

# MALADIE DE CADASIL

# Guide des aidants

**Edition 2013**



**CADASIL France**

Association régie par la loi du 1er Juillet 1901

Siège social : Hôpital Lariboisière, Service de Neurologie, 2, rue Ambroise Paré, 75010 PARIS

Site Internet : [www.cadasil.com](http://www.cadasil.com)

Maladie de CADASIL - Guide des aidants 2013 réalisé par l'association CADASIL France



**MALADIE  
DE CADASIL**

# Guide des aidants

**Edition 2013**



# Sommaire

## 1.1. Introduction

1.1. La Maladie de CADASIL en bref	12
1.2. L'association CADASIL France	14
1.3. Activités de l'association	14

## 2. L'aidant

2.1. Statut de l'aidant	20
2.2. Vie de l'aidant	22
Encart : Une approche pragmatique	23
2.3. Santé de l'aidant	24
Encart : Moyens d'aide aux aidants	25
2.4. Rémunération de l'aidant	26
2.5. Congés de l'aidant salarié	26
2.5.1. Congé de soutien familial et de solidarité familiale	26
2.6. Information, formation et soutien de l'aidant	27
2.6.1. Pour vos besoins d'information	27
2.6.2. Pour vos besoins de formation	31
2.6.3. Pour vos besoins de soutien	33
2.7. Risques de maltraitance	34
Encart : Pour éviter l'épuisement qui peut conduire un aidant à la maltraitance et « Que faire lorsqu'on a des soupçons de maltraitance par un tiers? »	38-39

## 3. Les troubles causés par la maladie

### Généralités

42

3.1. Troubles moteurs	44
3.1.1. Les symptômes	44
3.1.2. Nos recommandations	45
3.1.2.1. Aménagements du domicile	46
3.1.2.2. Aides techniques	46
<b>Encart : Les aides techniques</b>	<b>48</b>
3.1.2.3. Accompagnement physique	50
3.1.2.4. Professionnels paramédicaux : kinésithérapeutes, orthophonistes, ergothérapeutes.	50
3.2. Troubles cognitifs (intellectuels, de la mémoire et du langage)	52
3.2.1. La vitesse d'exécution motrice ou intellectuelle	53
3.2.2. L'attention et la fatigabilité	53
3.2.3. La mise en action (fonctions exécutives)	54
<b>Encart : La conduite de véhicules</b>	<b>56</b>
3.2.4. Les troubles de la communication	57
3.2.5. Les troubles de la mémoire	58
À retenir	60
3.3. Troubles de l'humeur et du caractère	62
3.3.1. L'instabilité	63
3.3.2. La dépression	63
3.3.3. L'anxiété	64
3.3.4. L'irritabilité	65
3.3.5. Les troubles du sommeil	65

3.3.6. L'apathie	66
3.3.7. Les troubles de la sexualité	67
Encart : Synthèse de l'étude sur l'apathie dans la maladie de CADASIL	68
3.3.8. Diagnostic	70
Encart : La procédure d'annonce du diagnostic	72
3.4. Troubles associés	74
3.4.1. Les troubles de l'alimentation et du transit	74
La méthode Heimlich	76
3.4.2. Les troubles respiratoires	77
3.4.3. Les problèmes d'hygiène	78
3.4.4. Les escarres	79
3.4.5. Les phlébites ou thromboses veineuses	80
3.4.6. Les crises d'épilepsie	81
Encart : Conduite à tenir en cas d'épilepsie	82

## 4. Les soins nécessités par la perte de l'autonomie

4.1. Degré d'autonomie : grille AGGIR	86
4.1.1. Les 17 critères sur lesquels se fonde l'évaluation AGGIR	86
4.1.2. Les 6 niveaux de dépendance de la grille Aggir	87
4.2. Les soins corporels	89
4.2.1. La toilette debout ou assis	89
Encart : « Comment faire? »	90
4.2.2. La toilette au lit	91
Encart : « Comment faire? »	91
4.3. Le placement en établissement médicalisé	92
4.3.1. Les motifs de placement	92

4.3.2. La recherche d'un établissement	93
4.3.3. La préparation et la décision de placement	93
4.3.4. L'entrée en établissement et l'accompagnement	94

## 5. La maladie de cadasil

5.1. Réponses aux questions les plus souvent posées	98
---	----

## 6. Annexes

6.1. Adresses et liens utiles	122
6.2. Fiche de présentation du patient pour entrée en institution	
6.3. Fiche d'évaluation du Guide, à détacher et renvoyer à l'association CADASIL France	
Note aux lecteurs	

# 1. Introduction

1.1. La Maladie de CADASIL en bref	12
1.2. L'association CADASIL France	12
1.3. Activités de l'association	14



# 1. Introduction

## Amis aidants et accompagnants,

Pour répondre aux attentes de nombreux adhérents, nous avons réalisé en 2008 le premier guide à l'usage des aidants et accompagnants des malades de CADASIL. La présente édition 2013 tient compte des remarques formulées par les utilisateurs et des nombreux changements survenus dans le monde des maladies rares.

Elle est nourrie de nos expériences personnelles en tant qu'aidants, malades, psychologues et soignants, engagés dans l'Association CADASIL France. Il est enrichi par les travaux du CERVCO, centre de référence de la maladie de CADASIL, d'autres associations de malades, de diverses fondations et institutions françaises ou étrangères et des pouvoirs publics.

Nous avons choisi de rédiger ce guide pour qu'il soit utilisable seul, dans sa version papier, car tout le monde n'accède pas facilement à Internet. Mais nous mentionnons au passage de nombreuses adresses, références et liens pour vous permettre des approfondissements. La difficulté aujourd'hui, avec internet, est moins de trouver des informations que de choisir celles qui sont pertinentes et fiables. Ce guide devrait vous y aider.

Nous vous signalons deux autres guides pour les aidants, qui ont été publiés ces dernières années. Ils sont très clairs et bien documentés, et concernent l'ensemble des pathologies entraînant une dépendance. Grâce à eux, nous pouvons, dans la présente édition, nous consacrer à ce qui est spécifique à la maladie de Cadasil et nous focaliser sur la dimension relationnelle sans traiter les aspects administratifs. Nous vous conseillons vivement de les acquérir et de les utiliser en complément du présent guide.

Nous y reviendrons §2.6.1.

Il s'agit de :

- « Guide de l'aidant familial », créé sous l'égide du ministère des Solidarités et de la Cohésion sociale, édité par la Documentation Française,
- « Les maladies rares : Guide pratique » publié par l'Alliance Maladies Rares, dont est membre notre association.

## La structure de notre guide est la suivante :

Après une brève présentation de la maladie et de notre association CADASIL France, nous consacrons le second chapitre à l'aidant lui-même; puis nous présentons quatre grandes catégories de troubles causés par la maladie de CADASIL, assortis au fur et à mesure de nos avis et conseils. Nous avons regroupé dans le chapitre 4 les mesures spécifiques à la dépendance. Les informations proprement médicales font l'objet du chapitre 5. Il s'agit des réponses aux questions les plus souvent posées, rédigées par l'équipe médicale du CERVCO. En annexe, sont regroupés les liens internet, les coordonnées et références des sources que nous citons, ainsi que certains documents utiles.

Amis aidants, nous espérons que ce guide vous apportera, ainsi qu'à toute personne s'occupant de votre malade, une aide et un soutien pour affronter les difficultés de l'accompagnement.

Vous pourrez nous communiquer vos remarques pour son amélioration au moyen du questionnaire joint. Nous vous en remercions d'avance.

*Avec notre sincère soutien.  
L'équipe de CADASIL France*

## 1.1. La Maladie de CADASIL en bref

Notre objectif en réalisant ce guide est de soutenir les aidants et les proches de personnes malades de CADASIL en leur faisant part de nos expériences ; mais pas de traiter de la maladie de CADASIL sous l'angle médical. C'est la raison pour laquelle nous nous limitons en introduction à ne rappeler que les quelques informations qui nous semblent nécessaires pour aborder les différents chapitres. Au travers de ceux-ci vous découvrirez la maladie plus en profondeur : les troubles qu'elle provoque, les situations auxquelles les malades et leurs proches sont confrontés, les moyens et les actions permettant d'y faire face. C'est au Chapitre 5, et sur les sites internet que nous indiquons, que vous trouverez toute l'information médicale et fiable actuellement disponible.

### **La maladie de CADASIL, en quelques mots, c'est :**

Une maladie rare (touchant moins d'une personne sur 2000), encore mal connue des médecins et du public.

Une maladie génétique héréditaire, dont le gène responsable a été identifié il y a une vingtaine d'années.

Le gène muté est présent dès la conception, mais la maladie ne se manifeste qu'à l'âge adulte, généralement aux environs de la cinquantaine. L'âge exact et l'ordre d'apparition des troubles sont très variables d'une personne à l'autre. La vitesse de son développement est très irrégulière, avec des accélérations brutales et imprévisibles, puis de longues rémissions.

Une maladie dégénérative qui touche les vaisseaux sanguins irriguant le cerveau, provoquant des lésions de type AVC (accident vasculaire cérébral). Selon les zones atteintes, les troubles peuvent concerner les fonctions motrices, intellectuelles, affectives ou végétatives, limitant progressivement les capacités de la personne malade jusqu'à une invalidité et une dépendance totales, parfois sur plusieurs dizaines d'années.

Les effets de la maladie peuvent rester longtemps dissimulés et l'entourage risque de ne pas prendre conscience à temps d'un besoin de prise en charge. Progressivement la vie de la personne malade est modifiée en profondeur, et par contrecoup celle de ses proches, au point que les relations conjugale, filiale ou amicale peuvent se dégrader ou se transformer insensiblement en relation d'aide et de soin.

Le rôle d'aidant échoit alors naturellement à un proche, qui parfois n'a ni les compétences ni la disponibilité nécessaire, et qui doit se projeter dans un avenir différent de ses projets de vie antérieurs. Il peut alors se sentir dépassé, voire écrasé, par une situation qu'il comprend mal, par la transformation de la personne aimée et par l'incompréhension, voire la rudesse, des interlocuteurs sociaux et médicaux.

Dès que la maladie a été identifiée et qu'un certain nombre de personnes ont été diagnostiquées, les malades et leurs familles ont éprouvé le besoin de s'entraider et de se regrouper en une association, dont un des principaux objectifs est de les informer et de les accompagner dans leur longue lutte contre les effets de la maladie.

Il n'existe actuellement encore aucun traitement médical contre la maladie elle-même, bien que certains troubles et symptômes puissent être traités. Mais on peut vivre avec elle plus ou moins bien pendant de nombreuses années. Pour que cette vie soit la meilleure possible, le traitement le plus puissant disponible actuellement est encore un accompagnement familial et social du malade, capable de s'adapter à ses volontés et capacités.

## 1.2. L'association CADASIL France

L'identification du gène Notch 3, responsable de la maladie de CADASIL, par une équipe de médecins français en 1996 est à l'origine de l'association. Cette découverte a permis de porter un diagnostic sur des troubles jusque là inexpliqués, fréquents dans certaines familles.

L'histoire de notre association commence en février 1999, lorsque Nicole JOLLET, appartenant à la première famille dans laquelle la présence de ce gène a été identifiée, adresse un courrier aux membres des autres familles concernées par la maladie de CADASIL. C'est ainsi qu'avec le soutien du Professeur Marie Germaine BOUSSER, s'est tenue à Paris, le 12 juin 1999 à l'hôpital Lariboisière, l'assemblée générale constitutive de l'association **ACFFrance** (Artériopathies Cérébrales Familiales), qui a pris en juin 2002 le nom de **CADASIL France**, pour se conformer à l'appellation internationale de la maladie.

Association loi 1901, elle est pilotée par un conseil d'administration de 12 membres. La présidence a été assurée par Nicole JOLLET jusqu'en mars 2003, puis par Brigitte LEREBOURG, et depuis 2009 par Jean-Luc AIRIAU.

Le Professeur Chabriat, chef du service Neurologie de l'Hôpital Lariboisière, 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, qu'il préside.

## 1.3. Activités de l'association

Les cinq axes d'action de CADASIL France sont d'informer les adhérents, de soutenir et aider les malades et familles, de les représenter dans différentes instances, d'être un lien permanent et un soutien pour les équipes de médecins et chercheurs travaillant sur la maladie.

## Diffusion d'informations auprès des adhérents

- Une plaquette décrivant l'association est diffusée aux membres, aux patients suivis à l'hôpital Lariboisière et lors de diverses manifestations.
- Un site internet a été mis en ligne : **www.cadasil.com**. Il fait l'objet de mises à jour régulières. Ses rubriques médicales sont validées par l'équipe médicale du CERVCO. Certaines pages sont traduites en anglais et sont consultées par les internautes de nombreux pays dans le monde. Une page Face Book a été ouverte en 2012. Elle permet de répondre à un nouveau type de demande d'information et reste complémentaire du site de l'association.
- Le bulletin d'informations  
La Lettre est diffusé aux adhérents environ une fois par trimestre.
- Le Guide des aidants est proposé aux adhérents depuis 2008.
- La Carte médicale est proposée aux malades depuis 2010.

## Soutien aux adhérents, personnes malades et familles.

- Les malades, les membres de leur famille, les personnes en recherche d'information peuvent contacter l'association, soit à travers le site Internet **www. cadasil.com**, soit par courriel : **president.cadasil@yahoo.fr** **et info@cadasil.com** **soit par lettre ou téléphone** à l'adresse du président en exercice (en 2013 : Jean Luc Airiau, « Le Bois de la Moinerie » 16480 BROSSAC ; tel : 05 45 98 74 54). Ils recevront une écoute attentive et des conseils en réponse à leurs questions.
- Ils peuvent également appeler le numéro azur Maladies Rares Info Service : 0 810 63 19 20.
- L'Assemblée Générale annuelle est devenue un moment important

dans la vie de l'association. Organisée à Paris sur une journée entière, en général un samedi de la fin du premier trimestre. Elle comporte : l'Assemblée générale statutaire, suivie d'un repas convivial, au cours duquel les membres de l'association, malades et familles, peuvent faire connaissance et rencontrer en toute simplicité l'équipe médicale de l'Hôpital Lariboisière. L'après midi, la conférence médicale permet à tous d'être informés des avancées de la recherche fondamentale et clinique.

## **Information des milieux médicaux et des instances administratives.**

Avant les années 2000 la maladie de CADASIL, maladie rare, était totalement inconnue des médecins et services hospitaliers. En 2012 elle est encore trop ignorée, mais d'importants moyens d'information ont été déployés dans le cadre du Plan National Maladies Rares (PNMR<sub>1</sub>), auquel l'association a apporté son concours:

- Collaboration à la création en 2005 d'un Centre du référence dans lequel est incluse la maladie de CADASIL : le CERVCO (Centre de Référence des Maladies Vasculaires du Cerveau et de l'Oeil), auquel tout membre des professions médicales peut s'adresser sur le site **[www.cervco.fr](http://www.cervco.fr)**.
- Collaboration aux actions de l'AMR, Alliance Maladies Rares et du site ORPHANET, qui mettent en commun des actions en faveur de très nombreuses associations et de la recherche.
- Réalisation en 2010 d'une carte médicale que chaque malade peut porter sur lui pour fournir à toute personne ayant à s'occuper de lui les informations essentielles sur sa pathologie.
- Participation à l'élaboration du Plan National de Diagnostic et de Soins (PNDS) de CADASIL par la Haute Autorité de Santé.  
L'association est en lien avec d'autres associations de familles CADASIL à l'étranger, en particulier aux USA. Son site fait référence et suscite de nombreux appels provenant du monde entier.

## **Représentation dans les médias et dans les instances de concertation sur les maladies rares.**

- Participation à des colloques, séminaires et réunions de concertation avec les pouvoirs publics et d'autres associations, pour la mise en place des dispositifs de lutte contre les maladies rares et d'aide aux malades, tels que le Plan National Maladies Rares (PNMR 1 et 2)
- Des membres de CADASIL France participent chaque année à la Marche des Maladies Rares, dans le cadre du Téléthon. Le nom CADASIL France apparaît alors sur le plateau de télévision du Téléthon.
- Laurent PETITGUILLAUME, animateur de télévision et radio, est le parrain de CADASIL France depuis septembre 2001.

## **Relais avec l'équipe de Chercheurs.**

- Depuis sa création, l'association entretient une collaboration très étroite avec l'équipe de chercheurs du CERVCO travaillant sur la maladie de CADASIL, et avec l'ensemble du personnel du Service Neurologie de l'Hôpital Lariboisière.
- En 2008, le Professeur CHABRIAT est à l'origine de la mise en place d'un Conseil Scientifique indépendant du conseil d'administration. Ce conseil est composé de neurologues, chercheurs, spécialistes de questions éthiques, etc.
- CADASIL France collabore à la diffusion d'informations sur la recherche. Elle relaie notamment l'appel aux volontaires dans le cadre des études et protocoles du CERVCO.
- CADASIL France soutient financièrement, dans la limite de ses moyens, la recherche médicale.  
Pour plus d'information sur l'Association, voir sur son site Internet : **[www.cadasil.com](http://www.cadasil.com)**



## 2. L'aidant

2.1. Statut de l'aidant	20
2.2. Vie de l'aidant	22
Encart : Une approche pragmatique	23
2.3. Santé de l'aidant	24
Encart : Moyens d'aide aux aidants	25
2.4. Rémunération de l'aidant	26
2.5. Congés de l'aidant salarié	26
2.5.1. Congé de soutien familial et de soliarité familiale	26
2.6. Information, formation et soutien de l'aidant	27
2.6.1. Pour vos besoins d'information	27
2.6.2. Pour vos besoins de formation	31
2.6.3. Pour vos besoins de soutien	33
2.7. Risques de maltraitance	34
Encart : Pour éviter l'épuisement qui peut conduire un aidant à la maltraitance et « Que faire lorsqu'on a des soupçons de maltraitance par un tiers? »	38-39

## 2. L'aidant

**L'aidant** est la personne proche qui prend soin du malade plus ou moins dépendant, de manière régulière, à titre non professionnel. C'est le plus souvent le conjoint ou le descendant direct 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. Par souci de simplicité, nous utiliserons toujours le terme d'aidant.

