

## CADASIL

Synonymes : Syndrome de démence-infarctus cérébraux multiples héréditaires,  
Artériopathie cérébrale autosomique dominante avec infarctus sous-corticaux et  
leucoencéphalopathie

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

### ❖ La maladie en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels\*

- **Définition** : CADASIL (acronyme de Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy : artériopathie cérébrale autosomique dominante avec infarctus sous-corticaux et leucoencéphalopathie) est une forme héréditaire de maladie des petites artères cérébrales.
- **Épidémiologie** : En Europe, la prévalence de CADASIL est estimée entre 1/50 000 et 1/25 000.
- **Clinique** : La maladie apparaît à l'âge adulte et sa sévérité est très variable d'une personne à l'autre voire au sein d'une même famille. Les **symptômes les plus courants de la maladie sont les suivants : événements ischémiques sous-corticaux, migraine avec aura, déficience cognitive, troubles de l'humeur et apathie.**  
Des **crises de migraines avec aura** survenant généralement entre 30 et 45 ans caractérisent souvent les premiers symptômes. Elles précèdent les **AVC ischémiques (infarctus cérébraux)** qui surviennent entre 40 et 50 ans. Des **troubles cognitifs** de sévérité variable peuvent apparaître au cours de la maladie. Ils sont le plus souvent peu sévères et sans conséquence sur la vie quotidienne durant de nombreuses années. Ils peuvent s'aggraver avec l'avancée en âge surtout après 50 ans avec l'apparition de troubles cognitifs d'allure sous-corticale (ce qui distingue CADASIL de la maladie d'Alzheimer). Des **troubles de la marche et de l'équilibre** surviennent chez plus de la moitié des personnes. Une **épilepsie vasculaire est parfois observée**. Des **troubles psychiatriques** (dépression parfois sévère et de présentation atypique, modification de la personnalité). L'IRM reflète l'atteinte des petites artères cérébrales (leucoencéphalopathie vasculaire, petits infarctus profonds, microsaignements). La fréquence des troubles augmente avec l'âge et mène parfois mais pas toujours à une perte complète d'autonomie avec, dans les cas les plus avancés, un syndrome démentiel.
- **Étiologie** : CADASIL est due à des mutations du gène **NOTCH3** (> 95 % des cas) situé sur le bras court du chromosome 19 et codant pour une protéine transmembranaire surtout exprimée par les cellules musculaires lisses vasculaires. Les mutations du gène provoquent un dysfonctionnement de la paroi des vaisseaux cérébraux et extracérébraux de petit calibre, à l'origine d'un défaut d'irrigation sanguine cérébrale. La **transmission autosomique dominante** de la maladie et son évolution possiblement sévère justifient de **proposer un conseil génétique aux personnes malades et à leurs familles**. Les apparentés asymptomatiques qui souhaitent connaître leur statut génétique vis-à-vis de CADASIL peuvent entamer une procédure de diagnostic présymptomatique multi-étape débutant par une consultation multidisciplinaire (neurologue, généticien, psychologue).

- **Diagnostic** : Un diagnostic anténatal ou préimplantatoire est réalisable si la mutation causant la maladie est connue dans la famille. Le diagnostic de la maladie repose sur l'analyse du gène *NOTCH 3* et la mise en évidence de mutations typiques de la maladie.
- **Prise en charge et pronostic** : Les formes cliniques de CADASIL varient considérablement d'une personne à l'autre avec des manifestations de sévérité différente y compris au sein d'une même famille. Il n'existe, à l'heure actuelle, aucun traitement préventif spécifique pour CADASIL. En cas d'infarctus cérébral (symptomatique ou non), la prise en charge associe un **antiagrégant plaquettaire** (acide acétylsalicylique AAS en première intention) et le **traitement des facteurs de risque vasculaire** (dyslipidémie, obésité, diabète, hypertension artérielle, hypercholestérolémie, tabagisme, etc.). **La migraine doit être traitée** à la fois de façon symptomatique et prophylactique, en fonction de la fréquence des manifestations. Un **soutien psychologique**, parfois associé à un antidépresseur, doit être proposé aux malades et à leurs proches.

## ❖ Le handicap au cours de la maladie

- Situations de handicap générées par les manifestations de la maladie et par certains traitements



Chaque patient est un cas particulier avec une expression  
et une évolution de la maladie qui lui sont propres.

Toutes les personnes atteintes ne sont pas confrontées à l'ensemble des symptômes décrits,  
ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous.

### ➤ Crises de migraine avec aura

Ces crises de migraines, que l'on retrouve également dans la population générale, apparaissent dans CADASIL en moyenne entre 25 et 30 ans chez 20 à 40 % des sujets atteints. L'aura est un trouble neurologique transitoire qui précède le plus souvent la céphalée et se manifeste par une ou plusieurs formes de troubles :

- visuels (migraine ophtalmique) avec une intolérance à la lumière et l'apparition de formes brillantes ou de points lumineux scintillants (scotomes scintillants) ;
- sensitifs avec intolérance au bruit accompagnée de paresthésies ;
- moteurs avec hémiplégie ;
- du langage, difficultés à articuler, manque de mots.

