie. Un autre objectif de ce protocole de recherche consiste à préciser les facteurs pronostiques de la maladie.

5.10 CONSEIL GENETIQUE

Le conseil génétique est selon Harper⁴ la procédure au cours de laquelle les patients ou apparentés susceptibles d'être porteurs d'anomalies héréditaires sont informés :

- 1) des conséquences d'une anomalie génétique,
- 2) des risques de développer la maladie en rapport avec cette anomalie,
- 3) des risques de transmettre l'anomalie et
- 4) des moyens de réduire le risque ou d'empêcher cette transmission.

Qu'est ce que le test pré-symptomatique ?

Il s'agit d'un test génétique réalisé chez une personne non-malade mais susceptible de développer une maladie génétique.

Pour Cadasil, une personne peut demander un tel test si elle est souhaité connaître son statut en raison de la confirmation diagnostique de la maladie chez un apparenté. Ce test permet de préciser

En l'absence de traitement prévenant l'apparition des symptômes, le diagnostic pré-symptomatique n'est réalisé qu'à la demande de sujets adultes.

Les motivations à l'origine d'une telle demande sont évaluées au cours d'une consultation spécialisée associant un neurologue, un généticien et un psychologue. Le patient doit être préparé à l'annonce du résultat.

Les résultats d'un tel test, pouvant avoir des répercussions majeures au plan psychologique, ne doivent être annoncés que dans un cadre bien défini et au sein d'une équipe pluridisciplinaire et expérimentée. L'accompagnement psychologique a une place essentielle au cours de cette procédure.

Certaines questions d'ordre éthique sont souvent soulevées et des règles doivent être particulièrement respectées : le droit pour tout sujet concerné de savoir ou de ne pas savoir, le respect de l'autonomie de l'individu, le bénéfice personnel, le recueil du consentement éclairé, la confidentialité, l'égalité d'accès à l'information, à la prise en charge ...

⁴ Harper P.S. Practical Genetic Counseling. 4th ed. Butterworth. Heinemann Ltd Linacre House, Jordan Hill, Oxford, 1993

Deux principes essentiels doivent être respectés : la prise en charge du sujet demandant un test pré-symptomatique doit être globale, pour cela, il est indispensable de disposer de temps.

L'équipe pluridisciplinaire prenant en charge les sujets à risque comprend en règle générale un généticien, un neurologue, un psychologue, éventuellement un psychiatre ou une assistante sociale. Chaque membre de l'équipe doit aider le candidat à mieux prendre conscience de ses motivations réelles dans la démarche diagnostique et lors de l'annonce du résultat ainsi que de ses conséquences.

Le candidat peut, s'il ne se sent pas prêt, abandonner la procédure à tout moment, de façon temporaire ou définitive. Une période de réflexion, assez longue, préalable au prélèvement est indispensable. L'accompagnement après le résultat est aussi important pour faciliter en particulier l'acceptation d'un résultat défavorable chez un individu qui quittera définitivement son statut de sujet à risque pour devenir un patient ayant un risque plus élevé de développer la maladie.

Diagnostic prénatal et diagnostic préimplantatoire, des options pour les familles atteintes de Cadasil ?

Le **diagnostic prénatal** (ou DPN) est réalisable depuis plusieurs décennies en France. Il consiste à prélever directement des cellules de l'embryon dans l'utérus maternel, au début de la grossesse. En cas de dépistage d'une maladie d'une particulière gravité, la loi du 17 janvier 1975 confère aux femmes le droit de demander une interruption de grossesse, quel que soit le stade de son développement. Cette perspective est bien entendu traumatisante : l'avortement thérapeutique peut impliquer de pénibles séquelles psychologiques et est refusé par certaines femmes pour des raisons éthiques ou religieuses.

Une autre approche est devenue possible en France depuis l'année 2000, le **diagnostic pré-implantatoire**. Il s'agit d'obtenir en laboratoire, par des procédés artificiels, une fécondation de plusieurs ovules par des spermatozoïdes permettant d'obtenir plusieurs embryons (fécondation in-vitro). Comme pour le diagnostic prénatal, une cellule de chaque embryon est prélevée et le gène responsable de l'affection redoutée est recherché. Seuls les embryons dont les cellules ne portent pas l'anomalie génétique sont ensuite déposés dans l'utérus de la mère pour qu'au moins l'un d'entre eux puisse se développer. Cette procédure complexe et lourde n'est actuellement employée qu'exceptionnellement.