### 2.1. Statut de l'aidant

Il n'existe pas encore de reconnaissance juridique de l'aidant, pas de statut en tant que tel. Mais la jurisprudence fait parfois référence à un « devoir de service » lorsqu'un proche est dépendant.

Bien souvent, la réglementation et les services sociaux considèrent comme allant de soi la solidarité familiale et l'unité du foyer fiscal.

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

- L'importance 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 aidants eux-mêmes. En témoigne la publication par la Documentation Française, sous l'égide du Ministère des solidarités et de la cohésion sociale, du « Guide le l'aidant familial », que nous vous recommandons.

•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 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'article L.1111-6 du code de la Santé Publique stipule qu'une personne handicapée peut désigner une personne de confiance. Il peut s'agir d'un parent, d'un proche ou d'un médecin que le malade charge officiellement de le représenter pour recevoir les informations médicales ou administratives, pour faire valoir ses souhaits, et qui l'assiste dans ses démarches et décisions. Cette désignation est révoquée à tout moment. Elle peut, par exemple, ne s'appliquer que pendant la durée d'une hospitalisation. Elle n'a plus d'objet lorsque la personne est mise sous tutelle.

•Outre les soins et le soutien, l'aidant peut être amené à conseiller ou prendre en charge les aspects administratifs et financiers du handicap. Il peut se voir confier par le Juge des tutelles les responsabilités de **curateur** (mise du malade sous curatelle) ou de **tuteur** (mise sous tutelle). Ces procédures sont définies par **l'article 425 du code civil** : « Toute personne dans l'impossibilité de pourvoir seule à ses intérêts en raison d'une altération, médicalement constatée, soit de ses facultés mentales, soit de ses facultés corporelles de nature à empêcher l'expression de sa volonté peut bénéficier d'une mesure de protection juridique prévue au présent chapitre. ». Les missions sont définies dans les textes, avec des droits, des devoirs et des moyens de contrôle institutionnels.  
Pour en savoir plus, consulter le site : **[www.tutelle-curatelle.com](http://www.tutelle-curatelle.com)**.

•Toutefois, nous conseillons de ne pas cumuler tous les rôles, afin d'éviter le surmenage et les tiraillements que peuvent engendrer des tâches aux impératifs parfois contradictoires. Ces responsabilités exigent d'ailleurs des compétences précises, et il vaut mieux éviter de les prendre en charge si on ne se sent pas préparé ou motivé.

## 2.2. Vie de l'aidant

La maladie d'un membre de la famille peut amener des bouleversements importants et mettre les relations familiales à rude épreuve. Progressivement, elle oblige à une redistribution des rôles. Elle crée des charges nouvelles et peut engendrer de l'inquiétude, de la tristesse, des frustrations, voire 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 approfondies. C'est une décision personnelle majeure à prendre. Même si sa désignation paraît évidente et naturelle à l'entourage et à lui-même, elle engage en effet l'aidant dans sa vie affective, sociale, professionnelle et économique pour une longue période. 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 psychologique de l'aidant au cours de sa mission. Celle-ci peut devenir une belle aventure et un combat d'une grande intensité émotionnelle et humaine, mais elle peut aussi devenir un parcours subi et désespérant mettant en péril sa propre santé. Il est important que l'aidant se définisse dès le départ des objectifs réalistes et se ménage des temps de récupération.

## Une approche pragmatique

*Nous citons à titre d'exemple une association américaine consacrée à CADASIL qui propose une manière positive et pragmatique d'aborder ce sujet. Elle donne aux aidants les conseils suivants :*

- Faites la liste des besoins du malade et identifiez ceux auxquels il ne peut pas 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 élaborer un plan d'aide familiale, où la contribution de chacun sera définie selon ses goûts et ses capacités, en accordant au malade lui-même un rôle majeur dans la limite du possible.*
- 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 est, bien sûr, à réactualiser périodiquement, car les besoins du malade et les possibilités de chacun peuvent évoluer.*

## 2.3. Santé de l'aidant

Quel que soit son degré de dévouement, l'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 personnels.

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 des aides publiques et associatives.

Dans les moments d'épreuve et de tension, il est nécessaire de reconnaître et d'accepter ses sentiments. En effet, peur de l'avenir, refus, colère, agressivité, angoisse, gêne lors des soins, sont les sentiments qu'éprouvent souvent les accompagnants. Ils peuvent s'en culpabiliser.

Accompagner une personne malade dans son 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 légitimes, même si elles sont difficiles à accepter et sévèrement jugées par l'entourage.

Lorsqu'il voit s'éloigner tout espoir d'agir sur sa vie et d'y trouver des satisfactions, lorsque la souffrance s'installe durablement, le malade, comme toute personne dans cette situation, peut en venir à demander à l'aidant la possibilité d'en finir. C'est une épreuve supplémentaire pour celui-ci, qui peut se sentir tiraillé entre son désir et celui du malade, entre ses sentiments, ses raisonnements philosophiques ou religieux, les opinions des proches et la législation en vigueur. Celle-ci, en France en 2012, assimile toujours un acte d'euthanasie à un homicide, même si c'est à la demande de l'intéressé. Il est conseillé à l'aidant de réfléchir à l'avance à cette éventualité et de se faire aider dans cette réflexion par

des personnes de confiance (dont le médecin) et/ou des associations en accord avec ses valeurs, afin de ne pas être déstabilisé le jour où la question se pose. Si le malade la soulève, il vaut mieux en dialoguer sincèrement avec lui, s'il est en état de le faire, plutôt que rejeter l'idée ou de ne pas l'entendre. C'est un accompagnement d'une grande intimité, qui n'implique pas forcément une acceptation.

L'aidant peut être lui-même âgé ou de santé fragile et la surcharge peut conduire à divers troubles. S'il en ignore les signes il s'expose à l'épuisement physique et psychique, souvent appelé « burn out ».

Le risque de maltraitance existe lors de l'accompagnement d'un proche malade. L'épuisement, l'isolement, l'incertitude sur l'évolution de la maladie, la surcharge de travail, sont des facteurs favorisant.

### **L'aidant a donc, lui aussi, besoin d'être aidé**

## *Moyens d'aide aux aidants*

- *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). Renseignez-vous auprès de la MDPH de votre lieu de résidence.*
- *Entretiens réguliers avec un psychothérapeute (aux frais de l'intéressé ou dans le cadre d'une institution) ou un Médecin Psychiatre (prise en charge des consultations par la Sécurité Sociale).*

## 2.4. Rémunération de l'aidant

L'aidant, comme toute personne employée par un particulier, peut être rémunéré dans le cadre d'un contrat de travail ou au moyen du chèque emploi service universel (CESU) [www.cesu.urssaf.fr](http://www.cesu.urssaf.fr), excepté pour des actes de soin relevant des professions médicales.

Cette possibilité est offerte également aux membres de la famille, à l'exclusion du conjoint, concubin et pacsé.

Cette rémunération suppose bien sûr que le malade ait des ressources suffisantes : revenus ou aides diverses, telles que l'Allocation Personnalisée à l'Autonomie (APA).

Cette formule entraîne l'ensemble des charges et des avantages sociaux des salariés : cotisations Sécurité Sociale, retraite, chômage, formation professionnelle, etc. Avant de vous y engager, consultez le Guide de l'aidant familial, (p 33 ...) et demandez conseil à une assistante sociale.

## 2.5. Congés de l'aidant salarié

### 2.5.1. Congé de soutien familial et de solidarité familiale

Ces deux formes de congé très voisines sont définies par le Code du Travail. Elles permettent à une personne salariée qui doit s'absenter pour assister un proche en raison de sa dépendance ou de la gravité de son état de santé, d'obtenir de son employeur un congé non rémunéré d'une durée maximale de 3 mois, renouvelable une fois. Avec l'accord de l'employeur, le congé peut prendre la forme d'un emploi à temps partiel. Voir le Guide de l'aidant familial (page 40 ...) et le site :

➔ <http://travail-emploi.gouv.fr/informations-pratiques,89/fiches-pratiques,91/conges-et-absences-du-salarie,114/le-conge-de-soutien-familial,12763.html>



## 2.6. Information et formation de l'aidant

De nombreux aidants, lorsque cette mission s'impose à eux, se sentent très démunis, ne sachant où trouver information, formation et soutien. Depuis quelques années, l'offre disponible sur ces sujets s'est considérablement développée et devient accessible, en particulier grâce à internet.

Notre but est de vous apporter ici des éléments d'information issus de nos expériences et de nos recherches et de vous indiquer une sélection de liens où vous pourrez les approfondir si vous accédez à internet.

### 2.6.1. Pour vos besoins d'information

#### **La carte médicale**

Elle est composée de deux parties, l'une contient des informations personnelles, l'autre donne des informations sur la maladie. Les deux sont réunies dans un étui plastique transparent de la dimension d'un passeport. On peut donc la placer en permanence avec les papiers importants, dans son sac ou son portefeuille et, en cas d'urgence, elle peut être facilement trouvée par les différents intervenants (secouristes, pompiers, SAMU, médecins, etc.).

Elle est distribuée gratuitement à toute personne atteinte de CADASIL

#### **Pour se la procurer gratuitement il vous suffit d'en faire la demande auprès :**

- de notre association CADASIL France, par courrier ou par mèl à l'adresse :  
mailto : [info@cadasil.com](mailto:info@cadasil.com).

Nous conseillons à chaque malade de l'acquérir et de la faire compléter par son médecin traitant ou son neurologue et de la garder toujours avec lui.

Il est fortement conseillé d'y apposer sa photo pour qu'on puisse être certain que la carte est bien celle du porteur.

## Voici la première page des deux cartes :

**Carte médicale**

Le porteur de cette carte est atteint de

**CADASIL**

"Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy"  
(artériopathie cérébrale autosomique dominante avec infarctus sous-corticaux et leucoencéphalopathie)

Cette carte est remplie et mise à jour par le médecin, en présence et avec l'accord du malade qui en est le propriétaire. Ce document est soumis au secret médical et nul ne peut en exiger la communication sans l'autorisation du titulaire ou de son représentant légal.

Il est recommandé de conserver cette carte sur soi.

**Carte d'informations complémentaire**

Le porteur de cette carte est atteint de

**CADASIL**

"Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy"  
(artériopathie cérébrale autosomique dominante avec infarctus sous-corticaux et leucoencéphalopathie)

Lisez attentivement ce document et conservez-le soigneusement avec la carte médicale. Il contient des informations sur la maladie, ses symptômes et leur prévention.

Il est parfois très difficile au malade ou à la personne qui l'accompagne d'expliquer sa situation au personnel médical, aux services sociaux et aux administrations. En effet, comment être clair, bref, précis et calme, lors qu'on est, avec sa souffrance, obligé d'expliquer (souvent pour la dixième fois ...) à des professionnels experts et pressés, une réalité qui nous dépasse et nous écrase ?

Aujourd'hui, cependant, nous pouvons parler de la maladie aux professionnels de manière crédible, car nous pouvons nous appuyer sur des supports clairs et fiables, créés à leur intention par les meilleurs experts de la maladie.

## Sur la maladie et les aspects médicaux, nous vous proposons les documents et liens suivants :

- Le **site internet de notre association CADASIL France [www.cadasil.com](http://www.cadasil.com)**, plus détaillé que le présent guide sur certains aspects tels que l'association, la maladie et la recherche. Il comporte aussi de nombreux liens utiles.

Le support écrit le plus simple pour présenter la maladie à un nouvel interlocuteur est la « **Carte médicale** » individuelle, que CADASIL France a mise au point en 2010. Gardée en permanence sur lui par le malade, elle lui permet à tout moment de donner brièvement son identité, les personnes à prévenir, le nom de sa maladie, les principales précautions à prendre et les coordonnées des ressources médicales à contacter. Cette carte peut être commandée gratuitement à l'association, par courrier ou sur son site internet **[www.cadasil.com](http://www.cadasil.com)** qui permet également de la télécharger. Elle doit être complétée par le médecin traitant.

- Nous disposons maintenant d'un nouvel outil créé pour aider les urgentistes à réaliser les bons soins auprès des personnes atteints de CADASIL : un document comportant une fiche de régulation **pour le SAMU et des recommandations pour les urgences hospitalières**, réalisé grâce à la collaboration d'Orphanet, du CERVCO et de notre association. Pour le consulter et le télécharger, aller sur le site ORPHANET :

➔ **[www.orphanet-urgences.fr](http://www.orphanet-urgences.fr)**

- Le PNDS, **Protocole National de Diagnostic et de Soins de la maladie de CADASIL**.

Ce document, élaboré par le CERVCO, en collaboration avec CADASIL France, et la Haute Autorité de Santé en 2010 est destiné aux médecins, auxquels il donne l'information détaillée sur la maladie et toutes les procédures à suivre pour la prise en charge du malade. Il est intéressant pour l'information du malade et de l'aidant eux mêmes, mais surtout ceux-ci doivent en connaître l'existence pour en informer les médecins. Ils peuvent le consulter sur le site :

➔ **[www.has-sante.fr/portail/jcms/c\\_1069510](http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_1069510)**

## Sur les aspects sociaux et administratifs, nous vous proposons les documents et liens suivants :

**Les Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH)** sont chargées de l'accueil et de l'accompagnement des personnes handicapées et de leurs proches. Il existe **une MDPH dans chaque département**, fonctionnant comme un **guichet unique** pour toutes les démarches liées aux diverses situations de handicap.

Site : **www.mdpf.fr**, en suivant sur ce site l'onglet « mode d'emploi », on accède à la liste et coordonnées des MDPH par département :

➔ [www.mdpf.fr/indexphp?option=com\\_content&view=article&id=101&Itemid=79](http://www.mdpf.fr/indexphp?option=com_content&view=article&id=101&Itemid=79).

• Les services sociaux de votre municipalité (CCAS) et des divers organismes auxquels le malade ou l'aidant sont affiliés offrent aussi de l'information et des aides (CPAM, MSA, caisse de retraite et de prévoyance etc.).

• **Le fascicule « MALADIES RARES - GUIDE PRATIQUE »**, publié en 2011 par l'AMR (Alliance Maladies Rares). Il est complémentaire du présent guide. Il traite en particulier des prises en charge médicales et des aides et prestations.

Il est téléchargeable sur le site **www.orphanet.fr** .

Le fascicule peut être commandé à l'Alliance Maladies Rares (63 rue Didot 75104 PARIS), qui a créé une ligne téléphonique d'aide : Maladies Rares Info Services :

N° Azur : 0 810 63 19 20.

• Le « Guide de l'aidant familial », créé sous l'égide du Ministère des solidarités et de la cohésion sociale, est édité par la Documentation Française. On peut en voir le sommaire et le commander sur le site :

➔ [www.ladocumentationfrancaise.fr/catalogue/9782110087287/index.shtml](http://www.ladocumentationfrancaise.fr/catalogue/9782110087287/index.shtml).

Il est téléchargeable à partir du site de l'association Agevillage

➔ [http://framework.agevillage.com/documentspdfs/guide\\_aidant\\_familial.pdf](http://framework.agevillage.com/documentspdfs/guide_aidant_familial.pdf)

Nous conseillons d'acquérir ce document et de l'utiliser en complément du présent guide. Il est très complet, simple et concret, réunit toutes les informations sur les droits des aidants et de leur proche dépendant. Il indique les interlocuteurs auxquels chacun peut s'adresser pour trouver de l'aide. Il propose également un exemple de « carnet de l'aidant », journal que tout aidant a intérêt à tenir à jour pour organiser ses activités et gérer le temps consacré à la personne dont il s'occupe. Vous le trouverez en annexe. Il propose aussi tout un dossier sur la valorisation de l'expérience de l'aidant dans un but de qualification professionnelle.

- Beaucoup d'organismes de retraite et de prévoyance ont des services d'aide sociale dotés de moyens importants.

Certains ont créé des fondations qui financent diverses actions en faveur des personnes handicapées et des aidants.

Ne pas hésiter à les contacter, dès lors que vous y êtes affilié.

- Le second Plan National Maladies Rares (PNMR 2) couvrant les années 2011 à 2014 vous permet de prendre connaissance des projets décidés au niveau national pour lutter contre les Maladies rares et leurs conséquences. Trois grands axes : Améliorer la qualité de la prise en charge des patients, développer la recherche sur les maladies rares, amplifier les coopérations européennes et internationales. Il peut être téléchargé à partir du lien suivant :

📄 [www.orpha.net/actor/Orphanews/2011/doc/Plan\\_national\\_maladies\\_rares.pdf](http://www.orpha.net/actor/Orphanews/2011/doc/Plan_national_maladies_rares.pdf)

## 2.6.2. Pour votre besoin de formation

De nombreux aidants 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 stages ou séances de formation est encore limitée et mal répartie sur le territoire. Toutefois, certaines associations (par exemple, France Alzheimer, ...), des caisses de retraite, des mutuelles, des municipalités

peuvent en proposer. Pour en avoir connaissance, nous vous conseillons de consulter les sites internet que nous citons au paragraphe suivant et d'interroger les organismes qui les supportent pour connaître leur offre de formation :

L'association France Alzheimer organise des actions de formation à Paris et en régions. Ces formations s'adressent aux aidants informels (les familles, les amis, les voisins) qui accompagnent régulièrement une personne atteinte d'une maladie d'Alzheimer ou d'une maladie apparentée.

D'une durée de 14 heures, cette formation est composée de cinq modules, espacés dans le temps afin de favoriser l'appropriation des contenus. Cette formation est gratuite.

L'Association Française des aidants développe un centre de formation qui s'adresse à deux publics : les aidants proches et les professionnels qui les accompagnent. Leur programmes est consultable sur le site :

➔ [www.aidants.fr/centre-de-formation](http://www.aidants.fr/centre-de-formation)

Les sites Internet des nombreuses associations de malades et aidants, parfois assortis de forums d'échange, donnent des conseils très concrets et détaillés, auxquels vous pouvez accéder en permanence si vous êtes internaute. Ils peuvent vous permettre une véritable auto-formation à distance, à condition de garder une certaine distance critique, car ils ne concernent pas spécifiquement la maladie de CADASIL et ne disent pas que des vérités.