Des crises de migraine atypiques peuvent survenir avec une aura prolongée, une confusion, une fièvre ou un coma.

**Dans quelques cas, elles peuvent perturber les activités de la vie quotidienne et altérer la qualité de vie** du malade et de son entourage familial. Elles peuvent durer plusieurs heures, parfois plusieurs jours et nécessiter une hospitalisation.

### ➤ **Accidents vasculaires cérébraux et évènements ischémiques**

La survenue d'accidents ischémiques transitoires (AIT) ou d'accidents vasculaires cérébraux (AVC) n'est pas systématique mais concerne la majorité des malades, avec un âge de début variable entre 40 et plus de 80 ans. Les accidents vasculaires cérébraux liés à cette pathologie cérébrale des petits vaisseaux se révèlent par des symptômes tels qu'un déficit sensitif, moteur, visuel ou un trouble de l'équilibre.

L'enchaînement des accidents ischémiques peut être responsable de situations de handicap invalidantes associant des difficultés motrices et des difficultés cognitives.

Les troubles moteurs peuvent associer des troubles de la marche et de l'équilibre, une paralysie partielle ou complète d'un hémicorps, des difficultés de coordination et des troubles sphinctériens urinaires durant les stades avancés de la maladie. Il en résulte parfois des difficultés lors des transferts et pour la préhension (mouvements imprécis et maladroits). Avec la perte de mobilité, les **risques de chutes** sont fréquents et peuvent être graves. Les troubles moteurs peuvent également affecter **la voix (dysphonie), l'articulation et l'élocution (dysarthrie)** avec des difficultés pour communiquer pouvant parfois aller jusqu'au mutisme dans les stades avancés de la maladie. Des troubles de la déglutition peuvent provoquer des fausses routes (risque d'infections broncho-pulmonaires) et gêner l'alimentation par voie orale.

### ➤ **Troubles cognitifs**

Les troubles cognitifs se caractérisent par une atteinte sous-corticale associant une apathie, des difficultés exécutives (difficultés d'organisation des activités quotidiennes, inadaptation aux nouvelles situations, altération des capacités d'initiation), des troubles de la concentration, des difficultés d'attention, de la mémoire, de la fluidité verbale avec rétrécissement du champ d'intérêt. Avec l'avancée en âge, les personnes ont des difficultés croissantes à gérer les changements au quotidien.

Le **déclin cognitif apparaît de façon progressive** et parfois en l'absence d'évènements ischémiques manifestes.

### ➤ **Troubles psycho-comportementaux et psychiatriques**

Ces troubles peuvent apparaître suite à un AVC ou se manifester tout au long de l'évolution de la maladie. Il s'agit le plus souvent de symptômes dépressifs et anxieux **parfois sévères**. Des troubles du caractère et des modifications de la personnalité peuvent également apparaître.

### ➤ **Asthénie**

**L'asthénie est très fréquente au cours de la maladie**, en particulier suite aux accidents vasculaires cérébraux. Il s'agit le plus souvent d'une fatigabilité physique et cognitive, limitant les activités, la durée de concentration et les rythmes quotidiens.

### ➤ **Autres troubles**

Des crises d'**épilepsie** peuvent se manifester, par des secousses musculaires, un tremblement, une raideur, une perte de connaissance ou une absence ou une perte d'urine.

Au stade avancé de la maladie, l'alitement prolongé, des troubles de la déglutition et des troubles sphinctériens peuvent être à l'origine de la survenue d'infections.

### ➤ **Risques liés aux traitements**

**Certains traitements sont déconseillés** (triptans, vasoconstricteurs nasaux). Certains médicaments délivrés pour limiter les crises d'épilepsie peuvent entraîner des effets secondaires : somnolence, comportement agité, hypotonie, prise de poids ou déficit visuel.

La réalisation d'une artériographie cérébrale, l'administration d'anticoagulants ou d'une thrombolyse intraveineuse à la phase aiguë d'un AVC ne sont pas recommandés.

## • Vivre avec le handicap au quotidien

### ➤ Conséquences dans la vie quotidienne

**Les conséquences de la maladie sont très variables d'une personne à l'autre.**

L'intensité des manifestations varie également, certaines pouvant être transitoires tandis que d'autres sont évolutives voire définitives. **La survenue de certaines complications nécessite parfois une hospitalisation** en urgence (migraines, AVC).

Les personnes informées des risques de développer la maladie sont exposées à une anticipation anxieuse et à une vision négative de leur avenir. Pour ceux dont le diagnostic est établi, la crainte de la survenue des AVC peut s'avérer difficile à gérer au quotidien.

**Lorsque les difficultés cognitives et psychologiques apparaissent, la mise en place de séances d'orthophonie et d'un soutien psychologique doit être envisagé.** Avec l'évolution de la maladie, en cas de difficultés de mobilité, un accompagnement dans les actes de la vie courante est nécessaire.

L'entourage doit alors aider au transfert, à la mobilisation et à l'alimentation. Leur adaptation aux besoins du proche demande du temps et de l'organisation, avec parfois la nécessité de renoncer à une activité professionnelle.