5.11 AXES ACTUELS DE LA RECHERCHE

Plusieurs équipes, à travers le monde, travaillent actuellement pour répondre à de multiples questions concernant la maladie, comme par exemple :

- Quelle est la séquence des évènements au niveau moléculaire et cellulaire conduisant de la mutation du gène Notch 3 aux modifications de la paroi des artères, spécifiques de Cadasil ?
- Pour quelle raison les vaisseaux du cerveau sont-ils les plus affectés au cours de la maladie ?
- Quelles sont les modifications de la circulation sanguine observées et sont-elles réversibles ?
- Quels facteurs génétiques ou environnementaux interviennent dans la variabilité de la sévérité des symptômes de la maladie ?
- Certains sujets peuvent-ils rester totalement indemnes tout au long de leur vie ? Quels sont les facteurs expliquant leur « résistance » ?
- Existe-t-il un moyen d'inverser les effets inéluctables au niveau de la paroi du vaisseau en rapport avec une mutation du gène Notch 3 ?

Citons par exemple :

- **France** : l'équipe de génétique (Pr.Tournier-Lasserre et Dr.Joutel) et de neurologie (Pr. Bousser et Pr. Chabriat) de l'*Hôpital Lariboisière et l'Université Paris VII, INSERM.*
- **Etats-Unis** : Schanen C, Hu K, Kumar A, Parokonny A, Ham A, Deeter R, *University of California Department of Human Genetics, School of Medicine at UCLA.*
- **Pays-Bas** : the Dutch CADASIL Research Group (Lesnik Oberstein SA, van den Boom R, van Buchem MA, van Houwelingen HC, Bakker E, Vollebregt E, Ferrari MD, Breuning MH, Haan J) *Department of Clinical Genetics, Leiden University Medical Center, The Netherlands.*
- **Royaume Uni** : Markus HS, O'Sullivan M, Singhal S, Charlton R,. Barrick TR, *Clinical Neuroscience, St George's, University of London, UK.*
- **République Fédérale d'Allemagne** : Professeur DICHGANS - *Munich*

LIENS ET DOCUMENTS

ASSOCIATIONS DE MALADES ET FAMILLES

CADASIL France

Siège: Hôpital Lariboisière, Service de Neurologie, 2 rue Ambroise Paré, 75010 PARIS
 Renseignements et courriers : Brigitte LEREBOURG, 7 Les Marronniers, 60240 LIANCOURT ST PIERRE
 Téléphone 03 44 49 16 34
 Mèl : info@cadasil.com
 Site : www.cadasil.com

AMR : Alliance Maladies Rares -

Hôpital Broussais - Bât Gaudard d'Allaines- 102, rue Didot - 75014 PARIS
 Mèl : alliance@maladiesrares.org
 Sites : www.alliance-maladies-rares.org
www.plateforme.maladiesrares.org

Maladies Rares Info Services : Tel : 0 810 63 19 20

Mèl : info-services@maladiesrares.org

FMO : Fédération des Maladies Orphelines

5 rue Casimir Delavigne - 75006 PARIS
 Mèl : fmo@maladies-orphelines.fr
 Site : www.maladies-orphelines.fr

ORPHANET : serveur d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins

Site : www.orpha.net

Association France AVC : Accidents Vasculaires Cérébraux

Centre Hospitalier Ste Anne - 1, rue Cabanis - 75014 PARIS
 Groupes dans de nombreuses régions
 Mèl : france-avc.idf@wanadoo.fr
 Site : www.franceavc.com

Point Paris Emeraude 18 - l'Hôpital Bretonneau

Conférences et ateliers de formation des aidants
 Paris 18° Tel : 01 53 11 18 18

HUNTINGTON :

Huntington Espoir Grand Est - BP 30004 - 67301 SCHILTIGHEIM cédex -
 Tel 03 80 55 57 48 - Mèl : grandest@huntington.asso.f
 Association Huntington France - 42-44 rue du Château des Rentiers - 75013 PARIS 01 53 60 08 79.
 Mèl : huntingtonfrance@wanadoo.fr

A.P.F. : Association des Paralysés de France

17/21, Boulevard Auguste Blanqui - 75013 PARIS
 Informations sur les situations de handicap moteur.
 Sites : www.apf.asso.fr et www.moteurline.apf.asso.fr

France ALZHEIMER : Maladie d'Alzheimer et Maladies Apparentées

21, boulevard Montmartre - 75002 PARIS

Tel : 0 803 802 806 et 01 42 97 52 41

Site : www.francealzheimer.org

Des associations locales existent dans la plupart des villes de France.