N'hésitez pas en outre à demander aux soignants professionnels de vous expliquer les actes que vous pouvez faire (et également ce que vous ne devez pas faire). Il y a en effet certaines techniques et règles à respecter qui leur ont été enseignées lors de leur formation et qu'ils peuvent vous transmettre.

## 2.6.3. Pour votre besoin de soutien

**Les associations** sont, en dehors de la famille et des amis, les lieux privilégiés du soutien et de l'entraide.

- Parmi celles-ci, figure en premier lieu notre association **CADASIL France**, **www.cadasil.com**, qui a conçu pour vous le présent guide, et dont les activités sont présentées au premier chapitre. Vu le nombre réduit de ses adhérents et leur dispersion géographique, elle n'a aucune activité de proximité, ni à Paris ni en région. Toutefois, elle a créé un site Facebook pour développer les échanges entre adhérents.

- **L'Association Française des Aidants [www.aidants.fr](http://www.aidants.fr)** a été fondée en 2003 avec trois buts :

- Faire reconnaître le rôle des aidants auprès des pouvoirs publics, des soignants professionnels et de l'opinion publique en général,

- Regrouper et diffuser toutes les informations utiles aux aidants;

- Faciliter les échanges entre les aidants, afin qu'ils puissent se soutenir mutuellement et se donner des conseils ;

- Mettre en place ou être le relais pour tous les services offerts aux aidants et contribuer à l'organisation de manifestations dans le secteur de la santé et du social.

Elle organise de nombreuses activités et possède un site internet remarquablement clair et complet, que nous vous recommandons.

- Le CLIC de Paris Émeraude a ouvert dans Paris 44 restaurants Émeraude gérés par le Centre d'action sociale de la Ville de Paris. Ouverts uniquement le midi, ils sont répartis sur l'ensemble des arrondissements parisiens. Dans un cadre convivial vous pouvez venir accompagné de

vosre famille ou d'amis. On peut en trouver les conditions d'accès et la liste sur le site:

➔ [www.paris.fr/politiques/organigramme-des-directions-services/centre-daction-sociale-de-la-ville-de-paris-casvp/restaurants-paris-emeraude/rub\\_5391\\_stand\\_11505\\_port\\_11605](http://www.paris.fr/politiques/organigramme-des-directions-services/centre-daction-sociale-de-la-ville-de-paris-casvp/restaurants-paris-emeraude/rub_5391_stand_11505_port_11605)

• D'autres associations, telles que France Alzheimer :

➔ [www.francealzheimer.org](http://www.francealzheimer.org) ou l'Association des paralysés de France [www.apf.asso.fr](http://www.apf.asso.fr) organisent des groupes de parole largement implantés sur le territoire. En y adhérant, il est tout à fait possible de se joindre à l'un d'eux. En effet, même si les pathologies concernées ne sont pas les mêmes, les conditions de vie des Aidants sont souvent très proches. On peut les contacter localement par les moyens classiques : visite à leur permanence, téléphone ou par leurs sites Internet.

• Un site internet dédié au grand âge comporte aussi de nombreuses informations et liens utiles :

➔ [www.agevillage.com/sousTheme-16-Accompagner-les-aidants.html](http://www.agevillage.com/sousTheme-16-Accompagner-les-aidants.html)

Si les associations orientées vers la maladie et le handicap peuvent vous être d'un grand soutien, n'oubliez pas que les réseaux associatifs à orientation récréative, culturelle, sportive, religieuse, etc. peuvent être tout aussi nécessaires, afin que l'accompagnement n'envahisse pas toute votre vie et ne compromette pas votre équilibre.

## 2.7. Risques de maltraitance

Il nous semble nécessaire d'aborder ici ce sujet délicat.

Les personnes malades ou handicapées sont particulièrement exposées à la maltraitance, du fait de leur difficulté à effectuer elles-mêmes les actes de la vie quotidienne, de leur incapacité à exiger le respect qui leur est dû, et même de l'exaspération que leur état peut provoquer chez leurs aidants.



Même si la maltraitance reste assez vague à définir, il s'agit très souvent d'une situation complexe dans laquelle interagissent la victime et les auteurs, qui sont parfois eux-mêmes en situation de souffrance.

Elle peut s'exercer aussi bien en milieu domestique qu'en institution. Elle peut résulter de négligences de la part des aidants ou soignants, mais aussi de leur réaction à 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 développés en France et à l'étranger. Ils proposent des études et des 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 :

➔ [www.agevillage.com/article-1882-1-maltraitance-dossier-complet-outils-d-evaluation.html](http://www.agevillage.com/article-1882-1-maltraitance-dossier-complet-outils-d-evaluation.html) et <http://old.agevillage.org/RootSites/agevillage/Tests/rifvel-automatique.jsp>

La maltraitance dans le cadre domestique peut prendre différentes formes :

- Surprotection infantilisante ou limitant la liberté, isolement vis à vis des amis et de la famille, indifférence, mépris, non-respect de la pudeur (maltraitance psychologique),
- Paroles blessantes, humiliantes, ou suscitant de la honte (maltraitance verbale),

- Actes répressifs, agressifs ou brutaux de toutes sortes (maltraitance physique),
- Abus de neuroleptiques, sur-médication ou sous médication (maltraitance médicamenteuse),
- Négligences diverses, telles que : mauvaise qualité ou retard des repas, manque d'aide dans les actes de la vie quotidienne, hygiène négligée, exposition à des nuisances diverses (bruit, lumière froide, etc.),
- Maltraitance civique : enfermement, demande abusive de mise sous tutelle ; maltraitance financière : extorsion d'argent...

Il est donc essentiel pour les aidants de rester très vigilants, de ne pas hésiter à se faire assister par des professionnels tels que : auxiliaire de vie, aide-soignante, infirmière, assistante sociale, psychologue, médecin traitant, les associations contre la maltraitance, conseiller économique et juridique.

Ils ont besoin aussi de prendre du recul, prévoir des temps de repos ou de loisir, de se faire remplacer par un proche ou de confier le malade à une structure d'accueil de jour ou de vacances. Ce temps de réflexion est nécessaire pour être capable d'adapter son comportement et de comprendre que le malade n'est peut être pas totalement conscient de la charge qu'il représente ni de ses exigences.

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 :

➔ [www.gerontechnologie.net/la-non-traitance-des-personnes-agees-vous-connaissez/311985](http://www.gerontechnologie.net/la-non-traitance-des-personnes-agees-vous-connaissez/311985) .

## *Pour éviter l'épuisement qui peut conduire un aidant à la maltraitance*

*Il faut savoir :*

- reconnaître vos propres limites,*
- entendre et comprendre les plaintes du malade,*
- reconnaître chez vous les signaux d'alarmes (par exemple vos réactions d'agacement ou de colère face à certains comportements exaspérants de votre proche),*
- prendre du temps pour soi-même (en se faisant remplacer quelques heures auprès du patient sans se sentir coupable)*
- maintenir un réseau de relations (ne pas se laisser isoler dans un huis clos avec lui).*

## *Que faire lorsqu'on a des soupçons de maltraitance par un tiers?*

*Si vous avez des raisons de penser que votre proche subit des maltraitances, la première chose à faire est de recueillir des faits objectifs (par exemple : soins pas ou mal faits, propos irrespectueux ou humiliants, repas inadaptés ...) puis d'écouter sa version des faits et la manière dont il y réagit par (exemple : souffrance, passivité, culpabilisation, revendication, agressivité ...). Parlez avec lui de ce que vous pourriez faire pour lui. Puis efforcez-vous de dialoguer avec les auteurs de la maltraitance, afin qu'ils en prennent conscience et recherchent des solutions. Si cette démarche est vaine, il convient d'en*

*parler à l'encadrement et à la direction, si le malade est en établissement ou soigné à domicile par du personnel extérieur. La responsabilité des chefs d'établissement est engagée civilement et pénalement*  
*La DDASS (Direction Départementale de l'Action Sanitaire et Sociale) pourra aussi intervenir.*

*Il est conseillé à l'aidant de parler de son ressenti à une personne de confiance, pour mieux contrôler ses propres réactions. Des antennes d'écoute comme ALMA France ont été mises en place pour cela :*  
***www.alma-france.org***. *Le médecin peut aussi vous aider à révéler les faits.*

*Si les faits continuent, votre rôle va jusqu'à l'obligation de les dénoncer auprès des autorités judiciaires ou administratives, pour ne pas être considéré comme complice.*

*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 pouvez vous renseigner auprès du Tribunal ou dans un service de consultation gratuite d'avocats, ainsi que sur le site :*

***👉 [www.retraiteplus.fr/la-maltraitance-ou-porter-plainte-et-comment-faire.php](http://www.retraiteplus.fr/la-maltraitance-ou-porter-plainte-et-comment-faire.php)***

## 3. Les troubles causés par la maladie

<b>Généralités</b>	<b>42</b>
3.1. Troubles moteurs	44
3.1.1. Les symptômes	44
3.1.2. Nos recommandations	45
3.1.2.1. Aménagements du domicile	46
3.1.2.2. Aides techniques	46
<b>Encart : Les aides techniques</b>	<b>48</b>
3.1.2.3. Accompagnement physique	50
3.1.2.4. Professionnels paramédicaux : kinésithérapeutes, orthophonistes, ergothérapeutes.	50
3.2. Troubles cognitifs (intellectuels, de la mémoire et du langage)	52
3.2.1. La vitesse d'exécution motrice ou intellectuelle	53
3.2.2. L'attention et la fatigabilité	53
3.2.3. La mise en action (fonctions exécutives)	54
<b>Encart : Conduite de véhicules - Permis de conduire</b>	<b>56</b>
3.2.4. Les troubles de la communication	57
3.2.5. La mémoire	58
À retenir	60
3.3. Troubles de l'humeur et du caractère	62
3.3.1. L'instabilité	63

3.3.2. La dépression	63
3.3.3. L'anxiété	64
3.3.4. L'irritabilité	65
3.3.5. Les troubles du sommeil	65
3.3.6. L'apathie	66
3.3.7. Les troubles de la sexualité	67
Encart : Synthèse de l'étude sur l'apathie dans la maladie de CADASIL	68
3.3.8. Diagnostic	70
Encart : La procédure d'annonce du diagnostic	72
3.4. Troubles associés	74
3.4.1. Les troubles de l'alimentation et du transit	74
Encart : la méthode Heimlich	76
3.4.2. Les troubles respiratoires	77
3.4.3. Les problèmes d'hygiène	78
3.4.4. Les escarres	79
3.4.5. Les phlébites ou thromboses veineuses	80
3.4.6. Les crises d'épilepsie	81
Encart : Conduite à tenir en cas d'épilepsie	82

## 3. Les troubles causés par la maladie

### Généralités

Avant d'aborder les troubles causés par la maladie de CADASIL, il convient de préciser qu'ils sont d'une grande diversité. En effet, presque toutes les zones du cerveau peuvent être atteintes à un moment ou à l'autre. Les troubles apparaissent dans un ordre et à un âge très variable d'un malade à l'autre, en général après 45 ans mais parfois beaucoup plus tard. La vitesse d'aggravation est irrégulière, avec des accélérations brutales et des périodes de stabilité pouvant durer plusieurs années. On n'est donc pas en présence d'une évolution standard et régulière : tous les cas sont plus ou moins atypiques, même si des groupes de symptômes et des enchainements fréquents sont repérables.

Il est important pour l'Aidant de le savoir : l'avenir du malade comporte une large part d'incertitude, ce qui peut générer beaucoup d'inquiétude, mais laisse aussi une grande place à l'espoir. Si aujourd'hui la médecine a peu de pouvoir sur le développement des symptômes, de plus en plus de moyens existent en revanche pour vivre avec, mieux et plus longtemps. L'Aidant, surtout s'il sait lui-même se faire aider, peut jouer un rôle essentiel dans la qualité de vie du malade.

Lorsque nous avons entrepris la première rédaction de ce guide, les descriptions de la maladie étaient encore très sommaires et essentiellement en termes médicaux, peu claires pour le commun des mortels. Nous avons en revanche dans l'association des témoignages d'expériences très variées, vécues au quotidien dans les familles. Nous avons dû mettre de l'ordre dans les descriptions médicales et les expériences de vie que nous avons recueillies auprès des adhérents. Nous avons choisi d'aborder la maladie non pas en termes médicaux,



mais sous l'angle des troubles qu'elle provoque dans la vie des malades et de leurs familles. C'est en effet à des baisses de capacités, à des comportements perturbés, que le malade et ses proches doivent faire face, pas à des leucoencéphalopathies ou autres syndromes.

La classification des troubles que nous avons adoptée est la suivante : troubles moteurs, troubles cognitifs (intellectuels du langage et de la communication), troubles de l'humeur et du caractère, troubles associés. Ces types de troubles, sont avec le temps de plus en plus en interaction les uns avec les autres et conduisent progressivement à un état de dépendance totale qui représente la charge la plus lourde pour les Aidants et requiert des mesures spécifiques. C'est la raison pour la quelle nous avons consacré un chapitre particulier à la dépendance.

Ces perturbations des activités et des comportements, nous les décrivons sous l'angle de la vie quotidienne, mais nous avons le plus possible indiqué entre parenthèses les termes sous lesquels elles sont désignées par le corps médical.

Chaque famille de troubles est traitée en trois parties :

- La description concrète de l'ensemble des symptômes tels qu'on peut les observer. Les termes médicaux, utiles à connaître car utilisés par le corps médical, sont chaque fois expliqués.

- Nos avis et suggestions dans un cadre intitulé « si votre proche rencontre ce type de difficulté », pour répondre à la question « que dois-je faire ? ». Ces conseils, objet central du guide, ne sont certainement ni parfaits ni complets, ni définitifs; ils sont un recueil mis à jour, de « bonnes pratiques » issues de l'expérience de malades, de familles, de médecins et de professionnels de santé.

Des précisions ou approfondissements, dans des encadrés de couleur.

Nous renvoyons également à certains guides ou sites internet qui, bien que consacrés à des handicaps d'autres origines, donnent des conseils utiles pour faire face aux troubles de la maladie de CADASIL.

## 3.1. Troubles moteurs

### 3.1.1. 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 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: l'équilibre, la marche, 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.

Une régression des troubles se produit parfois spontanément. La rééducation accélère le processus de 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 la conduite des activités motrices. Les perturbations du tonus peuvent être liées à une tension excessive (hypertonie, spasticité), à un déficit de tension musculaire (hypotonie) ou à une dérégulation tonique qui perturbe les mouvements volontaires (dystonie).

- Des troubles du mouvement volontaire ou involontaire : contractions involontaires entraînant torsion ou distorsion des membres concernés (dystonie), maladresses : hypermétrie (geste qui dépasse son but), asynergie (non coordination des mouvements qui composent un geste), tremblements, clonus (répétition continue de contractions réflexes rythmées)...

- Des paralygies d'extension très variables : incapacité de commander les mouvements d'une main par exemple, d'un membre entier, des deux membres d'un seul côté (hémiparésie), des membres inférieurs (paraparésie) ou des quatre (tétraparésie).
- Des troubles de la perception des positions de son corps (sensibilité proprioceptive), des mouvements de son corps (sensibilité kinesthésique), de l'état des organes et de leur fonctionnement (sensibilité somatognosique), perte de la reconnaissance tactile des formes et des volumes (sensibilité stéréognosiques). Certains troubles de la sensibilité sont responsables d'une altération de la perception du seuil de la douleur, entraînant des risques de blessure.
- Des troubles des coordinations : perte d'équilibre, mauvaise coordination des gestes, perte du contrôle visuel des mouvements.
- Des troubles du schéma corporel et de l'image de soi. En effet, les troubles décrits ci-dessus entraînent parfois un sentiment d'être étranger à soi-même ; ils peuvent diminuer la possibilité de contrôle de soi et être à l'origine de négligences corporelles.

### 3.1.2. Nos recommandations

#### **Si le malade rencontre ce type de difficultés :**

**Pour faire face aux troubles que nous venons d'énumérer, il n'existe pas pour chacun une série de mesures à prendre. En effet, ils se combinent de manière très variable d'une personne à l'autre et au cours de la progression de la maladie. Les mesures que nous préconisons ci-dessous sont à mettre en œuvre lorsque le besoin s'en fait sentir, en considérant l'état des facultés motrices et sensorielles dans leur ensemble.**

**Ces mesures sont de plusieurs ordres ; nous les détaillerons ci-dessous :**

- \* L'aménagement du domicile
- \* Les aides techniques

- \* **L'accompagnement physique**
- \* **L'intervention de professionnels paramédicaux**

### 3.1.2.1. Aménagements 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 sur les aménagements nécessaires et possibles, 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 peuvent 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 de la MACIF, vous pouvez accéder à « la maison de Prudence », une simulation claire et amusante sur les précautions et aménagements utiles dans la maison, pièce par pièce :

➔ [www.prudence.macif.fr/interface.html](http://www.prudence.macif.fr/interface.html)

### 3.1.2.2. 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 telles que l'Association des Paralysés de France.

➔ [www.apf.asso.fr/index.php/footer-informations-thematiques/footer-aides-techniques](http://www.apf.asso.fr/index.php/footer-informations-thematiques/footer-aides-techniques)

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

Le site suivant peut aider à connaître l'offre de matériels :

➔ <http://aides-techniques.handicap.fr/#119>

Dans de nombreuses villes, des associations (telles que les APAMH) ou des pharmacies 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.

Certaines proposent le conseil d'un ergothérapeute.

# Les aides techniques

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, si la personne y séjourne longtemps.

## Pour le bain ou la douche

Siège élévateur ou pivotant, planche, banc ou portique de transfert, tapis antidérapant, barre de maintien.

## Pour les toilettes

La diminution du contrôle des fonctions sphinctériennes provoque 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 aller s'y installer. 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 est très utile pour prendre les repas au lit ou au fauteuil, pour lire et faire des activités manuelles.*

### *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).*

### 3.1.2.3. Accompagnement physique

A la maison, il est préférable que la personne malade ne reste pas inactive et immobile.

Il est important de l'inviter à poursuivre seule le plus longtemps possible l'exécution des tâches matérielles, l'exercice physique et la marche, pour conserver ses capacités et prolonger son indépendance. Mais il vient un moment où l'assistance d'une tierce personne devient nécessaire. Cette assistance ne doit pas faire à la place du malade mais permettre qu'il poursuive son activité malgré la difficulté rencontrée. Le rôle de l'aidant est alors de veiller à la sécurité du malade, d'éviter la perte musculaire due à l'inactivité, de l'encourager à persévérer et de réunir les conditions de la réussite.