**Des aides humaines peuvent être nécessaires pour soulager les proches** (droit au répit, café des aidants, etc.) lorsque certaines activités de la vie quotidienne (toilette, habillage, repas, transfert, déplacement, etc.) ne peuvent plus être effectuées par la personne atteinte. Le recours à l'intervention d'aide de professionnels doit être discuté avec les proches. Lorsque les difficultés deviennent majeures, il faut envisager une prise en charge dans un lieu de vie adapté.

À un stade avancé de la maladie, **la conduite de véhicules peut présenter une dangerosité** pour la personne ou pour autrui ; l'acceptation par le malade s'avère parfois être source de tensions au sein des familles.

### ➤ Conséquences dans la vie familiale

Le **caractère héréditaire de cette maladie** implique qu'**au sein d'une même famille sur plusieurs générations, plusieurs personnes peuvent être touchées en même temps mais à des stades différents. L'annonce du diagnostic de CADASIL est vécue comme un bouleversement pour le patient et son entourage.**

Les craintes et tabous sur la transmission de la maladie CADASIL peuvent particulièrement fragiliser les liens familiaux.

Il est très éprouvant pour la personne malade et les proches d'être confrontés au caractère évolutif de la maladie avec le risque d'une éventuelle perte d'autonomie. Des craintes pour la vie familiale (désir d'enfant), l'avenir professionnel, et la remise en question de projets (emprunt, assurance, etc.) peuvent être sources d'anxiété.

Les troubles de l'humeur, de la personnalité, l'apathie, l'asthénie peuvent provoquer des **conflits voire des ruptures familiales.**

Les **enfants qui grandissent dans une famille impactée sont concernés par l'évolution de la maladie chez le parent atteint.** Ils sont confrontés aux troubles parfois déstabilisants du parent. Cette situation, déjà difficile à vivre pour les adultes, l'est encore plus pour les enfants et les adolescents. Ils mettent alors en place des stratégies qui parfois peuvent être sources potentielles de troubles du comportement ou du développement affectif : repli social, perte de confiance en soi, conduites addictives, difficultés scolaires...

Les consultations chez les spécialistes, le suivi paramédical et médico-social modifient le quotidien et peuvent contraindre les proches à aménager leur activité professionnelle : congé de proche-aidant, travail à temps partiel voire abandon d'une carrière professionnelle.

La famille doit parfois déménager pour se rapprocher des structures pouvant accueillir le malade. La famille doit également réfléchir aux dispositifs prévus pour protéger le proche malade (tutelle, curatelle, sauvegarde de justice) et aux questions de fin de vie. (voir « [Aides pour la vie familiale](#) »).

### ➤ Conséquences dans la vie scolaire

Même si les manifestations de CADASIL apparaissent à l'âge adulte, les enfants ou adolescents évoluant dans une famille touchée par CADASIL peuvent s'interroger sur leur orientation et/ou leur avenir professionnel avec l'anxiété de développer la maladie.

Il est nécessaire de prendre en compte le statut de « témoins de la maladie » et de « jeunes aidants familiaux » qui peuvent nécessiter un suivi rapproché (psychologues, neuropsychologues voire un accompagnement psycho-éducatif).

### ➤ Conséquences dans la vie professionnelle

Les conséquences de la maladie sur l'activité professionnelle varient selon :

- la sévérité de l'atteinte neurologique ;
- la sévérité des troubles cognitifs et psychiatriques ;
- la fatigue.

**Lorsque l'état de santé le permet et que la personne le souhaite, le maintien dans l'emploi est recommandé.**

Avec l'apparition des troubles moteurs, cognitifs et psychiatriques, l'exercice professionnel peut devenir complexe et nécessiter des adaptations (conduite de véhicules, déplacements professionnels).

Les milieux médicaux et paramédicaux en relation avec le lieu de travail sont tenus au secret professionnel et il n'y a aucune obligation à révéler sa maladie à son employeur tout en faisant l'objet de dispositifs adaptés (voir « [Aides pour la vie professionnelle](#) »).

### ➤ Conséquences dans la vie sociale

Le malade est confronté à ses propres limites et au regard des autres. Dans la mesure où CADASIL est une maladie pour laquelle il n'existe à ce jour aucun traitement et dont l'évolution possible est un déclin physique et intellectuel, l'annonce d'un diagnostic s'accompagne d'incompréhension, de désespoir et de remise en question.

S'agissant d'une maladie génétique évolutive, la possible transmission des symptômes à ses propres (ou futurs) enfants engendre un sentiment de culpabilité et peut remettre en cause les projets parentaux et les objectifs de vie.

L'organisation d'un accompagnement psychologique de la personne et de son entourage familial s'avère souvent indispensable pour accepter la situation et éviter le risque d'isolement (voir « [Aides pour la vie sociale](#) »).

### ➤ Conséquences sur l'activité physique

**La pratique d'une activité physique et/ou sportive doit être encouragée pour l'équilibre et les bienfaits qu'elle procure.**

## • Aides pour prévenir et limiter les situations de handicap



Chaque situation est particulière  
Les aides / accompagnements mentionnés ci-dessous  
ne sont pas tous systématiquement prescrits, nécessaires ou accordés.