AGEVILLAGE : informations, conseils, services pour l'entourage des personnes âgées dépendantes.Site : www.agevillage.com**ALMA France : Allo Maltraitance des personnes âgées et handicapées**

Téléphone : 0 892 68 01 18 et 04 76 84 20 40

BP 1526 - 38025 GRENOBLE cedex.

Mèl : contact@alma-france.orgSite : www.alma-france.org**MAMA : Association Maltraitance Maladies Alzheimer et Associées**Site : <http://a.mama.monsite.wanadoo.fr/>

Cette association est en liaison avec CEC formation au Canada

Site : www.cec-formation.net**CROIX ROUGE SUISSE**

Un guide pratique très complet du soin à domicile

Site : www.croixrouge.ch/info/publications/publikation-fr.php?bereich=health&kat=12&id=222**MACIF :**

Mutuelle d'assurances

Site : www.aveclesaidants.fr**UNAF (Union Nationale des Associations Familiales)**

28 place Saint Georges 75009 PARIS - Tél 01 49 95 36 00

Site : www.unaf.fr**RESSOURCES MEDICALES ET PARAMEDICALES****Hôpital Lariboisière, Service Neurologie**

Professeurs Marie Germaine Bousser et Hugues Chabriat

2, rue Ambroise Paré 75010 PARIS

Tel. Secrétariat : 01 49 95 25 95 ou 01 49 95 65 29

CENTRE DE REFERENCE pour CADASIL : CERVCO

Centre de Référence des maladies Vasculaires rares du Cerveau et de l'Oeil

Hôpital Lariboisière, Service Neurologie

2, rue Ambroise Paré 75010 PARIS

Tel. : 01 49 95 65 65

Site : cervco.aphp.fr/pages/accueil.xml**Fédération pour la Recherche sur le Cerveau**Site : www.frc.asso.fr**UNASSAD**

Union Nationale des Associations de Soins et Services A Domicile

108-110 rue St Maur - 75011 PARIS 01 43 23 82 52

Site : www.unassad.net

ADESSA réseau des Associations D'Aide à Domicile
3 rue de Nancy - 75010 PARIS Tel : 01 44 52 82 82
Site : www.federation-adessa.org

Butler Hospital in Rhode Island - New England - U.S.A.

Cette clinique psychiatrique privée américaine, qui travaille sur CADASIL, a un site très bien fait et documenté sur la maladie, en particulier la partie « Information for patients and families », avec un guide des Aidants (care givers).

Site : www.cadasil.memorydisorder.org

« Guérir », le livre de David Servan-Schreiber (Pocket Evolution 2005) présente différentes méthodes non médicamenteuses de traitement du stress, de l'anxiété et des douleurs chroniques.

Site : www.guerir.fr

Association Nationale Française des Ergothérapeutes

ANFE 34, Avenue Aristide Briand 94110 ARCUEIL

Tél : 01 49 85 12 60

Site : www.anfe.asso.fr

Cerveau et psycho

Site : www.cerveauetpsycho.com

Ministère de la Santé (compte rendu de la conférence de la famille)

Site : www.famille.gouv.fr/doss_pr/conf_famille2006/dp_conf_famille2006.pdf

SERVICES SOCIAUX ET ADMINISTRATIFS

Le guide « Démarches administratives » édité par notre association est un recueil d'informations réalisé à l'usage des malades et des familles concernés par CADASIL. Il peut être commandé à l'association CADASIL France ou téléchargé à partir de notre site.

Site : www.cadasil.com

La Loi Handicap - Site officiel du Gouvernement :

Site : www.handicap.gouv.fr

Caisse Régionale d'Assurance Maladie de l'Île de France

Site : www.cramif.fr

Réseau de libéraux intervenant au domicile

Pour Paris et Région parisienne : Tel : 01 49 85 35 03

MATERIELS ET EQUIPEMENTS

APAMH

(Association de Prêt d'Appareillage pour les Malades et Handicapés)

Dans la plupart des villes de France existe ce type d'association. Coordonnées à rechercher dans l'annuaire téléphonique ou sur Internet Pages jaunes.

Catalogues et brochures sur les équipements et matériels médicalisés :

S'adresser aux Pharmaciens ou contacter les sociétés spécialisées : sur les pages jaunes, rubrique : "Matériel et instruments médico-chirurgicaux (vente, location, réparation)"

HANDROIT

Association pour la coordination des actions et de recherches appliquées à la vie quotidienne des personnes handicapées ou âgées dépendantes (échanges, annonces, matériel et véhicules occasion ...) Siège social : CMPR Route de Liverdy - 77170 COUBERT

Tél. : 01 64 42 20 44 Fax : 01 64 06 66 06

Site : www.handroit.com

Handicap et Automobile : pour l'adaptation d'un véhicule au handicap.