A tous les degrés d'avancement du handicap, depuis le simple manque d'équilibre jusqu'à l'immobilisation totale, il lui appartient de repérer les situations dans lesquelles il y a lieu d'intervenir. Il peut s'agir d'aide à la marche, au changement de position, au transfert du fauteuil au lit, de déplacement vers les toilettes, comme de simples coups de main dans des actions délicates qu'il n'arrive plus à faire.

Après un AVC, la récupération est d'autant plus probable et complète que la reprise d'activité, sous le contrôle d'un kinésithérapeute, est précoce et régulière.

Le malade peut se sentir humilié par son besoin d'aide et agacé par la sollicitude qu'on lui porte. Un risque d'isolement existe alors, qu'il faut s'efforcer d'éviter. Intervenir de manière délicate et ludique permet en général de réduire le risque de rejet.

### 3.1.2.4. Intervention de professionnels paramédicaux

L'aide bénévole d'un proche n'est pas toujours suffisante. L'intervention de professionnels est souvent nécessaire, en particulier en rééducation



juste après un AVC (accident vasculaire cérébral) ou en entretien des capacités en périodes de répit. L'aidant a tout intérêt à assister le professionnel et à lui demander conseil pour son rôle quotidien.

## **KINÉSITHÉRAPEUTES**

La kinésithérapie fait partie des activités de rééducation les plus utiles dans la maladie de CADASIL. Elle doit être pratiquée par des professionnels formés aux troubles d'origine neurologique et bien renseignés sur les spécificités de la maladie. Vous pouvez lui communiquer ce Guide des aidants : il y trouvera un premier niveau d'information sur la maladie et des liens pour approfondir. Il pourra aussi y trouver une sensibilisation au rôle de l'aidant, que les professionnels de santé n'ont pas toujours.

Le travail se fait toujours dans le respect des capacités du patient, prenant en compte en particulier, les douleurs et l'état mental du malade, 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 le médecin traitant et, en principe, remboursées par la Sécurité Sociale. Pour trouver un kinésithérapeute, demandez-lui conseil ou utilisez le site AMELI [www.ameli.fr](http://www.ameli.fr) de la Sécurité Sociale. Veillez à avoir un praticien formé et expérimenté en rééducation neurologique.

## **ORTHOPHONISTES**

Le recours à un orthophoniste est nécessaire lorsque les capacités d'expression vocale sont atteintes, souvent de manière brutale après un AVC, (voir au § 3.2.4 l'aphasie et la dysarthrie). Les orthophonistes établissent un bilan précis afin de cerner la part des troubles qui revient à la baisse de la mobilité des organes vocaux et à l'atteinte des zones cérébrales du langage, afin d'établir un programme de rééducation adapté.

Comme pour la kinésithérapie, les séances sont prescrites par le médecin traitant et remboursées par la Sécurité Sociale. Pour trouver un praticien,

demandez-lui conseil ou utilisez le site AMELI de la Sécurité Sociale : [www.ameli.fr](http://www.ameli.fr)

## **ERGOTHÉRAPEUTES**

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

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.

Sa compétence couvre également les environnements de vie et de travail, 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 est donc vivement conseillé de le consulter avant d'engager des travaux.

L'ergothérapeute est un professionnel de santé diplômé d'Etat, formé dans une école spécialisée. Son cadre d'activité est le plus souvent une institution (hôpital, maison de retraite, centre de rééducation ...) et éventuellement au domicile du patient. Les ergothérapeutes libéraux sont très rares et leurs honoraires hors structure ne sont pas pris en charge par la Sécurité Sociale.

Pour trouver un ergothérapeute qui vous conseille avant un aménagement de domicile, le mieux est de demander à la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) de son domicile.

## **3.2. Les troubles cognitifs**

### **Troubles intellectuels, de la mémoire et du langage.**

Outre les fonctions motrices, les difficultés rencontrées par les personnes malades de CADASIL peuvent concerner certaines des fonctions cognitives.

Ces dernières constituent l'ensemble des processus mentaux qui nous permettent d'acquérir des connaissances et d'interagir avec le monde qui nous entoure. Elles comprennent : la mémoire, le langage, l'attention/concentration, le raisonnement, les fonctions exécutives (nous reviendrons ultérieurement sur ce terme dans un sous-chapitre qui lui sera consacré)... Ces fonctions peuvent être atteintes à des degrés très divers et de façon très variable d'une personne à l'autre (y compris au sein d'une même famille). Certaines capacités restent préservées très tardivement voire même ne sont pas altérées (c'est le cas du raisonnement, de l'aptitude à prendre des décisions...) alors que d'autres seront atteintes précocement.

### 3.2.1. La vitesse d'exécution motrice ou intellectuelle

On observe très souvent au cours de la maladie un ralentissement qui se manifeste aussi bien dans les activités du quotidien que dans la rapidité de pensée. Ce ralentissement est bien souvent l'un des premiers signes cognitifs de CADASIL et il peut être bien toléré à condition que l'entourage n'y voie pas une nonchalance de son proche malade et le laisse aller à ce nouveau rythme. Ce ralentissement, en revanche, peut être très gênant si la personne est encore en activité professionnelle.

#### **Si votre proche rencontre ce type de difficultés :**

**La première chose est d'éviter de le lui reprocher, ce qui pourrait le blesser inutilement. Mieux vaut l'aider à prendre conscience de ses nouvelles limites, pour qu'il ne s'engage pas dans des activités qu'il n'a plus les capacités de réussir en toute sécurité et y adapte ses objectifs.**

### 3.2.2. L'attention et la fatigabilité

Il est très fréquent dans les pathologies vasculaires, et CADASIL n'y fait pas figure d'exception, de rencontrer des troubles de l'attention.

Cela peut se manifester par une fatigabilité plus importante et plus fréquente car votre proche est contraint de faire davantage d'efforts pour se concentrer au quotidien. Ces troubles attentionnels peuvent constituer une gêne pour la lecture par exemple : votre proche ne peut plus lire aussi longtemps qu'avant ou alors il aura moins bien enregistré les informations qu'il vient pourtant de lire ; il a tendance également à s'endormir plus souvent devant la télévision ou à être très gêné lors de conversations en société lorsqu'il est nécessaire de se concentrer sur plusieurs interlocuteurs en même temps. Le risque est qu'il perde le fil de la conversation et qu'il ait tendance à s'isoler afin de ne plus se trouver confronté à cette situation embarrassante.

**Si votre proche rencontre ce type de difficultés :**

**Soyez patient, il a besoin de davantage de temps pour faire les choses ou exprimer ses idées.**

**N'oubliez pas qu'il est fatigable, accordez-lui des temps de calme et de repos plus fréquents.**

**S'il manifeste du déplaisir ou s'il s'isole lors de grandes réunions familiales ou amicales, parlez-en avec lui et proposez lui plusieurs visites courtes de 2 ou 3 personnes maximum. Il est important de ne pas le laisser éviter les contacts et se replier sur lui-même.**

### 3.2.3. La mise en action (fonctions exécutives)

Les fonctions exécutives interviennent dans toutes les situations non routinières, pour lesquelles notre cerveau n'a pas de réponse « toute prête », automatique ou immédiate ; lorsqu'il est nécessaire de faire des choix, de prendre des décisions, de mettre en place un plan d'action en tenant compte des différentes actions à réaliser, pour les effectuer dans l'ordre le plus pertinent possible. Les fonctions exécutives sont des processus mentaux de haut niveau qui nous permettent de nous adapter à l'inattendu et à la nouveauté; elles interviennent quotidiennement et sont essentielles pour mener une vie autonome.

Les personnes qui souffrent d'altération des fonctions exécutives

rencontrent des difficultés à gérer des situations nouvelles et à s'adapter sur les plans familial, social ou professionnel.

Exemple 1 : si vous rangez votre cuisine et que vous décidez de changer les couverts de place, il va falloir s'adapter à cette nouvelle situation et s'empêcher de venir toujours chercher les couverts dans l'ancien tiroir où ils étaient rangés auparavant. S'adapter à cette nouveauté exige de faire appel aux fonctions exécutives notamment à notre capacité à inhiber un comportement jusqu'à présent dominant.

Exemple 2 : vous prenez toujours le même chemin pour partir en vacances mais ce jour-là l'autoroute est fermée. Il va falloir mettre en place un nouveau schéma d'action, choisir un nouveau trajet, définir les étapes, c'est-à-dire, dans ce cas, les grandes villes par lesquelles vous allez passer pour définir la route la plus courte pour remplacer l'ancienne. Il va falloir planifier le trajet et vous organiser tout à fait autrement de l'ordinaire.

Tout cela nécessite l'intégrité des fonctions exécutives et risque de poser des difficultés à votre proche.

**L'aptitude à la conduite automobile est un sujet sensible.**

**Si votre proche rencontre ce type de difficultés :**

**Evitez de lui demander de faire plusieurs choses en même temps. Le mieux est de décomposer les activités étape par étape et de l'aider à faire une chose à la fois.**

**Il est possible de l'aider à planifier, anticiper, organiser. Vous pouvez utiliser des plannings simples, des calendriers, lui expliquer par quoi commencer et dans quel ordre les choses doivent être faites. Restez vigilant à ne pas le surcharger d'informations.**

**Même s'il a tendance à ne pas en parler, il est important de veiller à l'impact qu'a la maladie sur sa vie professionnelle. C'est un sujet très délicat où il peut se trouver mis en danger socialement et psychologiquement. Plutôt que de le laisser s'engager sur la voie de l'incompétence dissimulée (échecs, accidents, culpabilisation, voire blâme ou exclusion,) mieux vaut envisager à ses côtés de faire reconnaître médicalement la baisse de capacités et rechercher des aménagements de l'organisation du travail.**

# CONDUITE DE VÉHICULES - PERMIS DE CONDUIRE

**La conduite automobile est une tâche complexe qui nécessite l'intégrité des capacités, cognitives, sensorielles et motrices : attention, flexibilité mentale, vitesse de jugement, acuité visuelle et auditive, précision du geste ...**

Les personnes souffrant de la maladie de CADASIL peuvent perdre progressivement leur capacité à conduire un véhicule en sécurité : inattention, ralentissement des réflexes, désorientation (même sur des itinéraires familiers), ignorance de la signalisation entraînant des infractions graves au Code de la route. Il peut s'ajouter des difficultés sensorielles et motrices : paralysies, troubles visuels ...

Des aménagements du véhicule peuvent pallier certains handicaps moteurs, mais ils n'offrent pas de solution aux handicaps sensoriels et intellectuels. L'arrêt de la conduite automobile s'impose alors.

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 donc 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.

Outre la médecine du travail, qui peut signifier une inaptitude professionnelle lorsque la personne doit conduire un véhicule dans l'exercice de son métier, il faut savoir que ce sont les proches qui peuvent signaler une incompatibilité médicale aux autorités préfectorales. Le médecin traitant, tenu au secret professionnel, ne peut le faire de sa propre initiative, mais il peut conseiller la famille et l'aider à trouver les médecins agréés dans la liste des médecins experts établie par le Préfet du département.

Les avis rendus par le médecin agréé sont : aptitude simple, aptitude limitée dans le temps (entre 6 mois et 5 ans,) aménagement nécessaire du véhicule, mentions additionnelles (correction visuelle par exemple) et inaptitude. Si la décision est l'inaptitude, ce sont les proches qui devront aider le patient à l'accepter et éventuellement à mettre en œuvre les mesures nécessaires à son application.

## 3.2.4. Les troubles de la communication

Les lésions cérébrales causées par la maladie de CADASIL occasionnent souvent des troubles de la communication qui peuvent concerner le langage (aphasie) et/ou la parole (dysarthrie) pour lesquels une rééducation orthophonique peut s'avérer nécessaire. Le bilan orthophonique constitue le point de départ de la prise en charge. Il permet :

- de préciser la nature des troubles,
- de définir les axes et les objectifs du suivi rééducatif,
- de fournir des conseils au patient et à son entourage sur la conduite à tenir dans les situations de communication de la vie quotidienne.

Au cours de la prise en charge, l'orthophoniste sera éventuellement amené à proposer des stratégies, des outils et /ou des adaptations pour faciliter la communication.

### L'APHASIE

Les patients CADASIL se plaignent fréquemment d'avoir « du mal à trouver les mots » ou « d'oublier des mots » ce trouble est en fait un « manque du mot », un des signes les plus fréquents de l'aphasie. L'aphasie est la perte totale ou partielle du langage consécutive à une lésion du cerveau. La personne aphasique peut avoir des difficultés variables pour parler, comprendre, lire ou écrire. Communiquer risque d'être compliqué. L'aphasie va donc avoir des répercussions sur la vie quotidienne de la personne aphasique et de sa famille. Tout ce qui était naturel avant peut devenir difficile ou impossible : discuter, comprendre, téléphoner, lire le journal, écouter la radio, écrire une lettre ou encore faire des comptes...

### LA DYSARTHRIE

Après un certain temps d'évolution de la maladie, les patients CADASIL présentent fréquemment une altération de l'intelligibilité de la parole et/ou des troubles de la voix à des degrés divers, ces perturbations

s'inscrivent dans le cadre d'une dysarthrie en rapport avec des difficultés de réalisation motrice.

**Si votre proche rencontre ce type de difficultés :**

**Veillez à maintenir le dialogue en créant les conditions d'un échange réussi, adapté aux capacités du malade. Choisir le meilleur moment pour dialoguer au calme. L'écoute et l'acceptation des limites de votre proche sont primordiales.**

**Chaque patient, chaque situation sont différentes et l'orthophoniste qui prend en charge votre proche pourra vous donner des conseils sur l'aide que vous pourrez lui apporter et les exercices que vous pourrez lui proposer en dehors des séances de réhabilitation. Il est important que ces moments de travail à la maison ne se transforment pas en contraintes conflictuelles, afin de préserver une relation d'aide.**

### 3.2.5. Les troubles de la mémoire

Il n'y a pas une seule mémoire mais différents systèmes de mémoire. Nous avons une mémoire des faits passés (souvenirs personnels : mémoire autobiographique), une mémoire des connaissances générales sur le monde (le sens des mots : « que veut dire persévérer ? » ; les données culturelles « quelle est la capitale de la France ? » : mémoire sémantique). Cette mémoire des faits anciens est préservée dans la maladie de CADASIL. Un autre système de mémoire concerne l'apprentissage de choses nouvelles, il s'agit de la mémoire épisodique.

La mémoire épisodique se décompose en trois processus :

- l'encodage : qui correspond à la phase d'enregistrement de l'information,
- le stockage : qui nous permet de conserver sur la durée les informations mémorisées,
- la récupération : qui correspond au processus volontaire qui nous permet d'accéder aux informations mémorisées.



Dans la maladie de CADASIL c'est le processus de récupération qui est le plus souvent et le plus précocement atteint. Votre proche a des difficultés à se rappeler spontanément de certaines choses mais si vous le mettez sur la voie, si vous lui donnez des indices, il les retrouvera plus facilement. Ce phénomène de difficultés d'accès ne se manifeste pas uniquement sur les nouveaux apprentissages mais aussi pour retrouver des informations anciennes. Tout un chacun peut l'expérimenter, mais il apparait plus fréquemment chez les patients, exemple : « oubli » du nom d'un acteur ou d'un homme politique connu qui revient plus tard ou avec l'aide d'indices ; « oubli » du contenu d'un appel téléphonique, etc.

Un autre système souvent altéré dans la maladie de CADASIL est la mémoire de travail, processus qui permet de manipuler sur une courte durée des informations nécessaires à la réalisation d'une tâche. Par exemple : faire un calcul mental, garder le fil d'une conversation avec plusieurs personnes, se diriger vers une pièce pour y faire quelque chose et garder en tête la raison de ce déplacement. Lorsque vous entrez dans une pièce en oubliant ce que vous étiez venu y chercher, il y a de fortes chances que cela vous revienne en retournant sur vos pas à l'endroit précis où vous avez décidé d'aller le chercher. En effet, revenir sur vos pas va jouer comme un indice et vous permettra de retrouver l'information facilement.

### **Si votre proche rencontre ce type de difficultés :**

**L'utilisation de mémos ou de post-it peut-être utile pour rappeler les choses réellement importantes mais prenez garde de ne pas trop abuser de ces techniques qui risquent de venir surcharger d'informations votre proche.**

**Eviter de le confronter à ses difficultés, aidez-le à se rappeler en resituant le contexte mais sans qu'il ne ressente de pression, car l'anxiété et le stress augmentent les troubles de l'accès à l'information.**

**Les stimulations de la mémoire peuvent être très bénéfiques, elles peuvent être proposées par un professionnel (orthophoniste ou psychologue spécialisé en neuropsychologie). On fait aussi travailler sa mémoire par**

**le biais d'activités ludiques réalisées à la maison, selon les préférences de chacun : mots croisés ou fléchés, sodokus, jeux télévisés, conversation en famille ou amicales... Mais n'oubliez pas que votre proche est fatigable et que ces stimulations ne sont réellement profitables que si elles sont vécues avec plaisir.**

## à retenir

**1)** Les difficultés ou troubles cognitifs peuvent intéresser diverses fonctions cognitives. Ces difficultés peuvent apparaître (ou pas) à différents stades de la maladie de CADASIL et avec plus ou moins d'intensité. Le cas est différent pour chaque personne atteinte et indépendant des difficultés cognitives présentes chez d'autres membres de la famille. Les difficultés le plus souvent rencontrées restent les troubles attentionnels, le ralentissement et les difficultés de rappel lors des nouveaux apprentissages. Le retentissement dans la vie de tous les jours dépendra de beaucoup de facteurs : l'intensité des troubles, l'accumulation de troubles (atteintes de un ou plusieurs domaines cognitifs), mais également des capacités de chacun à y faire face (le stress et la dépression les accentuent), des habitudes de vie (l'impact sera différent pour une personne intellectuellement active, qui utilise des stratégies pour faire comme avant, et pour quelqu'un de passif), du contexte culturel, des stimulations externes et de la richesse de nos rapports familiaux ou sociaux (par le biais de rencontres amicales, de sorties culturelles, etc.)