**Les besoins évoluent et la prise en charge doit être adaptée à chaque personne, selon son âge et sa situation.**

Le médecin traitant, les spécialistes du centre de référence (ou de compétences), et /ou l'équipe pluridisciplinaire de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) et la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) décident du bien-fondé de l'attribution de chacune de ces aides en fonction des besoins spécifiques de la personne.

**Les aides et les accompagnements doivent être proposés le plus tôt possible** après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences du CADASIL varient selon les personnes, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie. Le suivi doit se faire de préférence en lien avec le **centre de référence** ([www.cervco.fr](http://www.cervco.fr)) **ou de compétences des maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil** (voir la liste des centres sur [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)).

La prise en charge fait intervenir :

- **une équipe multidisciplinaire médicale** (neurologue, neuroradiologue, généticien, médecin de médecine physique et de réadaptation, psychiatre, médecin généraliste, etc.) dont la coordination est assurée par le neurologue du centre de référence.
- **une équipe de professionnels paramédicaux, médico-sociaux et sociaux** (assistant social, orthophoniste, neuropsychologue, kinésithérapeute, infirmier, psychologue, ergothérapeute, diététicien, auxiliaire de vie sociale, etc.).

### **Prise en charge et vaccination**

Certaines **aides techniques** (pour la mobilité fine, les déplacements, l'hygiène, l'alimentation, les traitements) complètent la prise en charge globale de la personne et de son entourage.

CADASIL peut entraîner des situations complexes pouvant faire passer les suivis spécialisés (bucco-dentaires notamment) au second plan. Il est donc recommandé de veiller à respecter les bonnes pratiques de prévention proposées en santé publique et notamment les vaccinations. En **prévention de pneumopathies dues à des risques d'inhalation ou de fausse route**, il est recommandé de prévoir les vaccinations appropriées.

**L'accompagnement et une prise en charge adaptée des familles (aidants familiaux) sont essentiels au vu de l'importance du retentissement socio-psycho-affectif de la maladie** (mise en place de mesures d'aide à domicile, soutien psychologique, consultation multidisciplinaire des personnes asymptomatiques) particulièrement pour les enfants et les jeunes grandissant dans les familles touchées par CADASIL.

## ➤ Professionnels paramédicaux (stade avancé)

### ▪ Psychologue / Neuropsychologue

La place du psychologue dans le suivi des personnes atteintes de CADASIL et leurs familles est essentielle dès l'annonce du diagnostic. Il peut aider à gérer l'anxiété vis-à-vis d'une maladie actuellement sans possibilité de traitement curatif dont l'évolution est difficilement prévisible et qui entraîne une perte d'autonomie voire un déclin intellectuel et physique à plus ou moins longue échéance.

**Le soutien psychologique est important compte tenu du caractère familial et héréditaire de la maladie** : il peut être proposé dans le cadre d'un conseil génétique, d'un diagnostic prénatal, d'un diagnostic préimplantatoire ou pour assister la fratrie et les proches.

L'accompagnement psychologique, parfois en lien avec un psychiatre, permet de dépister et prendre en charge les troubles de l'humeur ou certaines difficultés cognitives. La personne doit pouvoir exprimer ses craintes et faire reconnaître sa souffrance psychologique. Le maintien de relations sociales avec l'entourage doit être encouragé afin d'éviter l'isolement.

**Pour les proches, souvent aidants, un soutien psychologique est indispensable** pour les aider à accepter l'évolution de la maladie, la situation de handicap, adopter la meilleure attitude, éviter les rejets et les non-dits, la culpabilité ou la surprotection.

### ▪ Orthophoniste

Les séances d'orthophonie doivent être mises en place précocement notamment pour la rééducation des troubles du langage et de la mémoire. Elles permettent également de compenser certaines altérations cognitives en aidant la personne à s'organiser, à initier des activités avec des listes, des plannings. L'orthophoniste prend également en charge la dysarthrie et les troubles de la déglutition.

### ▪ Kinésithérapeute

**Les séances de kinésithérapie doivent être mises en place dès l'apparition des difficultés motrices** (marche, équilibre, coordination des mouvements, préhension) et également pour prévenir les rétractions musculo-tendineuses consécutives à une éventuelle immobilité ou un alitement prolongé. Après un accident vasculaire cérébral, les séances doivent se prolonger éventuellement au domicile avec les aidants familiaux pour leur apprendre à faire les gestes techniques et à encourager le malade à récupérer un maximum de capacités physiques.

En cas de nécessité, le kinésithérapeute pourra conseiller le choix d'un fauteuil roulant manuel ou motorisé adapté aux besoins du patient.

La **rééducation en milieu aquatique** (balnéothérapie) peut être d'un apport intéressant.

Des séances de **kinésithérapie respiratoire** peuvent s'avérer nécessaires en cas d'encombrement bronchique, de déficit de la fonction respiratoire ou après une infection sur fausse route.

### ▪ Infirmier diplômé d'État (IDE)

Il accompagne la prise des traitements médicamenteux. Il peut se charger des soins pour le nursing en cas de sonde urinaire, la prévention des escarres en cas d'alitement ou la pose et le suivi d'une sonde gastrique.