Tel : 01 47 01 09 60.

Visite interactive de la maison avec conseils d'aménagement :

Site : www.agevillage.com, dans sa rubrique « maintien à domicile »

Site : www.proximologie.com onglet « maison virtuelle »

Site : www.aveclesaidants.fr

REDO Réseau douleur

Réseau d'appui aux médecins, présent dans toutes les régions.

Site : www.reseaudouleurouest.com (site de l'ouest de la France)

DOCUMENT EN ANNEXE

Fiche d'accueil à remettre, dûment remplie, au personnel soignant pour une meilleure prise en charge lors d'une hospitalisation ou d'un placement en structure indiquant les habitudes de vie du malade.

Mandatés par le Conseil d'Administration de CADASIL France et à partir d'une compilation réalisée par Brigitte LEREBourg, notre Présidente, nous avons constitué un petit groupe de travail pour rédiger ce guide.

Il a été soumis au Conseil d'administration de l'association en collaboration avec l'équipe médicale du Service de Neurologie de l'Hôpital Lariboisière à Paris.

Nous espérons contribuer à améliorer les conditions de vie des malades et de leurs Aidants ou accompagnants et à resserrer les liens entre les personnes qui sont engagées dans la même lutte contre la maladie.

Dans ce document qui touche à des questions délicates et souvent douloureuses, nous nous sommes efforcés de trouver un équilibre entre le respect de la réalité des choses et le respect de la sensibilité des personnes. Nous espérons y être parvenus.

▶ Yves DE SARS
▶ Jean Pierre DULAC
▶ Annie KURTZ
▶ Brigitte LEREBourg

Avec nos remerciements pour leur collaboration à :

Margerie FELGINES pour la description de la psychomotricité,

Valérie LECHATTON pour la description de l'ergothérapie,

Pascal LELONG pour la retouche des vues,

*Leslie LEREBOURG assistée de Catherine BOUILLANT et Sabine DETROUSSEL,
pour les photos.*

.



NOM

Prénom

Date de naissance

Adresse

Situation familiale

Célibataire

Marié

Divorcé

Veuf

Nombre d'enfants

Age des enfants

Nom de la personne responsable du patient

N° de téléphone de la personne à contacter

Fixe

Portable

Bureau

Date de la dernière hospitalisation et cause

Age du début de la maladie

Coordonnées du neurologue

Coordonnées du médecin référent

Humeur habituelle

anxiété

dépression

mélancolie

sérénité

COMMUNICATION

Parle

oui

peu

pas du tout

Moyen de communication

ALIMENTATION

Aucune Aide

Partielle

Aide Totale

Consistance

Normale

Mouliné

Mixé

Sucré

Boisson

Normale

Epaississant

Eau gélifiée

Café

Petit déjeuner

Normal

Bouillie

Fausses routes

Souvent

Quelquefois

Jamais

Crèmes enrichies

Nombre/jour

Aversions

Gastrostomie

OUI

NON

HYGIENE

Toilette

Aucune Aide

Partielle

Aide Totale

Rasage

Aucune Aide

Partielle

Aide Totale

Coiffage

Aucune Aide

Partielle

Aide Totale

HABILLEMENT

Aucune Aide

Partielle

Aide Totale

INCONTINENCE

Souvent

Jamais

Quelquefois

Demande les toilettes

OUI

NON

Porte des protections

OUI

NON

CONSTIPATION

Souvent

Jamais

ESCARRES

OUI

NON

MOBILITE

Aucune Aide

Partielle

Fauteuil

PROTHESES

Auditives

Dentier

Lunettes

COORDONNEES DES INTERVENANTS PARA-MEDICAUX

Kiné
Ortho
Ergo

FEUILLE DE VIE

Habitudes
.....

Loisirs
.....

Rythme de la Journée
.....
.....
.....
.....

Remarques complémentaires
.....
.....
.....

Note aux lecteurs

« Il s'agit d'un travail effectué par des membres bénévoles du
Conseil d'Administration de l'Association CADASIL France
et il ne peut faire l'objet d'une publication en tout ou partie
sans autorisation de l'association. »

Les conseils contenus dans le présent document ne sauraient en aucun cas
engager ni la responsabilité des auteurs ni celle de l'éditeur.