**2)** Par ailleurs, même à un stade avancé de la maladie, c'est-à-dire avec un grand nombre de symptômes, il faut bien garder à l'esprit que le malade de CADASIL est le plus souvent conscient. Il comprend fort bien ce qui lui est dit, même s'il semble présenter des troubles du langage. En effet, ceux-ci concernent davantage la production du langage que sa compréhension. 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 ; de communiquer dans le plaisir et non dans une interaction qui ait uniquement rapport aux soins.

**3)** Lors de conversation avec un tiers en sa présence, faites-le participer, ne l'excluez pas du débat car il a déjà naturellement tendance à s'isoler lorsqu'il perçoit chez lui des troubles cognitifs. Montrez-lui qu'il fait toujours partie de la famille ou de la société ; n'hésitez pas à l'accompagner dans des activités sociales stimulantes telles qu' aller au marché, boire un verre dans un bar, participer à une fête, pratiquer sa religion...

**4)** Faites-le participer aux tâches quotidiennes tant qu'il le peut (commissions, jardinage, préparation des repas...), celle-ci peuvent améliorer ses capacités cognitives en stimulant ses intérêts intellectuels ou affectifs. Ces activités peuvent aussi contribuer au maintien de la relation à l'autre.

**5)** N'hésitez pas à faire appel aux professionnels : à un psychologue clinicien si vous ressentez le besoin de parler de vos difficultés, de dire combien le quotidien vous paraît pesant ou tout simplement d'avoir un temps pour vous ; ne vous oubliez pas. Votre proche ne sera bien avec vous que si vous vous sentez bien vous-même. Vous pouvez aussi faire appel à un orthophoniste ou un psychologue spécialisé en neuropsychologie qui peuvent prendre en charge certaines difficultés dans le cadre d'une réhabilitation neuropsychologique adaptée au rythme de la personne.

**6)** Acceptez de vous faire aider : il existe des aides à domicile pour vous soulager d'un quotidien parfois trop lourd. Ne culpabilisez pas de confier votre proche à des mains étrangères, il peut-être très bénéfique pour vous deux et pour votre relation que vous retrouviez, au moins

pour un temps, votre véritable rôle : de mari, d'épouse, d'enfant, de sœur ou de frère... et non celui de soignant.

7) N'oubliez pas que même si ces moments ne seront forcément plus ceux d'autrefois, il est indispensable de continuer à vivre ensemble des moments de plaisir...

## 3.3. Troubles de l'humeur et du caractère

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

**La maladie de CADASIL agit à deux niveaux :**

### **Des effets directs d'origine neurologique**

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

### **Des effets indirects liés au vécu des malades**

Le fait de se savoir malade a d'emblée un fort impact sur le caractère (voir ci-dessous l'encadré «l'annonce du diagnostic »).

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

**Ces deux effets ne sont pas dissociables dans la pratique ; ils sont en étroite interaction.**

### 3.3.1. L'instabilité de l'humeur

L'incertitude, la baisse de confiance en soi et l'isolement sont capables d'ébranler sérieusement les habitudes et les repères de vie des malades. Ces effets déséquilibrants expliquent certains comportements qui font que l'entourage les perçoit parfois comme très instables. Il s'agit en réalité de manifestations de l'anxiété.

**Si votre proche rencontre ce type de difficulté :**

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

### 3.3.2. La dépression

La dépression se manifeste par de nombreux symptômes d'intensité variable : ralentissement de l'activité, perte du plaisir, perte des intérêts intellectuels et/ou affectifs, incapacité à se projeter dans l'avenir : « je suis fichu... », irritabilité, perte d'appétit et de poids, troubles du sommeil, refus de soins ou de toilette, fatigue permanente, autodépréciation : « je ne vaud plus rien...je suis une charge pour les autres », vision pessimiste de tout ce qui l'entoure. Parfois abus d'alcool ou de tabac, voire idées suicidaires ... La dépression est une maladie que l'on met parfois beaucoup de temps à identifier et dont le traitement peut être long.

**Si votre proche rencontre ce type de difficulté :**

**Il ne faut pas confondre la dépression, qui suppose une rupture, avec le caractère habituel de la personne ayant un tempérament pessimiste et morose. Certaines personnes sont par nature pessimistes ; tout le dévouement des aidants ne pourra les rendre optimistes. Toutefois il est nécessaire de montrer à la personne malade qu'on la comprend et qu'on la soutient. Dans le cadre d'une dépression, un traitement médicamenteux prescrit par**

le médecin est le plus souvent nécessaire. L'intervention de psychologue et d'autres thérapeutes peut aussi être d'un grand soutien contre la dépression. Le rôle des aidants est important mais très délicat car il doit tenir compte d'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 ...

Confronté à l'état dépressif d'un proche, il est important de penser à se préserver de l'usure et du découragement, ainsi que des sentiments de culpabilité, d'impuissance ou de solitude. Il peut s'avérer nécessaire de rencontrer soi-même des professionnels de l'accompagnement pour arriver à supporter cette lourde charge émotionnelle.

### 3.3.3. L'anxiété

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 troubles corporels dont on ne trouve pas médicalement l'origine (plaintes somatiques). Elle se manifeste alors par des palpitations, des maux de tête, des douleurs multiples, une sensation d'étouffement, une hyperactivité, de l'agitation, des crises de panique etc....

L'anxiété ressentie par le malade peut le conduire à un repli sur soi. Par exemple : il refuse de sortir ou de participer à un repas de famille, à une réunion où il y a beaucoup de monde, car il redoute de ne pas pouvoir faire face à la situation.

#### Si votre proche rencontre ce type de difficulté :

**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 : évitez autant que possible les changements inattendus, donnez l'emploi du temps du jour et des jours à venir, essayez d'être le plus présent possible, sans vous laisser enfermer dans une relation trop fusionnelle où le patient n'accepte plus que**

**son proche s'éloigne de lui quelques instant. L'aidant doit toujours penser aussi à se protéger pour pouvoir assurer ce soutien.**

### 3.3.4. L'irritabilité

Certains proches décrivent une irritabilité ou des accès de colère chez le patient qui les déconcertent : le plus gentil des conjoints devient irritable et a des réactions excessives à la moindre frustration. L'origine de cette « agressivité » est sans doute double :

- d'une part, elle peut être considérée comme une tentative pour faire face à l'anxiété ou à la tristesse qui envahissent le patient,
- d'autre part, comme pour la dépression et l'apathie par exemple, elle est la conséquence des lésions cérébrales qui altèrent les capacités de contrôle et d'inhibition.

**Si votre proche rencontre ce type de difficulté :**

**Il est difficile de garder son calme devant ces réactions qui peuvent sembler injustifiées et injustes. Un des moyens d'y faire face est de chercher à comprendre ce qui déclenche cette colère et de ne pas vouloir à tout prix faire entendre raison au malade.**

### 3.3.5. Les troubles du sommeil

Le sommeil peut être perturbé par de nombreuses pathologies. Les troubles du sommeil sont un des symptômes de la dépression et de l'anxiété : difficultés d'endormissement, réveils précoces avec ruminations, peur de l'obscurité et de la solitude.

Le sommeil peut aussi être perturbé par des causes physiologiques comme des douleurs, des problèmes digestifs, certains médicaments, l'inconfort dû à l'alitement prolongé, une incontinence, ou encore des difficultés respiratoires ...

Dans la maladie de CADASIL, comme conséquence de la fatigue et de l'apathie, certains patients présentent une somnolence ou des temps

de sommeil dans la journée (hypersomnie). Mais l'altération du rythme veille/sommeil n'est pas particulièrement fréquente dans cette maladie, et on peut généralement la prévenir par le maintien d'horaires réguliers.

**Si votre proche rencontre ce type de difficulté :**

**Il est nécessaire d'en parler au médecin traitant pour mieux comprendre la cause de ses troubles du sommeil et pour mieux les traiter.**

**L'installation de repères de temps, tels qu'une horloge qui sonne les heures, peuvent aider à se resituer.**

**Il est nécessaire que l'aidant lui-même puisse bénéficier de quantité et qualité de sommeil suffisantes pour éviter l'épuisement.**

### 3.3.6. L'apathie

Avant l'étude réalisée à l'Hôpital Lariboisière en 2007 (voir encadré) le manque d'énergie et de réactivité souvent observé, qualifié d'apathie, avait été peu étudié, compte tenu de l'absence de consensus quant à sa définition. Cet état psychique a été longtemps considéré comme un symptôme de la dépression alors qu'il s'en différencie clairement. Selon le courant de pensée théorique, l'apathie est définie soit comme un trouble de la motivation soit comme une réduction des comportements volontaires dirigés vers un but.

**1)** Ces troubles de la motivation entraîneraient des modifications dans trois sphères différentes : comportementale (avec une **réduction d'activités** volontaires dirigées vers un but), cognitive (avec **une perte d'intérêts**), ainsi que des changements affectifs et émotionnels (avec de **l'indifférence**). L'ensemble entraîne un retentissement dans la vie quotidienne et n'est pas expliqué par des troubles de la conscience ou des troubles moteurs.

**2)** Une autre définition de l'apathie, plus pragmatique, la définit simplement comme une réduction des comportements volontaires dirigés vers un but (CDB). Une réduction de ces CDB observés pouvant



être la résultante de l'altération dans différentes étapes qui composent la réalisation des CDB: intention, production, contrôle du déroulement.

**Si votre proche rencontre ce type de difficulté :**

**A ce jour, il n'y a pas de traitement médicamenteux connu pour ce symptôme et il n'est pas simple de prendre en charge un patient qui est apathique, car il n'adhère pas aux thérapies proposées (orthophonie, kinésithérapie, etc..). Pour aider le patient apathique, le comportement équilibré peut être difficile à trouver et cela peut prendre du temps. Certaines personnes auront besoin d'une simple incitation pour réaliser leurs activités quotidiennes, d'autres d'un accompagnement plus soutenu afin de mener à bien telle ou telle activité (selon le degré d'apathie).**

### 3.3.7. les troubles de la sexualité

La maladie peut apporter des modifications physiques affectant 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.

**Si votre proche rencontre ce type de difficulté :**

**Chacun peut essayer de dépasser ces frustrations engendrées par les troubles sexuels et parler de ses difficultés au sein du couple et se faire aider d'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.**

# Synthèse de l'étude sur l'apathie dans la maladie de CADASIL

*Une étude a été menée en 2007 par l'équipe du CERVCO sur l'apathie. 132 patients ont participé à cette étude qui a permis de montrer que l'apathie est fréquente dans CADASIL. Elle était présente (à des degrés différents) chez 41 % des personnes enquêtées, derrière la dépression, et l'irritabilité. Même si les patients apathiques, comparativement aux patients non apathiques, présentaient plus fréquemment une dépression, presque 40% des patients apathiques ne présentaient pas de dépression. La présence d'une apathie réduisait notablement la qualité de vie des patients, indépendamment de la présence ou pas de dépression ou des troubles moteurs.*

*Ces résultats suggèrent que les patients apathiques sont conscients de leurs troubles et qu'elle est source de handicap indépendamment de la dépression. Par ailleurs, cette étude suggère que l'apathie semble associée à la sévérité clinique de la maladie et à la quantité des lésions ischémiques sous-corticales (petits infarctus lacunaires).*

*Il a été également mis en lumière que 75% des patients enquêtés avaient par ailleurs au moins un trouble dit neuropsychiatrique (dépression, apathie, agitation, irritabilité, désinhibition comportementale, euphorie, anxiété).*

*Ces études ont permis la prise en compte et la reconnaissance de ce type de symptômes dans la maladie de CADASIL. L'apathie, qui s'installe souvent insidieusement, peut être source d'une grande souffrance pour le patient, car l'apathie est difficile à comprendre et à expliquer, et également pour l'entourage, qui ne comprend pas pourquoi son proche « ne fait plus d'efforts », « ne se bouge pas, ne fait plus rien, n'est plus le même ». Pour donner du sens à ces changements, on leur prête*

*parfois une intention : « il fait exprès » et on a envie de le pousser à agir, à se battre. Des incitations trop fortes et fréquentes, sans résultat, peuvent installer entre le malade et son entourage un climat d'épuisement, d'agacement et d'irritabilité.. Les rôles peuvent changer au sein de la famille.*

*Le doute et la culpabilité peuvent s'installer : « jusqu'où dois-je stimuler mon proche ?, ne suis-je pas allé trop loin ?».*

### 3.3.8. Diagnostic

La prise de connaissance du diagnostic de la maladie de CADASIL revêt une importance particulière dans la vie des malades et de leur famille.

**Les conséquences psychologiques peuvent être très différentes suivant les modalités de cette annonce.**

On peut décrire quatre situations types où la personne est confrontée à cette mauvaise nouvelle :

**A.** La personne a vécu un ou des troubles neurologiques et a passé une IRM dont les clichés sont très évocateurs de CADASIL. Lors de la **consultation de neurologie** le test génétique est prescrit. Le neurologue revoit ensuite la personne pour lui en annoncer le résultat.

Le diagnostic peut être accueilli de manière très variable, entre deux extrêmes : la prise en compte lucide et positive d'une réalité grave avec laquelle il faut composer pour organiser sa vie, ou la désespérance face à une catastrophe perçue comme inéluctable.

**B.** Lorsque la personne connaît une période **d'errance diagnostique** (elle a des troubles graves mais on n'a pas encore identifié la maladie), elle peut ressentir une profonde angoisse, parfois génératrice elle-même de troubles, car elle est confrontée à une baisse inexplicquée 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.

Dans ces deux situations l'assurance d'être en contact avec une équipe qui connaît bien la maladie et dont les intervenants sont disponibles représente un réel soutien.

**C.** Il peut arriver aussi 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 les médias 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. Il est important et urgent alors de contacter une équipe médicale qui connaît bien la maladie et de ne pas rester seul avec cette information brutale.

**D.** Lorsque des personnes ne présentant aucun symptôme, mais qui se savent à risque de développer la maladie dont souffrent certains membres de leur famille, veulent connaître leur propre statut génétique, l'équipe de l'hôpital Lariboisière met en œuvre une procédure particulière pour les apparentés asymptomatiques : procédure pluridisciplinaire et multi étape (voir encart).

Cette démarche réfléchie et volontaire, qui peut sembler longue (voir l'encart « La procédure d'annonce du diagnostic ») est celle qui est généralement la moins déstabilisante. Néanmoins, la pratique du test génétique engage l'avenir des individus qui s'y soumettent et conduit à des remaniements psychiques importants. Un temps de réflexion, accompagné par une équipe médicale, est donc nécessaire avant de prendre la décision de faire ou de ne pas faire le test. Les informations délivrées par l'équipe médicale ont pour objectif d'aider la personne à prendre une décision éclairée. Cette démarche doit veiller à respecter le temps de questionnement sur le bénéfice attendu par la personne et vérifier que la personne qui demande ce test génétique ne le fait pas sous l'influence d'un tiers. Chaque personne a le droit de savoir, mais aussi de ne pas savoir.

# La procédure d'annonce du diagnostic

*Elle s'inscrit dans le respect de la confidentialité :*

*En France, les entretiens se déroulent dans le cadre d'une consultation multidisciplinaire réunissant la personne demandeuse, un neurologue, un généticien et un psychologue.*

*Lors du premier rendez-vous, la personne rencontre seule chacun des intervenants, puis l'équipe médicale se rassemble pour partager les informations et enfin le demandeur revoit l'ensemble des intervenants, seul ou accompagné d'un proche.*

*S'il maintient sa demande, il lui appartient, après un délai de réflexion d'environ 2 mois, de rappeler le secrétariat du centre de référence pour une nouvelle consultation avec le neurologue et organiser le prélèvement sanguin servant au test génétique. Pour limiter le risque d'erreur diagnostique, le test génétique est à nouveau effectué sur un deuxième prélèvement, réalisé quelques jours plus tard.*

*Si la personne va au bout de sa démarche, 2 mois plus tard encore, une consultation d'annonce du résultat du test est organisée avec le neurologue en présence du psychologue. Lors de cette consultation, il est recommandé au demandeur de venir accompagné d'un proche. Certains demandeurs viennent chercher tardivement, voire jamais, le résultat du test génétique. Mais ils savent qu'ils peuvent accéder à celui-ci quand ils le souhaitent.*

*A chaque étape de la procédure, il est rappelé à l'intéressé qu'il peut toujours joindre un membre de l'équipe quand il le souhaite.*

*L'expérience de cette consultation multidisciplinaire en plusieurs étapes, sous le contrôle Service Neurologie de l'Hôpital Lariboisière, montre que le respect de la procédure permet à la personne de prendre une décision éclairée, limitant ainsi les réactions négatives violentes.*

*Il est important de savoir que l'impact psychologique de l'annonce d'un diagnostic de CADASIL dépend fortement de la représentation que la personne a de la maladie. Celle-ci est très liée au vécu familial. Par exemple : un proche atteint présente des formes réduites des symptômes ou, au contraire, un père ou une mère présente une forme grave et nécessite un accompagnement lourd et douloureux.*

## 3.4. Troubles associés

### 3.4.1. Les troubles de l'alimentation et du transit

#### **Nutrition**

Une alimentation bien équilibrée est recommandée. Il est donc important de veiller à la quantité et la qualité de l'alimentation. Une personne souffrant de CADASIL n'a pas de besoins alimentaires particuliers, mais il faut veiller à ce qu'ils soient bien respectés.

En effet, une malnutrition peut résulter d'un état général dégradé, de la dépression qui réduit l'appétit, d'un mauvais état de la dentition, de difficultés de déglutition, d'effets secondaires des médicaments ...

Il est à noter qu'une personne isolée et malade est particulièrement exposée, car elle aura sans doute des difficultés à s'approvisionner, à composer ses repas et à les préparer

Une alimentation ou une hydratation déficientes favorisent l'apparition d'escarres, la perte de la masse musculaire et rendent vulnérable à des infections diverses.

#### **Si votre proche rencontre ce type de difficulté :**

**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.**

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

**Le repas doit rester un moment convivial et de plaisir.**



## Déglutition - « Fausses routes »

La maladie peut être responsable de troubles moteurs au niveau de la sphère bucco-faciale.