### ▪ Ergothérapeute

Il propose une approche globale et fonctionnelle de la situation de handicap par rapport à l'environnement social, familial et professionnel.

Il favorise le développement des aptitudes manuelles, gestuelles, tactiles parallèlement au travail sur la concentration, l'organisation et la mémorisation. Il conseille également sur les aides techniques adaptées pour développer l'autonomie nécessaire à la vie quotidienne (manger,

s'habiller, se déplacer, communiquer) et éventuellement sur l'ergonomie de son lieu de travail : déambulateur à 2 ou 4 roues (rollator), canne, matériel informatique (clavier et souris)...

Il peut intervenir à domicile pour évaluer les difficultés d'accessibilité et proposer des appareillages adaptés (orthèses) ou des aménagements nécessaires au maintien de l'autonomie en cas de troubles moteurs.

#### ▪ **Psychomotricien**

Le psychomotricien aide les personnes à prendre conscience des troubles posturaux, à travailler leur psychomotricité globale lors des déplacements (en fonction des déficits constatés) et leur dextérité manuelle. Intervenant sur ordonnance médicale, le psychomotricien propose des activités de relaxation et des exercices ayant une vocation éducative ou rééducative.

À partir d'une relation établie, les médiations corporelles proposées peuvent redonner au malade un équilibre psychique et physique. La prise en charge peut se faire à domicile ou en établissement (à l'occasion d'un répit, d'une réadaptation ou en séjour permanent).

#### ▪ **Diététicien/ne**

Le diététicien peut intervenir en complément d'un médecin nutritionniste ou à la demande du neurologue pour recommander un équilibre alimentaire (en cholestérol, sans tabac, pour lutter contre une obésité ou une cachexie), conseiller en cas de troubles de la déglutition (eau gélifiée, épaississants), de pose d'une gastrostomie associée à une nutrition entérale ou en cas d'amaigrissement chez les personnes alitées.

### ➤ **Professionnels sociaux (stade avancé)**

#### ▪ **Assistant de service social (assistant social)**

Il conseille sur l'accès aux droits administratifs y compris en favorisant le maintien dans l'emploi puis en orientant au mieux vers d'autres ressources : pension d'invalidité, allocation adulte handicapé (AAH), prestation de compensation du handicap (PCH) et sur les moyens de financement des aides techniques, humaines ou l'aménagement du domicile. Il peut aider à déposer un dossier de demande d'aides ou de prestations auprès de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH/MDA) et accompagner les familles dans la constitution des demandes de répit et la recherche d'un établissement médico-social d'hébergement à titre temporaire ou permanent.

#### ▪ **Accompagnant éducatif et social (AES), Auxiliaire de vie sociale (AVS) / aide à domicile / aide-ménagère / auxiliaire familiale/ aide médico-psychologique**

Au quotidien, il/elle **permet à la personne d'être actrice de son projet de vie** que ce soit **à son domicile** via le service d'Aide et d'Accompagnement à domicile (SAAD), le service polyvalent d'Aide et de Soins à domicile (Spasad), ou le service de Soins infirmiers à domicile (SSIAD) **ou dans des lieux de vie collectifs** tels que les maisons d'accueil spécialisées (MAS), foyers d'accueil médicalisé (FAM), établissements d'hébergement pour personnes âgées dépendantes (Ehpad), en participant à son bien-être physique, psychologique et socio-professionnelle.

En pratique, il/elle accompagne les personnes dans les actes de la vie quotidienne pour la gestion administrative, l'aide aux courses, la toilette, les repas, etc.

Cette aide peut être financée par la prestation de compensation du handicap (PCH) pour les moins de 60 ans et par l'allocation personnalisée d'autonomie (APA) pour les seniors dépendants dont le handicap est survenu au-delà des 60 ans.



## ➤ Structures spécialisées (stade avancé)

### ▪ **Service de Soins de suite et de Réadaptation (SSR) neurologique**

Pour initier une prise en charge rééducative après un AVC ou pour éviter une rupture de la prise en charge à domicile (répit familial), la personne peut bénéficier sur prescription médicale, d'un séjour dans un **service de Soins de suite et de Réadaptation** avec une équipe pluridisciplinaire (professionnels médicaux, paramédicaux, médico-sociaux).

### ▪ **Équipes relais handicaps rares (ERHR)**

Ce sont des **dispositifs régionaux** qui peuvent apporter une aide efficace notamment en **évitant les ruptures dans la prise en charge médico-sociale** : elles informent, orientent vers les structures adaptées, assurent la coordination entre les différents acteurs participant à l'accompagnement de la personne et sa famille. Pour plus d'informations sur les ERHR : <https://www.gnchr.fr>

### ▪ **Centre médico-psychologique (CMP)**

Ce centre de consultations, de diagnostic et de soins ambulatoires s'occupe d'adultes souffrant de troubles neuropsychiques ou du comportement.

### ▪ **Service d'Accompagnement médico-social pour adultes handicapés (Samsah)**

Il permet une prise en charge médico-sociale avec un accompagnement à la vie sociale ainsi qu'un accompagnement médical et paramédical en milieu ouvert.

