

SYNTHESE POUR LE MÉDECIN TRAITANT

Protocole national de diagnostic et de soins

CADASIL

(Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy)

Juin 2011

- CADASIL (*Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy*) est une affection génétique rare, de transmission autosomique dominante. Son incidence et sa prévalence dans la population française sont inconnues.
- L'expression clinique de CADASIL varie considérablement d'un individu à l'autre, y compris au sein d'une même famille. Les principales circonstances de découverte de la maladie sont : les crises de migraine avec aura débutant entre 20 et 40 ans, les infarctus cérébraux survenant en moyenne vers l'âge de 50 ans, les troubles de l'humeur, l'apathie et les troubles cognitifs qui deviennent perceptibles entre l'âge de 50 et 60 ans, qui s'aggravent progressivement pour aboutir à une démence associée à des troubles moteurs et de l'équilibre à la phase terminale de la maladie.
- L'imagerie cérébrale permet la détection d'une leuco-encéphalopathie caractérisée par des hypersignaux de la substance blanche, associée ou non à des infarctus sous-corticaux et des microsaignements. Chez environ 2/3 des patients, la distribution des hypersignaux en IRM est évocatrice de la maladie.

SUSPICION DU DIAGNOSTIC

- En présence d'une histoire familiale de CADASIL, le diagnostic est suspecté en cas de symptomatologie neurologique ou d'anomalies IRM compatibles avec le diagnostic.
- Chez les personnes asymptomatiques apparentées à un malade, la réalisation d'une IRM cérébrale ou d'un test génétique doit être impérativement discutée dans le cadre d'une consultation multidisciplinaire, avec au moins un neurologue, un généticien et un psychologue.
- L'absence d'antécédent familial de CADASIL ne permet pas d'écarter le diagnostic en raison de cas sporadiques.

- En l'absence d'histoire familiale, le diagnostic sera suspecté si l'IRM a été réalisée et montre des anomalies de la substance blanche évocatrices. À ce stade, l'avis d'un neurologue est nécessaire. La survenue de crises de migraine avec aura ne suffit pas, à elle seule, à faire suspecter le diagnostic de CADASIL.

CONFIRMATION DU DIAGNOSTIC

Le diagnostic, fortement suspecté sur ces données cliniques et neuroradiologiques, est confirmé par l'analyse moléculaire et la mise en évidence de mutations du gène Notch 3 typiques de la maladie.

PRISE EN CHARGE

- Aucun traitement préventif spécifique de la maladie n'est, à ce jour, connu dans CADASIL. En cas d'infarctus cérébral (symptomatique ou non), la prise en charge associe un antiagrégant plaquettaire (aspirine en première intention) et le traitement des facteurs de risque vasculaire (dyslipidémie, diabète, HTA, tabagisme). Attention ! Les antihypertenseurs sont à manier avec prudence en raison du risque d'hypoperfusion. Les anticoagulants ne sont pas recommandés.
- Un traitement symptomatique devient souvent nécessaire avec la progression de la maladie. Pour traiter les crises de migraine avec aura, les vasoconstricteurs tels que les triptans sont déconseillés en raison du risque théorique de réduction du débit sanguin cérébral.
- Les techniques de rééducation sont importantes lors de l'apparition du handicap moteur ou cognitif. L'apprentissage des techniques d'aide au transfert, à la mobilisation et à l'alimentation doit être proposé aux aidants.
- Le soutien psychologique est essentiel dans la prise en charge des conséquences psychologiques du handicap et du risque lié à la maladie. Il est aussi important, compte tenu du caractère familial et héréditaire de cette maladie grave.

ROLE DU MEDECIN TRAITANT

- Chez les patients symptomatiques :
 - ▶ prévenir et prendre en charge les facteurs de risque vasculaire ;
 - ▶ veiller à ce que certains traitements à risque soient évités ou utilisés avec prudence : traitements induisant une hypotension (neuroleptiques, etc.) ou une vasoconstriction (triptans et dérivés de l'ergot de seigle, quelle que soit leur voie d'administration),
 - ▶ détecter les événements et complications survenant au cours de la maladie (ex. : AVC, AIT, troubles de la déglutition, infections, complications thrombo-emboliques et celles liées au handicap) ;
 - ▶ participer à la mise en place et coordonner le soin à domicile (renutrition, rééducation et préservation de l'autonomie, soins infirmiers).
- Chez les personnes asymptomatiques diagnostiquées :
 - ▶ prévenir et prendre en charge les facteurs de risque vasculaire ;

- ▶ veiller à ce que certains traitements à risque soient évités ou utilisés avec prudence (cf. paragraphe ci-dessus) ;
- ▶ surveiller l'apparition éventuelle de symptômes évocateurs.

INFORMATIONS UTILES

- Informations générales – Orphanet (<http://www.orphanet.net>) ;
- Centre de référence pour les maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil (CERVCO) (www.cervco.fr) ;
- Association CADASIL France (<http://www.cadasil.com>).

HAS

Ce document présente la fiche de synthèse pour le médecin traitant du PNDS :

« CADASIL » – Juin 2011

Le guide médecin et la liste des actes et prestations sont consultables dans leur intégralité sur www.has-sante.fr