Normalement 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.

### **Si votre proche rencontre ce type de difficulté :**

**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 trop 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.**

## Nutrition par sonde, dite 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 directement 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.

## 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. Bien souvent, l'obstruction des voies respiratoires peut être résolue par cette méthode. Des compressions abdominales sont nécessaires :

- Placez-vous derrière le malade, contre son dos, enlacez avec vos bras de chaque côté de la partie supérieure de l'abdomen.
- Penchez-le en avant pour que les aliments puissent s'évacuer par la bouche. Mettez votre poing à l'horizontale, dans le creux de l'estomac, en dessous du sternum (triangle formé par les côtes) et placez l'autre main sur le dessus de la première.
- Exercez une forte pression vers l'arrière et vers le haut.
- Recommencez 5 à 6 fois.
- Recommencez les tapes dans le dos si vous n'avez pas obtenu de résultat et les compressions abdominales.
- Si l'arrêt respiratoire persiste, faire le bouche à bouche.
- En cas d'échec, il s'agit d'une urgence médicale qui impose de procéder

à une aspiration par sonde et de prescrire un traitement antibiotique. Appelez immédiatement le SAMU (15 ou 112).

- Après les soins d'urgence, une alimentation entérale (par sonde gastrique) sera sans doute indiquée si les difficultés deviennent trop importantes.



## 3.4.2. Troubles respiratoires

### Encombrements des voies respiratoires

Cadasil ne provoque pas d'atteinte directe de l'appareil respiratoire. Les troubles sont le plus souvent en rapport avec les problèmes de déglutition, qui favorisent les infections pulmonaires. La prévention des fausses routes, nous l'avons vu au paragraphe précédent, est donc essentielle.

**Si votre proche rencontre ce type de difficulté :**

**Les aspirations par une sonde placée dans le nez et la trachée (aspiration nasotrachéales) sont quelquefois nécessaires. Elles doivent être pratiquées par des soignants expérimentés.**

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

Des séances de kinésithérapie s'avèrent souvent efficaces pour désencombrer les voies respiratoires.

## **Infections des voies respiratoires (pneumopathies)**

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

**Si votre proche rencontre ce type de difficulté :**

**Un traitement antibiotique adapté au germe détecté dans les analyses bactériologiques est alors prescrit, éventuellement complété par des séances de kinésithérapie respiratoire.**

### **3.4.3. Problèmes d'hygiène**

#### **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 accélère la dégradation. Comme le système immunitaire est souvent affaibli, de nombreuses infections découlent de ce mauvais état dentaire.

Une surveillance régulière de la dentition permet d'organiser 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.

**Si votre proche rencontre ce type de difficulté :**

**Une surveillance régulière de la dentition permet d'organiser les soins. 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. Ces incontinences surviennent souvent à un moment où le malade n'est plus en mesure d'assurer lui-même sa toilette.

Cette situation peut être ressentie par le malade et les aidants comme très pénible et humiliante. Il convient d'y faire face avec calme, pudeur et efficacité. Le recours à des aides professionnelles peut leur apporter un réel soulagement.

**Si votre proche rencontre ce type de difficulté :**

**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.**

### **3.4.4. Escarres**

Les escarres 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.

D'une manière générale, il est préférable de ne pas laisser longtemps le malade dans la même position et d'éviter la position semi assise dans le lit.

#### **Si votre proche rencontre ce type de difficulté :**

**Il est préférable de consulter le médecin dès que le malade souffre et dès l'apparition de plaques rouges sur les fesses, les coudes ou autres surface du corps subissant des appuis prolongés.**

**Des traitements curatifs des escarres existent : pommades, pansements spéciaux.**

**Mais la mesure 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 d'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. Sur prescription médicale, leur coût est pris en charge par la Sécurité Sociale, selon les modèles.**

### **3.4.5. Les phlébites ou thromboses veineuses**

Lorsque le malade est couché, le sang ne circule plus normalement dans les membres, un caillot peut se former et partir vers les poumons (embolie pulmonaire) ou vers d'autres organes.

#### **Si votre proche rencontre ce type de difficulté :**

**Dans certains cas, il est suffisant de lever et faire marcher régulièrement le malade pour éviter qu'il devienne incapable de quitter la position**

**couchée (grabatisation). Sinon des piqûres d'anticoagulants (Héparine ou autre) pourront être prescrites par le médecin traitant.**

### 3.4.6. Crises d'épilepsie

Il peut arriver que se produisent des crises d'épilepsie. Elles sont très impressionnantes pour les proches, surtout s'ils ne sont pas avertis : le malade se raidit subitement puis est agité de mouvements convulsifs.

Elles surviennent en général sans signe avant coureur.

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 temporairement et ont besoin de repos ou de sommeil.

Le mécanisme des crises est bien connu : en temps normal, il existe un équilibre entre les milliards de neurones excitateurs et inhibiteurs du cerveau. Or, certains évènements provoquent la rupture brutale de cet équilibre, ce qui a pour effet de déclencher la décharge simultanée de toute une population de neurones. . Les crises convulsives qui en résultent proviennent de la contraction musculaire anarchique de nombreux muscles du corps.

# Conduite à tenir en cas de crise d'épilepsie

En général, il n'est pas nécessaire d'appeler un médecin, qui d'ailleurs ne pourrait pas arriver à temps. Mais il faudra le signaler au médecin traitant. Toutefois, si la crise dure plus de 5 minutes ou si le malade est blessé, l'intervention médicale s'impose (appeler le SAMU : Tel 15 ou 112).

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

## **Pendant la crise :**

Eloigner ce qui pourrait le blesser.

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 sur le côté.

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.

Si le risque de nouvelles crises est réel, une carte à garder dans le portefeuille peut être proposée, indiquant 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.*

## 4. Les soins nécessités par la perte de l'autonomie

4.1. Degré d'autonomie : grille AGGIR	86
4.1.1. Les 17 critères sur lesquels se fonde l'évaluation AGGIR	86
4.1.2. Les 6 niveaux de dépendance de la grille Aggir	87
4.2. Les soins corporels	89
4.2.1. La toilette debout ou assis	89
Encart : « Comment faire? »	90
4.2.2. La toilette au lit	90
Encart : « Comment faire? »	91
4.3. Le placement en établissement médicalisé	92
4.3.1. Les motifs de placement	92
4.3.2. La recherche d'un établissement	93
4.3.3. La préparation et la décision de placement	93
4.3.4. L'entrée en établissement et l'accompagnement	94

## 4. Les soins induits par la perte d'autonomie

### 4.1. Le degré d'autonomie selon la grille AGGIR

Afin d'apprécier la perte d'autonomie d'une personne, les pouvoirs publics et les professionnels de la santé ont établi une échelle d'évaluation : **la grille nationale Aggir** (Autonomie, gérontologie, groupe iso-ressources). L'étude des 17 critères identifiés comme déterminants pour être autonome permet de dégager six niveaux de dépendance, dits **iso-ressources (Gir)**. La grille, reproduite ci-dessous, permet d'évaluer le degré de dépendance d'une personne handicapée, lors d'une demande d'Allocation Personnalisée d'Autonomie (APA).

Par ailleurs, elle est très utile aux aidants qui peuvent ainsi analyser la situation du malade Cadasil dont ils s'occupent et peuvent en suivre l'évolution. Elle leur permet de dialoguer avec les organismes administratifs et médicaux.

La maladie de Cadasil peut affecter chacun des critères énoncés.

#### 4.1.1. Les 17 critères sur lesquels se fonde l'évaluation AGGIR

Parmi les 17 critères, figurent 10 variables dites discriminantes qui se rapportent à la perte d'autonomie physique et psychique et sont utilisées pour le calcul du GIR. Les 7 autres variables sont illustratives, elles n'entrent pas dans le calcul du GIR, mais apportent des informations pour l'élaboration du plan d'aide de la personne. Chacune de ces 17 variables est cotée en :

- **A** pour les actes accomplis seul spontanément, totalement et correctement,
- **B** pour les actes partiellement accomplis,
- **C** pour les actes non réalisés.

**Les 10 variables discriminantes** sont les suivantes : la cohérence ; l'orientation ; la toilette ; l'habillement ; l'alimentation ; l'élimination ; les transferts (se lever, se coucher, s'asseoir) ; le déplacement à l'intérieur ; le déplacement à l'extérieur ; la communication à distance (téléphone, alarme, sonnette...)

**Les 7 variables illustratives** sont les suivantes : la gestion de son budget et de ses biens ; la cuisine ; le ménage ; les transports ; les achats ; le suivi d'un traitement médical ; les activités de temps libre.

## 4.1.2. Les 6 niveaux de dépendance de la grille Aggir

**Ces 6 niveaux dégagés sont appelés « groupes ressources ». Le demandeur de l'APA** est classé dans l'un de ces 6 groupes en fonction des résultats de son évaluation. Seuls les Gir allant de 1 à 4 ouvrent droit à l'APA. Néanmoins, les personnes classées en Gir 5 ou 6 peuvent prétendre à une aide-ménagère.

## Grille AGGIR

Cette grille figure sur le site : <http://vosdroits.service-public.fr/F1229.xhtml>

Groupe iso-ressources (Gir)	Degré de dépendance
<b>Gir 1</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Personne confinée au lit ou au fauteuil, dont les fonctions mentales sont gravement altérées et qui nécessite une présence indispensable et continue d'intervenants.</li><li>• Personne en fin de vie.</li></ul>
<b>Gir 2</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Personne confinée 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.</li><li>• Personne âgée dont les fonctions mentales sont altérées, mais qui est capable de se déplacer.</li></ul>
<b>Gir 3</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Personne ayant conservé son autonomie mentale, partiellement son autonomie locomotrice, mais qui a besoin quotidiennement et plusieurs fois par jour d'une aide pour les soins corporels.</li></ul>
<b>Gir 4</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Personne n'assumant pas seule ses transferts mais qui, une fois levée, peut se déplacer à l'intérieur de son logement. Elle doit aussi parfois être aidée pour la toilette et l'habillage.</li><li>• Personne n'ayant pas de problèmes locomoteurs mais qui doit être aidée pour les soins corporels et les repas.</li></ul>
<b>Gir 5</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Personne ayant seulement besoin d'une aide ponctuelle pour la toilette, la préparation des repas et le ménage.</li></ul>
<b>Gir 6</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Personne encore autonome pour les actes essentiels de la vie courante.</li></ul>

## 4.2. Les soins corporels

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

### 4.2.1. La toilette debout ou assis

Le maintien d'une hygiène rigoureuse est essentiel à la santé et au confort du malade et des proches, mais il peut représenter un gros travail nécessitant de surmonter des difficultés techniques et psychologiques. Même s'il est parfois compliqué de conserver l'intimité du malade, il est important de respecter au mieux sa pudeur pour qu'il évite d'avoir une image négative de soi. Une bonne hygiène et le maintien d'une certaine coquetterie aident le malade à supporter la transformation de son corps.

# Comment faire ?

*Le temps de la toilette doit être abordé comme un moment intime de communication réalisé dans le calme, plutôt que comme une tâche technique inévitable.*

*Laissez le libre de faire sa toilette seul tant qu'il le peut, car intervenir dans sa toilette et lui porter assistance n'est pas toujours bien accepté. Mais veillez à ce que la toilette soit bien faite.*

*Lavez-vous les mains et de préférence mettez un gant en latex ou en vinyle 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 dûs à l'angoisse et aux désagréments de la toilette.*

*Le malade sera bien installé, dans une pièce bien chauffée. Dans la mesure du possible, essayez de le maintenir debout, avec un appui ferme pour ses mains, car la verticalité est une question de dignité. La tâche vous sera d'ailleurs plus facile.*

*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, il faut placer des 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 3.1.2.2 sur les aides techniques une liste des matériels facilitant la toilette.***

## 4.2.2. La toilette au lit

Si la personne ne peut se tenir ni debout ni assise, la toilette doit être faite au lit, exercice particulièrement difficile lorsqu'on n'est pas professionnel.

### *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. Veiller 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, soins du visage) pour lui conserver un peu d'autonomie. Pensez 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. Un 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 avec le gant propre, 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 présenter le miroir au malade.*



Le site internet [www.prochedemalade.com](http://www.prochedemalade.com) onglet « l'aide au quotidien » propose des conseils utiles pour la toilette et les déplacements du malade.

Si vous devez réaliser des travaux d'aménagements de votre salle de bains, pour sécuriser l'espace ou pour le rendre plus accessible, vous pouvez faire une demande de financement auprès de la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées).

## 4.3. Le placement en établissement médicalisé

### 4.3.1. Les motifs de placement

Malgré l'évolution de la maladie, l'aidant, la famille et le malade lui-même espèrent qu'il pourra vivre le plus longtemps possible dans son cadre habituel qui le rassure..

Le plus souvent, il arrive un certain stade où le placement dans un établissement médicalisé s'avère inévitable, pour deux types de raisons, et parfois pour les deux simultanément :

La détérioration de l'état de santé du malade nécessitent une surveillance et des soins qui ne peuvent plus être assurés à la maison. Les services de la H.A.D (hospitalisation à domicile), dans les villes où ils existent, peuvent prolonger le maintien à la maison même lorsque les soins deviennent lourds (par exemple, alimentation par sondes ou escarres) : des équipes d'infirmiers interviennent alors 2 ou 3 fois par jour à heures fixes, ce qui décharge l'aidant des soins; mais il faut savoir que celui-ci se retrouve quand même seul la nuit et une grande partie de la journée , dès que les infirmiers sont partis, avec pour seule aide un n° d'appel d'urgence..

L'incapacité de l'aidant à assurer la prise en charge permanente du malade. Comme nous l'avons vu au chapitre 2, un aidant peut atteindre un point de rupture et ne plus être en état de continuer.

Il peut s'agir soit d'un placement définitif soit d'un placement temporaire, dit « de répit », permettant à l'aidant de se reposer quelque temps et de s'occuper de sa propre santé.

La perspective du placement doit être envisagée longtemps à l'avance, car elle met en jeu trois processus qui chacun demandent du temps, même si on les conduit simultanément : la recherche d'établissement, la prise de décision et la constitution des dossiers nécessaires.

### 4.3.2. La recherche d'un établissement

**La recherche d'établissements** doit être conduite avec l'aide des services sociaux du lieu de résidence et avec le médecin traitant. Penser aussi que de nombreuses mutuelles et caisses de retraite disposent de lits dans des établissements partenaires pour leurs adhérents. Malgré cela, la recherche peut toutefois s'avérer longue et complexe, car le nombre de places offertes est très inférieur au nombre de demande (listes d'attente pouvant être de plusieurs mois, voire années). Mieux vaut avoir sélectionné plusieurs établissements, pour pouvoir saisir les opportunités. De nombreuses possibilités ne sont pas accessibles aux personnes de moins de 60 ans, en particulier les maisons de retraite.

Il est donc conseillé de faire la liste des critères que vous, le malade et la famille estimez importants avant de commencer vos recherches et de prendre des contacts : lieu et moyens d'accès, encadrement médical, présence de personnel paramédical adapté à votre malade, conventionnements, cadre de vie, possibilités d'aménagement personnel des chambres, qualité des soins reconnue, suivi psychologique, animation collective, accueil des familles ...et bien sur, conditions administratives, compatibilité des coûts avec les ressources du malade.

Si une aggravation survient subitement, les décisions prises seront d'autant plus rapides, pertinentes et moins dures à vivre que l'on aura déjà sélectionné des solutions et réfléchi à plusieurs scénarii possibles. Des préinscriptions peuvent être utiles sans qu'elles engagent à prendre toute place disponible.

### 4.3.3. La préparation et la décision de placement

La prise de décision de placement implique au premier chef le malade lui-même, qui selon son état peut se montrer plus ou moins acteur, plus

ou moins réaliste, plus ou moins responsable face à la perspective d'un « placement ». Le rôle clé revient généralement à l'aidant, celui dont la vie est le plus engagée dans l'accompagnement du malade, car c'est souvent à lui qu'échoit la responsabilité de concilier les points de vue et les intérêts des différents membres de la famille, des amis, du tuteur éventuel, du corps médical, avec ses propres sentiments et intérêts. Il doit être aidé et soutenu psychologiquement pour jouer ce rôle de plaque tournante dans une situation qui est parfois perçue par chacun comme dramatique. Dans certains cas, on ne peut pas éviter de prendre la décision contre la volonté du malade, avec tous les sentiments que cela suscite chez lui, chez l'aidant et chez les proches

Une longue préparation de la décision est donc nécessaire : en période calme, envisager avec le malade l'éventualité d'un éloignement, d'abord temporaire, qui sera probablement très douloureux pour lui comme pour vous. Parler avec lui de ses sentiments et des vôtres sur le sujet, ainsi que des moyens possibles de continuer une relation forte, déchargée de la contrainte de soins. Evitez de prendre des engagements que vous ne pourriez pas tenir.

Si la réunion d'une sorte de « conseil de famille » formel n'est pas forcément opportune. Il est cependant important que chaque personne qui a des sentiments envers le malade puisse les exprimer, en tête à tête ou en groupe, et sentir qu'ils sont respectés par chacun. Tous doivent comprendre que l'harmonie et la solidarité sont le meilleur cadeau que l'on puisse offrir au malade.

#### 4.3.4. L'entrée en établissement et l'accompagnement.

L'annonce de la décision et celle de l'entrée en établissement, surtout si elle n'est pas pu être prise d'un commun accord, est à faire en collaboration avec le médecin traitant. La présence des proches et leur attitude attentionnée peut contribuer beaucoup à éviter le sentiment d'exclusion.

Un placement temporaire peut faciliter les choses, mais il doit être absolument réussi pour ne pas compromettre les possibilités d'un autre séjour ultérieur. Il est de bon sens de dire que tout ce qui pourra contribuer à faire que le malade se sente chez lui et que l'affection des siens est intacte est à mettre en œuvre.