### ▪ **Service d'Accompagnement à la vie sociale (SAVS)**

Il permet le maintien de la personne en milieu ouvert en lui apportant des conseils et des aides pratiques pour la gestion de sa vie quotidienne (assistance, suivi éducatif et psychologique, aide dans la réalisation des actes quotidiens, accomplissement des activités de la vie domestique et sociale).

SAVS et Samsah, en participant activement au lien ville-hôpital, ont pour but d'apporter un soutien personnalisé pour favoriser l'autonomie des adultes et leur inclusion dans la vie sociale et professionnelle. Ces services sont attribués sur décision de la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), après demande auprès de la MDPH/MDA.

### ▪ **Maison d'accueil spécialisé (MAS)**

Cette structure médico-sociale propose un hébergement permanent à tout adulte en situation de handicap, gravement dépendant, dont les capacités de décision et d'action dans les actes de la vie quotidienne sont altérées.

Ce type d'hébergement peut proposer des activités quotidiennes d'éveil ou occupationnelles (musique, relaxation, activités manuelles...), et être structuré autour d'unités de vie comprenant de 8 à 10 chambres individuelles.

### ▪ **Foyer d'accueil médicalisé (FAM)**

Cette structure accueille les adultes nécessitant un suivi médical régulier, un accompagnement pour les actes essentiels de la vie et une aide éducative pour le maintien ou l'acquisition d'une plus grande autonomie.

### ▪ **Hébergement pour personnes âgées dépendantes (> 60 ans)**

**Les établissements d'hébergement pour personnes âgées dépendantes (Ehpad)** sont des structures médicalisées qui accueillent des personnes de plus de 60 ans ayant besoin de soins et d'aide au quotidien pour effectuer les actes de la vie courante.

**Les USLD (unités de soins de longue durée)** sont des structures d'hébergement et de soins, dédiées aux personnes âgées dépendantes de plus de 60 ans et adossées à un établissement

hospitalier. Les moyens médicaux qui y sont mis en œuvre sont plus importants que dans les Ehpad.

- **Services de soins palliatifs**

Dans les situations de fin de vie, des réseaux disposant d'équipes mobiles intervenant à domicile, des équipes de liaison en centre hospitalier, ou bien un accueil en unités de soins palliatifs (USP) peuvent s'avérer indispensables. Des accompagnements plus précoces par les équipes de soins palliatifs sollicitées pour des séjours de répit ou dans le cadre d'un accompagnement global, y compris psychologique, peuvent s'avérer efficaces tant pour le malade que pour l'aidant. [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\).](#)

- **Autres accompagnements**

**Les associations de malades** jouent un rôle de premier plan dans l'accompagnement et l'orientation des malades et leurs proches, l'information sur la maladie et les aides existantes. Au contact de ces associations, les personnes peuvent partager leurs expériences, obtenir un soutien à travers des groupes de paroles et aider à rompre l'isolement des familles.

L'association CADASIL France diffuse des documents tels que la carte médicale disponible sur demande auprès de l'association.

- **Aides techniques**

- **Les aides pour la vie quotidienne**

En cas d'incapacité fonctionnelle nécessitant une aide humaine, la place de l'appareillage doit être envisagée pour pallier les déficiences et aider à la prise en charge des handicaps : siège / fauteuil de douche, lit médicalisé, chaises/ fauteuils ergonomiques, coussins et matelas adaptés, couverts adaptés et autres adaptations du domicile selon le déficit...

- **Les aides à la mobilité et aux déplacements**

Accessibilité du logement (main courante, escalier monte-personne...), aides matérielles et techniques (cannes, béquilles, orthèses, déambulateur, rollator, fauteuil roulant manuel ou électrique, lève-personne, matériel d'aide au transfert) peuvent être proposées dans les stades avancés de la maladie et en accord avec la maison départementale des personnes handicapées (MDPH ou MDA située dans le département d'habitation de la personne).

- **Aides pour la vie familiale**

- **Soutien pour les proches aidants**

Selon la forme évoluée de la maladie, il est important de tenir compte du degré de fatigue, de stress chronique voire d'épuisement des aidants familiaux. Ils doivent pouvoir bénéficier si besoin de l'organisation de séjours de répit (séjours temporaires en milieu médical ou lieux de vie), d'aides humaines externes (aidants professionnels), de soutien psychologique, de groupes de paroles pour éviter l'isolement et l'épuisement ([guide des aidants ou accompagnants de malades de CADASIL](#))

Il peut être nécessaire de faire reconnaître les heures passées par un proche à s'occuper de la personne atteinte afin de bien évaluer le besoin réel d'aide à domicile et d'avoir éventuellement la possibilité de salarier ou dédommager l'aidant familial.

La prestation de compensation du handicap (PCH) ou l'allocation personnalisée d'autonomie (APA) peuvent être utilisées, sous certaines conditions, pour rémunérer l'aidant familial. Si l'aidant vit en couple avec la personne en situation de handicap, il/elle sera alors employé(e) en tant qu'aidant à domicile (CESU déclaratif).

Les associations de malades et d'aidants sont également des soutiens précieux de par leur connaissance et leurs expériences des difficultés rencontrées par les familles.

Cette prise en charge globale permet d'améliorer la qualité de vie de la personne atteinte et de ses proches.

#### ▪ Dispositifs de protection juridique

Le recours à une **protection juridique** (habilitation familiale, tutelle, curatelle, sauvegarde de justice) est parfois nécessaire pour protéger la personne atteinte et lui proposer un soutien dans ses démarches administratives et financières ([www.service-public.fr](http://www.service-public.fr)). La mise en place d'un mandat de protection future peut être utile dans certaines situations.

#### ▪ Personne de confiance

Il est conseillé aux malades de **désigner une personne dite de confiance** : personne désignée librement dans l'entourage, pour un accompagnement tout au long des soins et des décisions à prendre. Cette personne pourra, si le malade en fait la demande, assister aux entretiens médicaux et l'aider à formuler ses souhaits.

#### ▪ Directives anticipées

Toute personne majeure peut, si elle le souhaite, faire une déclaration écrite appelée **directives anticipées** pour préciser ses souhaits concernant sa fin de vie. Ce document aidera les médecins, le moment venu, à prendre leurs décisions sur les soins à donner, si la personne ne peut plus exprimer ses volontés ([www.service-public.fr](http://www.service-public.fr)).

Pour plus d'informations sur ces aides, voir le cahier Orphanet [\*Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)\*](#)

### ➤ Aides pour la vie professionnelle

Les personnes atteintes de CADASIL peuvent bénéficier des dispositifs suivants pour l'inclusion professionnelle et le maintien dans l'emploi :

#### ▪ Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH)

Le salarié peut demander une reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH) auprès de la MDPH. La RQTH est l'un des principaux titres permettant d'être « bénéficiaire de l'obligation d'emploi » (BOETH).

Ce statut permet notamment l'accès à :

- des centres de préorientation et à des centres (ou contrats) de rééducation professionnelle ;
- une aide à la recherche d'emploi ou au maintien en poste à travers un suivi personnalisé assuré par un réseau de structures spécialisées (OPS-CAP Emploi, [Hanploi.com](http://Hanploi.com)) ;
- des aides financières de l'**Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées** (Agefiph) ou du **Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique** (Fiphfp) (aménagement de poste, aide au maintien dans l'emploi, à la formation) ;
- un suivi médical renforcé auprès du médecin du travail ;
- des contrats de travail « aidés » ;

- des Établissements et services d'aide par le travail (ESAT), au sein desquels des activités à caractère professionnel en milieu adapté sont possibles.

- **Services pour l'insertion et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap**

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion professionnelle et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap :

- **Le réseau « organismes de placement spécialisés » OPS-Cap emploi**

Ces services s'adressent aux personnes reconnues en situation de handicap en recherche d'emploi, inscrites ou non à Pôle emploi, ayant besoin d'un accompagnement spécialisé compte tenu de leur handicap. **Présents dans chaque département**, ils sont cofinancés par Pôle emploi, l'Agefiph, le Fiphfp et ont pour mission d'accompagner et de placer des travailleurs handicapés orientés en milieu ordinaire par la CDAPH, avec un contrat de travail durable, ainsi que de favoriser leur maintien dans l'emploi. En relation avec les entreprises privées et les établissements publics, ces équipes reçoivent, informent et conseillent les travailleurs handicapés, et s'assurent après l'embauche de leurs conditions d'insertion.

- **Le médecin du travail**

C'est l'acteur principal du maintien en emploi. Il aide le salarié et guide l'employeur en lien avec le service des ressources humaines pour soit adapter le poste actuel, soit rechercher un poste plus en adéquation avec les difficultés du salarié impacté.

Le médecin du travail peut également conseiller et informer sur les autres dispositifs, comme le mi-temps thérapeutique, la pension d'invalidité, un passage à temps partiel. C'est également lui qui prononce l'inaptitude.

- **Pension d'invalidité**

Une personne adulte de moins de 60 ans dont la capacité de travail ou de revenus est réduite d'au moins deux tiers du fait de la maladie peut faire une demande de pension d'invalidité à la Caisse primaire d'assurance maladie (CPAM) si elle est affiliée à la Sécurité sociale et si elle remplit des critères de cotisations. Il existe trois catégories concernant la pension d'invalidité, c'est **le médecin conseil de la Sécurité sociale qui l'évalue**.

Suite à une procédure de mise en invalidité, lorsque la personne est en emploi, le montant de la **pension d'invalidité est calculé à partir d'un pourcentage du salaire** moyen des dix meilleures années sans pouvoir être inférieur ou supérieur aux plafonds révisés tous les ans en fonction de la catégorie d'invalidité déterminée par le médecin conseil de la Sécurité sociale.

Il est intéressant de vérifier si l'employeur a souscrit à une prévoyance collective qui peut, dans certain cas, proposer des maintiens de salaires.

Pour plus d'informations sur l'inclusion professionnelle des personnes en situation de handicap, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#).