Le dépôt des dossiers administratifs et médicaux, la rencontre avec le personnel soignant et les conditions de l'accueil devront avoir été réglés préalablement, afin d'être totalement disponible au moment de l'arrivée. L'information du personnel sur la maladie de Cadasil devra être faite avec un soin particulier, car l'ignorance de cette maladie pourrait entraîner des soins inappropriés. Au chapitre 2, § 2.7.1, sur l'information de l'aidant, vous trouverez les données et les sources médicales nécessaires. Le présent guide dans son ensemble peut vous aider à parler de votre malade et être mis à disposition du personnel.

Une fois la personne installée dans son nouveau cadre de vie, l'affection et les visites sont plus que jamais nécessaires : il est important qu'elle se sente tout autant au courant de la vie familiale et sociale. Renseignez-vous sur ses réactions et sur les événements de sa vie en votre absence pour pouvoir en parler avec lui. N'hésitez pas à lui raconter tous les événements auxquels vous participez, à lui parler même si il semble ne pas s'y intéresser ou ne pas entendre. Associez le lors que vous parlez aux soignants en sa présence : c'est lui le centre d'intérêt.

Il peut arriver que l'attitude et les comportements du personnel vous paraissent inappropriés, voire inacceptables. Il vous appartient d'être vigilant (voir § 2.4 sur la maltraitance.) Sachez que les employés des établissements ne sont pas toujours bien formés et qu'ils travaillent parfois dans des conditions difficiles, confrontés à des situations auxquelles ils n'ont pas les moyens de faire face correctement. Leurs frustrations peuvent nuire à la qualité des soins. Une attention et une attitude de dialogue à leur égard peut améliorer les choses. Si cela est insuffisant, vous êtes en droit d'en informer l'encadrement et la direction, de manière constructive mais ferme. Il en va de la qualité de vie de votre proche et des autres résidents. Le suivi médical est important et il faut garder le plus possible le contact avec les médecins de l'établissement, même si ce n'est pas toujours facile. Vous devez aussi être en mesure de relayer les souhaits du malade, surtout s'il n'est plus en état de les faire valoir lui-même. Vous pouvez être appelé à donner votre accord avant d'engager un processus médical important pouvant mettre en balance la qualité et la durée de sa vie. Mieux vaut être préparé à y répondre et à accompagner votre proche sur la voie choisie.

## 5. La maladie de cadasil

5.1. Réponses aux questions  
les plus souvent posées

98

## 5. La maladie de cadasil

### 5.1. Réponses aux questions les plus souvent posées

Ce document a été réalisé par ORPHANET en collaboration avec le CERVCO (Dr. Hervé, Pr. Chabriat) et l'association CADASIL France.

Source: CADASIL, Encyclopédie Orphanet

Grand Public, avril 2008.

[www.cervco.fr/pathologies/cadasil.2.All.maladies.htm](http://www.cervco.fr/pathologies/cadasil.2.All.maladies.htm)

## LA MALADIE

### Qu'est-ce que CADASIL ?

CADASIL est une maladie génétique touchant les petits vaisseaux sanguins au niveau du cerveau. Elle entraîne une mauvaise irrigation sanguine dans certaines zones du cerveau, qui provoque des symptômes très variables d'un malade à l'autre. Les manifestations les plus courantes de la maladie, qui apparaissent à l'âge adulte, sont des crises de migraine, des troubles psychiques et des accidents vasculaires cérébraux (AVC, voir plus loin), responsables de troubles du langage, de la mémoire, de la vision...

Le terme CADASIL a été proposé en 1993 par des chercheurs français pour désigner la maladie. C'est un acronyme signifiant en anglais « Cérébral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy », c'est-à-dire « artériopathie cérébrale autosomique dominante avec infarctus sous-corticaux et leucoencéphalopathie ».

Le terme « artériopathie cérébrale » signifie qu'il s'agit d'une atteinte des artères (vaisseaux amenant le sang depuis le cœur vers tous les organes) au niveau du cerveau.

« Autosomique dominante » désigne la façon dont la maladie se transmet d'une génération à l'autre, puisqu'il s'agit d'une maladie héréditaire. Le terme « infarctus » correspond à l'arrêt brutal de la circulation sanguine dans une zone du corps, qui est, dans le cas de CADASIL, la zone « sous-corticale », une région particulière du cerveau. Enfin, le mot « leucoencéphalopathie » fait référence aux lésions du cerveau dues à la maladie (voir plus loin).

## Combien de personnes sont atteintes de cette maladie ?

La prévalence de CADASIL (nombre de personnes atteintes dans une population à un moment donné) n'est pas connue précisément, mais elle est estimée à 1 sur 24 000 personnes. Cette prévalence est probablement sous-estimée.

## Qui peut en être atteint ?

### Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

La maladie touche autant les hommes que les femmes. Les symptômes apparaissent à l'âge adulte, généralement entre 30 et 40 ans. Initialement décrite en Europe, CADASIL a depuis été observée dans des populations d'origines très différentes partout dans le monde.

## A quoi est due cette maladie ?

La maladie est due à l'anomalie (mutation) d'un gène, appelé NOTCH3. Ce gène est important pendant le développement du fœtus puisqu'il contrôle, entre autres, la formation des vaisseaux sanguins, et plus précisément la formation de la couche musculaire qui est l'un des constituants des artères (figure 1).

# Artère

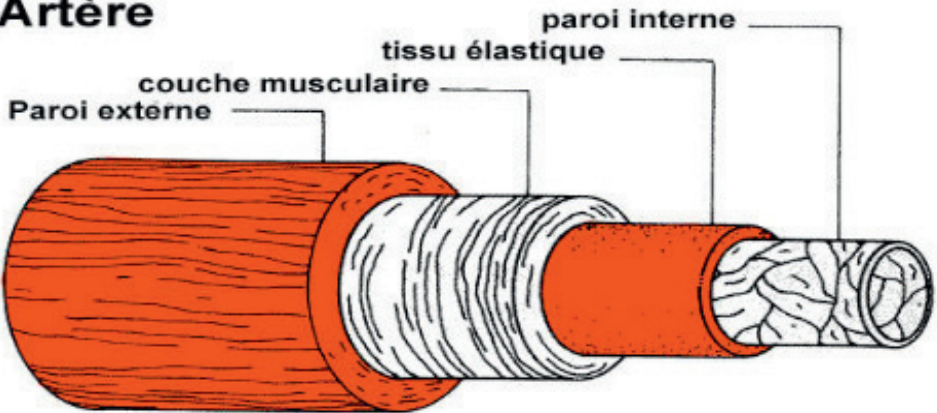


Figure 1

Une artère est une sorte de tube flexible constitué de différentes couches (ou tuniques) concentriques. L'une d'elles est une couche musculaire solide et élastique qui permet de maintenir le diamètre de l'artère et d'assurer la circulation du sang. Le gène *NOTCH3* joue un rôle dans le développement de cette couche musculaire.

Du fait de l'anomalie du gène *NOTCH3*, la couche musculaire des artères est de mauvaise qualité et elle se dégrade progressivement. La paroi des artères devient moins élastique et la circulation du sang se fait moins facilement.

Malgré l'atteinte des petites artères de tous les organes, les conséquences de la maladie ne se manifestent qu'au niveau du cerveau, entraînant des problèmes neurologiques qui sont détaillés ci-dessous.

Certaines zones du cerveau, irriguées par de petites artères, sont privées de sang et donc d'oxygène (infarctus) par cette anomalie des petites artères. Or, l'oxygène est indispensable au bon fonctionnement et à la survie des cellules. C'est la répétition de ces petits infarctus dans une partie du cerveau qui provoque les symptômes et leur aggravation progressive.



## Est-elle contagieuse ?

Non, CADASIL n'est pas une maladie contagieuse, c'est une maladie génétique héréditaire.

## Quelles sont les manifestations de la maladie ?

La maladie est due à une anomalie des artères présente dès la naissance, mais les premiers symptômes n'apparaissent généralement qu'à l'âge adulte (vers 30-40 ans). Les symptômes sont très variables d'une personne à l'autre, y compris au sein d'une même famille (bien qu'elles aient la même anomalie génétique). Ainsi, tous les malades ne présentent pas l'ensemble des manifestations décrites ci-dessous. De même, l'intensité des symptômes et donc le handicap lié à la maladie sont imprévisibles et très variables.

### Crises de migraine

Les crises de migraine sont fréquentes au cours de la maladie et constituent souvent le premier symptôme. Il s'agit de maux de tête très intenses (d'un seul côté de la tête le plus souvent), parfois accompagnés de nausées, de vomissements et d'une intolérance au bruit et à la lumière (besoin de silence et d'obscurité). Ces maux de tête peuvent survenir seuls, mais ils sont souvent précédés de sensations anormales appelées « aura ». Les crises de migraine avec aura concernent un malade sur quatre environ. La fréquence des crises est extrêmement variable, allant de deux épisodes par semaine à un tous les 3 ou 4 ans. Les signes précurseurs, ou auras, diffèrent selon les malades. Ils durent en moyenne de 20 à 30 minutes, puis le mal de tête apparaît. Il s'agit souvent de troubles de la vision : passage de formes brillantes devant les yeux, de taches colorées, apparition brutale d'un point lumineux scintillant dans la zone centrale du champ de vision (scotome scintillant),

et, plus rarement, d'une vision brouillée ou de la perte de la vue dans une moitié du champ visuel (hémianopsie).

D'autres signes peuvent survenir et notamment des troubles de la sensibilité : engourdissement, picotements, fourmillements, faiblesse musculaire, voire paralysie, d'un seul côté du corps. Ces sensations peuvent parfois se propager à tout le corps.

Des troubles de la parole peuvent également apparaître, se traduisant souvent par des difficultés à trouver ses mots (aphasie) ou à articuler. L'aura peut également se manifester par un sentiment de dépression, d'anxiété ou d'agitation.

Les malades peuvent également souffrir d'une migraine « simple », sans aura. Cependant, les crises de migraine sans aura ne sont pas plus fréquentes dans CADASIL que dans la population générale.

Les crises de migraine peuvent être très douloureuses, voire insupportables, et durer plusieurs heures, parfois plusieurs jours. Parfois, les crises sont tellement sévères qu'elles nécessitent une hospitalisation.

## **Accidents vasculaires cérébraux (AVC)**

Les accidents vasculaires cérébraux, souvent appelés « attaques » en langage courant, surviennent au cours de la maladie lorsqu'une zone du cerveau est soudainement privée d'irrigation sanguine (infarctus ou ischémie). Les AVC à répétition sont le signe le plus fréquent de la maladie, touchant plus de trois malades sur quatre. Ils surviennent le plus souvent entre 40 et 50 ans.

Ils peuvent entraîner différents symptômes apparaissant brutalement : paralysie d'un côté du corps (hémiplégie) ou perte de la sensibilité d'une partie du corps, troubles de la parole, de l'équilibre ou de la coordination des mouvements.

Ces troubles peuvent régresser en moins de 24 h, mais ils peuvent devenir définitifs au fur et à mesure que la maladie évolue. Lorsqu'ils sont « passagers », on parle d'AVC transitoires, et d'AVC « constitués » si les troubles sont irréversibles.

## Troubles psychiatriques et cognitifs

Des troubles de l'humeur surviennent dans 20 % des cas environ, soit après un AVC, soit à n'importe quel moment au cours de l'évolution de la maladie. Certains malades présentent ainsi des signes dépressifs importants et une perte de motivation et d'intérêt pour le travail, les activités, les projets (apathie)... Dans de rares cas, les phases de dépression alternent avec des phases d'hyperactivité (dépenses inconsidérées, propos ou comportements inhabituels, excès divers...). On parle alors de troubles maniaco-dépressifs. L'existence de ces troubles psychiatriques peut être à l'origine d'erreurs de diagnostic, surtout lorsqu'ils sont les premiers signes de la maladie.

Des troubles dits « cognitifs » peuvent également survenir, et ce dès le début de la maladie. Cependant, ils ne deviennent importants qu'entre 50 et 60 ans. Ils se traduisent par des troubles de la concentration, de l'attention, ou des troubles de la mémoire d'importance variable. Les personnes atteintes ont souvent du mal à organiser une activité, à planifier les choses, à prendre des initiatives... Il est également difficile pour elles de s'adapter à de nouvelles situations et à gérer les changements qui surviennent dans leur quotidien. Il s'agit alors d'une atteinte des fonctions exécutives (organisation, planification) et de perte de la flexibilité ou de la souplesse mentale.

## Évolution vers une démence

Progressivement, avec l'âge, le déclin intellectuel peut s'accroître, soit progressivement, soit par paliers (aggravations soudaines et importantes). Les troubles de l'attention et de la mémoire deviennent de plus en plus importants, tout comme la perte de l'initiative. L'aggravation de ces troubles peut conduire à une perte de l'autonomie : on parle alors de démence ou de syndrome démentiel.

La démence est observée chez un tiers des malades, mais sa fréquence augmente avec l'âge. Après l'âge de 60 ans, environ 60 % des malades ont une démence.

Celle-ci peut être associée à d'autres signes comme des troubles de la marche, une impossibilité de se retenir d'uriner (incontinence urinaire) et dans certains cas à des difficultés pour avaler (troubles de la déglutition).

## Epilepsie

Dans moins de 10 % des cas, les malades présentent également des crises d'épilepsie. Les manifestations des crises sont variables : mouvements ou convulsions (secousses musculaires, tremblements, raideurs, troubles de la sensibilité et des sens (fourmillements, engourdissements, hallucinations auditives ou visuelles se traduisant par le fait d'entendre des sons ou de voir des images qui n'existent pas...), troubles psychiques (peur panique ou crise de panique), troubles de la mémoire, confusion, perte de connaissance, absences (c'est-à-dire pertes soudaines du contact avec l'environnement), dont la personne ne se souvient pas ensuite) ou encore salivation excessive, fuites urinaires... Les crises peuvent toucher tout le corps (crises généralisées), ou plus souvent une partie limitée ou une moitié du corps (crises partielles).

## Comment expliquer les symptômes ?

Les épisodes de privation d'oxygène du fait de la mauvaise irrigation sanguine endommagent certaines zones du cerveau, créant des lésions. En effet, après quelques minutes sans apport sanguin, certaines cellules sont définitivement détruites. Plus précisément, c'est la substance « blanche » du cerveau qui souffre le plus souvent au cours de cette maladie : c'est pourquoi on parle de « leucoencéphalopathie » (leuko signifiant « blanc » en grec). La substance blanche est composée de faisceaux de « câbles », appelés axones, qui sont les prolongements des cellules nerveuses ou neurones (figure 2). Ces câbles sont recouverts d'une gaine isolante, appelée myéline, comparable à l'isolant recouvrant les fils électriques.

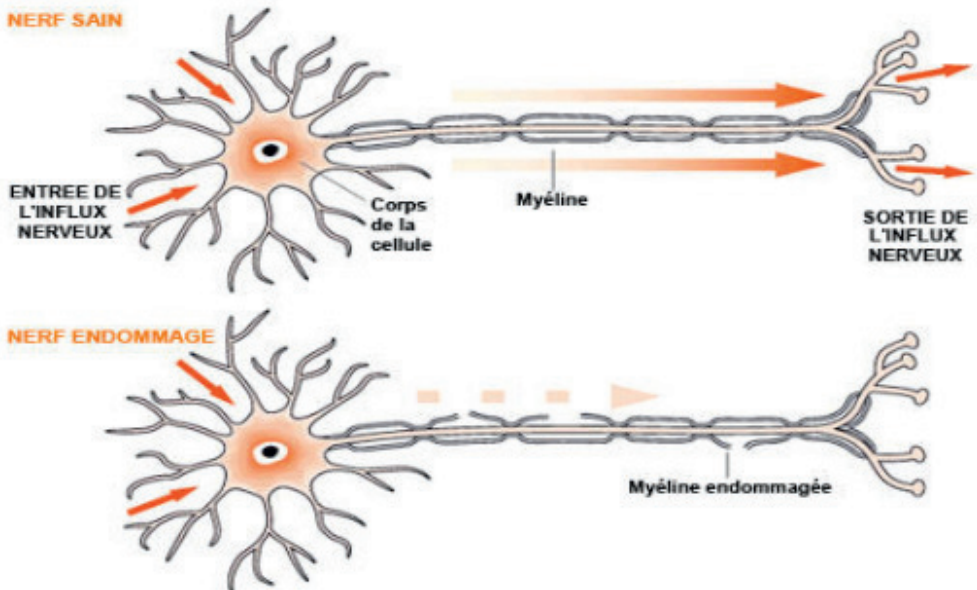


Figure 2

Les cellules nerveuses se prolongent par des « axones », recouverts d'une gaine blanche de myéline. Ce sont ces axones, constituant un véritable câblage dans le cerveau, qui composent la substance blanche dans laquelle se forment les lésions au cours de CADASIL.

La myéline favorise la transmission du message nerveux qui assure le fonctionnement du cerveau. Chez les personnes atteintes de CADASIL, en raison des petits infarctus et microhémorragies à répétition, la myéline est altérée, voire détruite (on parle de démyélinisation) dans certaines zones du cerveau. Cette altération gêne ou empêche la transmission des messages nerveux dans le cerveau. Elle est responsable de la perte progressive d'autonomie.

Les épisodes d'interruption de la circulation sanguine semblent être de plus en plus fréquents et sévères au cours de l'évolution de la maladie, ce qui explique l'accumulation progressive des lésions cérébrales et l'aggravation des symptômes. Lorsqu'il y a une lésion dans le cerveau, celle-ci est définitive mais il existe une capacité de récupération par

d'autres circuits qui se mettent en place pour compenser ce déficit. Cependant, cette capacité diminue progressivement, les troubles devenant alors de plus en plus évidents.

La raison pour laquelle certaines personnes développent une forme plus sévère de la maladie est inconnue.

## Quelle est son évolution ?

Le plus souvent, la maladie se caractérise par l'apparition des crises de migraine avec ou sans aura après l'âge de 30 ans, puis par la survenue d'accidents vasculaires cérébraux, une dizaine d'années plus tard, et par l'apparition progressive de troubles cognitifs (problèmes de concentration, de mémoire...), de troubles de l'équilibre et de la marche vers l'âge de 60 ans. Après 60 ans, la perte d'autonomie et le déclin intellectuel peuvent être prononcés.