➤ **Aides pour la vie sociale**

**L'accès à une vie sociale et culturelle (loisirs, déplacements, participation à des activités de groupe) peut se faire avec l'intervention d'auxiliaires de vie sociale (AVS) ou certaines associations.** En cas de déficits cognitifs sévères, **les services d'activité de jour (SAJ)** proposent des activités individuelles ou collectives pour le maintien des acquis et permettre une ouverture sociale et culturelle. Des dispositifs de vacances accompagnées sont également disponibles en cas de besoin. **Pour plus d'informations, voir le cahier Orphanet** [Vivre avec une maladie rare en](#)

[France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\).](#)

### **Les aides paramédicales / médico-sociales, humaines et techniques peuvent être proposées :**

Après avoir sollicité la **maison départementale des personnes handicapées (MDPH/MDA)** : une évaluation de la situation et des besoins est alors effectuée par l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH afin de déterminer si une aide est nécessaire ou pas et quels types d'aides (humaines, techniques, financières, relatives au travail...) peuvent être mises en place en fonction du projet de vie de la personne, de ses besoins et de la réglementation en vigueur.

L'équipe pluridisciplinaire (EP) de la MDPH évalue les besoins des personnes en situation de handicap et propose un **plan personnalisé de compensation** sur la base notamment d'un **projet de vie** complété par la personne atteinte et/ou sa famille et d'un **certificat médical** (du médecin du centre de référence ou de compétence, du médecin traitant). C'est la **commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH)** qui décide de l'orientation des personnes en situation de handicap et de l'attribution de l'ensemble des aides et prestations. Celles-ci peuvent comprendre entre autres :

- Des aides humaines, des aides techniques, des aménagements du logement ou du véhicule, la prise en charge des surcoûts liés aux transports, à des charges spécifiques ou exceptionnelles, des aides animalières, via la **prestation de compensation du handicap (PCH)**.
- D'autres aides financières : **l'allocation adulte handicapé (AAH)**, **l'allocation d'éducation pour l'enfant handicapé (AEEH)** et éventuellement l'un de ses compléments.
- Des aides pour l'insertion professionnelle (Agefiph et/ou Fiphfp).

Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier, dans certains cas, **d'une carte mobilité inclusion (CMI)** qui se substitue aux anciennes cartes d'invalidité, de stationnement et de priorité. Il y a **3 CMI différentes** :

- la **CMI-Invalidité** délivrée sur demande à toute personne dont le taux d'incapacité permanente est au moins de 80 % ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3<sup>e</sup> catégorie par l'assurance maladie. Elle donne droit à une priorité d'accès notamment dans les transports en commun, des avantages fiscaux à son bénéficiaire. Une sous-mention « Besoin d'accompagnement » peut être attribuée au titre d'une nécessité d'aide humaine.
- la **CMI-Priorité** est attribuée à toute personne atteinte d'une incapacité inférieure à 80 % rendant la station debout pénible. Elle permet d'obtenir une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun, dans les espaces et salles d'attente, dans les établissements et manifestations accueillant du public, et dans les files d'attente.
- la **CMI-Stationnement**. Elle ouvre droit à utiliser, dans les parcs de stationnement automobiles, les places réservées ou spécialement aménagées et de bénéficier de dispositions spécifiques en matière de circulation et de stationnement.

**L'attribution de la CMI** relève de la compétence du président du conseil départemental (PCD) après évaluation de l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH et appréciation de la CDAPH. L'équipe médico-sociale chargée de l'évaluation APA peut donner des avis à propos des CMI priorité et stationnement. Elles sont délivrées pour une durée d'un à vingt ans ou à titre définitif. Le bénéficiaire peut, si sa situation le justifie, se voir attribuer une CMI priorité et stationnement ou une CMI invalidité et stationnement.

- **Carte européenne d'invalidité ([European Disability Card](#))** est effective dans huit pays européens (Belgique, Chypre, Estonie, Finlande, Italie, Malte, Slovaquie, Roumanie). Elle permet aux personnes en situation de handicap de garantir l'égalité d'accès à certains avantages spécifiques dans les pays européens participant à ce système.

**Les mutuelles de santé, les communes, les conseils départementaux, les caisses nationales d'assurance vieillesse, les autres caisses de retraite peuvent également participer à la prise en charge de certaines aides et prestations.**

**Vous pouvez retrouver toutes les informations relatives à ces aides et prestations dans le cahier Orphanet *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/ proches aidants)*, mis à jour annuellement.**

\*[CADASIL. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, juin 2013. Dr S.A.J. \[Saskia\] Lesnik Oberstein - Dr G.M. \[Gisela\] Terwindt, éditeurs experts.](#)

Pour guider les médecins dans les soins à apporter aux personnes atteintes de CADASIL, un [protocole national de diagnostic et de soins \(PNDS\)](#) daté de juin 2011 est disponible sur le site de la Haute Autorité de santé.

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, octobre 2019



Avec la collaboration de

- Dr Dominique Hervé, Centre de référence des maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil (CERVCO), hôpital Lariboisière, APHP, Paris
- Mme Stéphanie Morel, Centre de référence des maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil (CERVCO), hôpital Lariboisière, APHP, Paris



- Mme Annie Kurtz, association de patients CADASIL France