Cependant, la sévérité de la maladie est très variable d'une personne à l'autre, y compris au sein d'une même famille. L'évolution est donc plus ou moins rapide, certains malades présentant un handicap important très tôt, vers l'âge de 40 ans, et d'autres n'ayant les premiers symptômes qu'après l'âge de 60 ans par exemple.

## DIAGNOSTIC

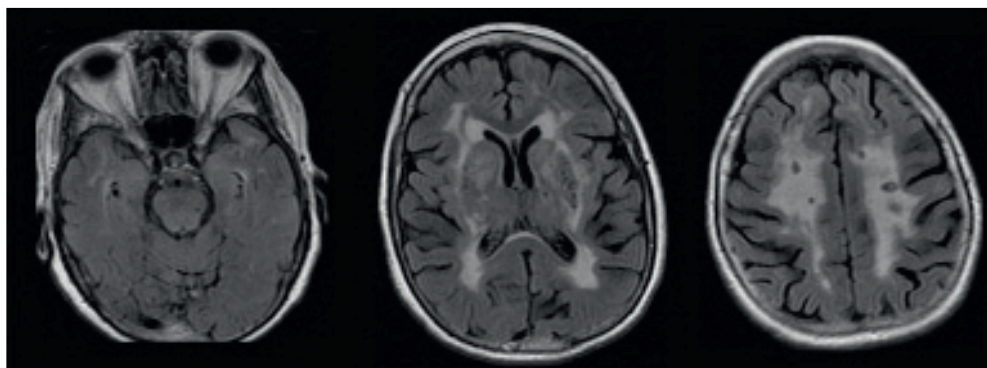
### Comment fait-on le diagnostic de CADASIL ?

### En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?

Le diagnostic de la maladie s'appuie initialement sur l'imagerie par résonance magnétique (IRM). Cet examen indolore consiste à obtenir des images précises du cerveau en plaçant le malade dans un appareil produisant un champ magnétique. Le diagnostic par IRM est complété

par le test génétique.

Dans le cas de CADASIL, l'IRM détecte des lésions caractéristiques de la maladie dans la substance blanche du cerveau (figure 3). Les lésions apparaissent généralement entre 20 et 35 ans, mais elles peuvent être présentes de nombreuses années sans provoquer de symptômes. Après l'âge de 35 ans, toutes les personnes porteuses du gène anormal NOTCH3, présentant ou non des symptômes, ont des anomalies visibles à l'IRM évocatrices de CADASIL. Le nombre et l'importance des anomalies observées en IRM augmentent avec l'âge.



*Figure 3*

*Illustration des anomalies observées en IRM dans la substance blanche d'une personne atteinte de CADASIL. Certaines zones, plus claires, renvoient un signal anormal. (<http://cervco.aphp.fr/pathologies/pathologies.xml>)*

Le diagnostic de CADASIL est confirmé en recherchant les anomalies du gène NOTCH3, par prise de sang. Cette recherche requiert un encadrement et un suivi particuliers.

## Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?

Les AVC sont relativement fréquents dans la population générale, surtout chez les personnes âgées, diabétiques, hypertendus, chez les fumeurs ou en cas de taux de cholestérol élevé. La maladie CADASIL n'est donc pas forcément évoquée lors des premiers symptômes d'AVC. Cependant, la visualisation des lésions typiques du cerveau par IRM permet d'alerter le médecin sur l'existence d'une maladie spécifique. Lorsqu'il existe des cas déjà diagnostiqués dans la famille, le diagnostic de CADASIL est plus facile à faire. Cependant, l'IRM et le test génétique restent nécessaires pour confirmer le diagnostic car les symptômes neurologiques peuvent être dus à d'autres affections. Parmi les maladies « ressemblantes », on trouve notamment la leucoencéphalopathie multifocale progressive, la sclérose en plaques, l'angiopathie amyloïde cérébrale, ou encore la maladie d'Alzheimer.

## LES ASPECTS GENETIQUES

### Quels sont les risques de transmission aux enfants ? Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?

CADASIL est une maladie génétique héréditaire. Son mode de transmission est autosomique dominant, c'est-à-dire qu'une personne atteinte a une probabilité de 1 sur 2 de transmettre le gène anormal à ses enfants (Figure 4). Toutes les personnes ayant hérité du gène anormal développeront à un moment ou un autre des symptômes de la maladie. Cependant, leur sévérité peut varier considérablement d'une personne atteinte à l'autre, y compris au sein de la même famille.



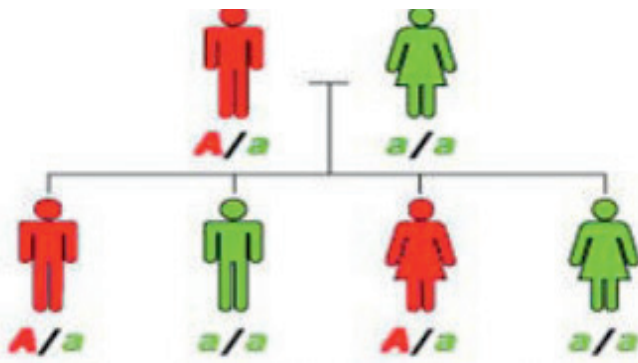


Figure 4

Sur ce schéma, le père possède le gène *NOTCH3* muté (A) responsable de CADASIL. Il a un risque sur deux de transmettre ce gène à ses enfants, qui développeront à leur tour la maladie. La transmission se fait de la même manière si c'est la mère qui est atteinte.

Dans quelques cas exceptionnels identifiés, la mutation du gène *NOTCH3* est survenue « par hasard » (mutation de novo), sans avoir été transmise par l'un des parents.

## Peut-on dépister cette maladie chez les personnes à risque avant qu'elle ne se déclare ?

Le test de dépistage est possible avant l'apparition des symptômes de la maladie, pour les membres de la famille d'une personne atteinte (test pré-symptomatique). Il consiste à déterminer si la personne possède l'anomalie génétique et donc si elle développera un jour la maladie.

Cependant, un test génétique chez une personne n'ayant aucune manifestation de la maladie n'est effectué que dans le cadre d'une consultation spécialisée et d'un encadrement médical et psychologique précis. Aucun test ne peut être réalisé chez les personnes de moins de 18 ans qui ne présentent pas de symptômes.

Après un examen par un neurologue permettant à la personne concernée

d'obtenir des informations sur CADASIL, un entretien avec un psychologue et un généticien est effectué. La décision d'avoir recours ou non à ce test pré-symptomatique étant complexe et difficile à prendre, la personne concernée doit en effet être informée et encadrée du mieux possible. Le psychologue peut ainsi évaluer l'état psychologique du sujet, l'état de ses réflexions et interrogations sur la maladie, ainsi que sa capacité à appréhender un diagnostic difficile. Le généticien explique le test et la signification des résultats.

Lorsque la personne choisit de faire le test, un délai de réflexion de un ou deux mois est requis avant d'effectuer le prélèvement sanguin. A tout moment, il lui est possible de se rétracter et de choisir de ne pas connaître le résultat. Un accompagnement médical et psychologique est toujours proposé après l'annonce du résultat (obtenu environ 3 mois après le prélèvement de sang), qu'il soit positif ou négatif.

## Peut-on faire un diagnostic prénatal ou préimplantatoire ?

Dans les familles au sein desquelles la maladie est particulièrement sévère, une demande de diagnostic prénatal est parfois exprimée.

Le but du diagnostic prénatal est de déterminer au cours de la grossesse si l'enfant à naître est porteur de la mutation et développera donc la maladie à l'âge adulte (les parents pouvant dans ce cas demander une interruption médicale de grossesse). Le diagnostic prénatal se fait par prélèvement du liquide dans lequel baigne le fœtus (amniocentèse) ou d'un fragment de placenta (prélèvement des villosités choriales).

Il est également possible d'effectuer un diagnostic préimplantatoire (DPI). Le DPI consiste à rechercher l'anomalie génétique responsable de la maladie sur des embryons obtenus par fécondation in vitro. Cette technique permet de sélectionner les embryons qui n'ont pas l'anomalie génétique pour les implanter dans l'utérus et éviter ainsi aux parents l'épreuve de l'interruption médicale de grossesse tardive.

Or, si le diagnostic prénatal et le DPI sont techniquement réalisables, le

recours à ces techniques est néanmoins exceptionnel. En effet, CADASIL est une maladie qui ne se déclenche qu'à l'âge adulte et dont la sévérité est variable d'un malade à l'autre, même au sein de la même famille. Ainsi, même si certains membres de la famille sont ou ont été sévèrement atteints lorsqu'ils étaient relativement jeunes, rien n'indique que les enfants à venir, s'ils sont porteurs du gène malade, présenteront eux aussi précocement des symptômes sévères. Ces démarches représentent un parcours long, nécessitant un accompagnement de la part de l'équipe soignante.

## LE TRAITEMENT, LA PRISE EN CHARGE, LA PREVENTION

### Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ? Quels bénéfices attendre du traitement ?

Actuellement, il n'existe pas de traitement permettant de guérir la maladie ni d'éviter son apparition. Il est toutefois possible de traiter les symptômes au fur et à mesure qu'ils apparaissent afin d'améliorer la qualité de vie des malades. Des recherches sont en cours afin d'identifier des pistes de traitements permettant de retarder leur apparition.

### Traitement des migraines

Les antalgiques (antidouleurs) classiques comme le paracétamol, l'ibuprofène et l'aspirine (anti-inflammatoires non stéroïdiens) sont utilisés contre les crises de migraine. Ils sont cependant souvent insuffisants. Les médicaments habituellement utilisés pour traiter les migraines, dits « vasoconstricteurs », sont déconseillés chez les personnes atteintes de CADASIL car ils entraînent une contraction des vaisseaux risquant de réduire la circulation sanguine au niveau du cerveau.

## Traitement des accidents vasculaires cérébraux

L'aspirine est classiquement utilisée après un premier AVC, à titre préventif. Elle permet de fluidifier le sang et de limiter la formation de bouchons (caillots) en cause dans la plupart des AVC survenant dans la population générale. En revanche, chez les personnes atteintes de CADASIL, l'effet bénéfique de l'aspirine n'a pas été clairement démontré. Dans le doute, la plupart des médecins prescrivent tout de même ce traitement, à doses variables en fonction des malades, sauf en cas de contre-indication (ulcère à l'estomac, allergie...).

## Traitement des troubles de l'humeur

Les troubles psychiatriques, qui peuvent se traduire par des signes dépressifs ou maniacodépressifs, peuvent être traités par des médicaments antidépresseurs, mais ceux-ci se révèlent parfois insuffisamment efficaces voire inefficaces.

## Quelles sont les autres options thérapeutiques ?

Après un accident vasculaire cérébral, la kinésithérapie est indispensable pour prendre en charge les éventuels troubles moteurs (marche, équilibre...). En cas de troubles de la parole, une rééducation orthophonique est conseillée. En cas de séquelles importantes (par exemple, des paralysies), la psychomotricité et l'ergothérapie permettent d'accompagner le malade en l'aidant à gérer son handicap et à accepter l'image de son corps, afin qu'il puisse évoluer au mieux dans son environnement.

Quant à la prise en charge des troubles cognitifs, elle peut passer par la participation à des groupes adaptés (avec d'autres malades par exemple), permettant de stimuler le malade, d'éviter son isolement et de limiter le sentiment d'être une charge pour l'entourage.

En cas de perte d'autonomie (ralentissement intellectuel, troubles du comportement, importantes difficultés motrices), le malade peut avoir

besoin d'une aide spécialisée à domicile, voire d'être hospitalisé en maison médicale spécialisée où il sera assisté dans la vie quotidienne (hygiène, alimentation).

## Un soutien psychologique est-il souhaitable ?

Un soutien psychologique est souvent indispensable, à toutes les étapes de la maladie, tant pour le malade que pour sa famille.

L'annonce du diagnostic est un moment difficile, où se mêlent sentiments d'injustice, d'impuissance et de désespoir, dans la mesure où il s'agit d'une maladie qui ne se traite pas, dont on ne peut pas prévoir l'évolution, et qui est responsable à terme d'un déclin physique et intellectuel.

De plus, s'agissant d'une maladie familiale, la peur de transmettre (ou d'avoir transmis) la maladie à ses enfants est souvent intense et associée à un sentiment de culpabilité. Le soutien psychologique peut aider à mieux accepter cette situation et à mieux gérer l'anxiété liée à la maladie. Pour la famille (frères et sœurs, enfants), le soutien psychologique est important pour aider à prendre une décision concernant le test de dépistage, ou à accepter de vivre dans l'incertitude sans renoncer pour autant à ses projets. Pour les personnes qui se savent atteintes mais qui n'ont pas encore développé de symptômes, ou pour les membres de la famille qui ne savent pas s'ils sont porteurs du gène anormal, il est « naturel » de s'inquiéter au moindre signe neurologique (maux de tête, picotements dans un membre...). Cependant, CADASIL n'est pas forcément en cause et deux personnes ayant la même anomalie génétique n'auront pas obligatoirement les mêmes symptômes, ni la même évolution. L'aide d'un psychologue, en complément de diverses méthodes de relaxation, peut être utile pour calmer ces angoisses.

## Que peut-on faire soi-même pour se soigner ?

Il n'y a pas de recommandation particulière, mais il est toutefois préférable d'avoir une bonne hygiène de vie et de ne pas fumer (car

cela augmente le risque d'AVC). Il est également recommandé de faire contrôler régulièrement sa tension artérielle.

Généralement, pour éviter toute prise de risque inutile, le traitement hormonal de la ménopause n'est maintenu que s'il apporte un réel bénéfice (traitement des bouffées de chaleur...), et ce sur une durée limitée. En ce qui concerne la contraception, une pilule ne comprenant que des progestatifs (sans œstrogènes) peut-être préférée à la pilule classique.

## Comment se faire suivre ?

Le suivi des personnes atteintes de CADASIL est assuré dans des consultations de neurologie hospitalière spécialisées. Il existe en France un centre de référence pour les maladies vasculaires du système nerveux central, le CERVCO, site [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr). La fréquence des visites et des examens sera déterminée par l'équipe médicale.

Certains symptômes doivent néanmoins alerter le malade et son entourage et l'inciter à consulter en urgence. Ainsi, un AVC peut se traduire par des troubles de la vision ou du langage, des difficultés soudaines à bouger un membre (il devient par exemple difficile d'écrire), des troubles de la coordination des mouvements... De même, en cas de violents maux de tête avec ou sans aura, ou de crises d'épilepsie, il est conseillé de consulter rapidement son médecin.

Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?

En cas d'urgence, il est important de communiquer le diagnostic de CADASIL aux médecins pour éviter certains traitements ou examens. En effet, les médicaments anticoagulants, parfois donnés après un AVC, sont fortement déconseillés en cas de CADASIL car il existe un risque de saignement dans le cerveau. De même, les artériographies cérébrales (examens permettant de visualiser la circulation du sang dans les artères du cerveau) doivent être évitées car elles peuvent être à l'origine de crises de migraine parfois graves. Enfin, il est impératif de signaler au personnel soignant quels sont les traitements en cours et leur dose.

Cette précaution permet d'éviter les associations de médicaments incompatibles et les éventuels surdosages.

Peut-on prévenir cette maladie ?

A ce jour, il n'existe aucun moyen, avec une efficacité démontrée, de prévenir la survenue ou les manifestations de CADASIL.

## VIVRE AVEC LA MALADIE

### Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?

Etre atteint d'une maladie évolutive qui entraîne tôt ou tard un déclin physique et intellectuel est extrêmement difficile, bien qu'on ne puisse pas prévoir la sévérité du handicap ni la rapidité d'évolution, qui sont très variables d'une personne à l'autre. Les troubles neurologiques finissent par perturber des fonctions essentielles, comme la marche ou la parole, et sont donc très handicapants. L'état du malade peut rester stable pendant un certain temps, mais les aggravations survenant pendant la vie active peuvent nécessiter un arrêt de l'activité professionnelle, ou du moins une réorientation ou une réorganisation du temps de travail. De plus, en cas d'AVC, une hospitalisation suivie d'une rééducation souvent longue sont indispensables pour permettre aux malades de se rétablir et de récupérer le plus de facultés possible.

Pour les personnes ayant déjà des symptômes comme pour celles se sachant (ou se croyant) atteintes par la maladie, le sentiment de vivre avec une menace permanente peut-être difficile à gérer et source d'une grande anxiété. Le caractère imprévisible de la maladie est particulièrement difficile à accepter.

Lorsque la maladie est très avancée, le malade perd peu à peu son

autonomie et devient incapable d'effectuer seul les gestes quotidiens (toilette, repas...). Pour l'entourage du malade, les troubles de l'humeur, les troubles psychologiques, accompagnés de difficultés motrices ou d'incontinence éventuelles sont très difficiles à supporter. Ils sont souvent responsables d'un isolement social, les amis et parfois la famille ne comprenant pas toujours les changements de comportement de la personne atteinte. Le malade, lorsqu'il devient incapable de prendre des décisions, doit parfois être placé sous tutelle judiciaire. Le tuteur, souvent un membre de la famille, doit assurer à la place du malade la gestion financière.

A un stade avancé de la maladie, afin d'alléger la charge que représente le maintien du malade à domicile, des interventions extérieures (services de soins infirmiers, garde-malade, auxiliaire de vie, aide-ménagère ou placement en institut spécialisé) peuvent être mises en place. Ces périodes de « répit » pour la famille sont primordiales.

## Y a-t-il des contre-indications à la grossesse ?

Il est possible à une femme d'avoir des enfants lorsqu'elle est atteinte de CADASIL ou lorsqu'elle est porteuse de l'anomalie génétique responsable de la maladie. La grossesse ne semble pas augmenter le risque d'AVC et elle ne déclenche pas non plus de symptômes chez une femme n'ayant jamais eu de manifestations de la maladie.

Cependant, au cours du mois suivant l'accouchement, le risque de crises de migraine avec aura sévère serait augmenté. Il est donc important de discuter avec son médecin de tout désir de grossesse et de l'informer si l'on est enceinte, car il pourra évaluer les risques pour la femme et le futur bébé, et assurer un suivi adapté.



## EN SAVOIR PLUS

### Où en est la recherche ?

La recherche a pour objectif de préciser les mécanismes par lesquels l'anomalie du gène NoTCH3 conduit aux lésions des artères cérébrales. Pour ce faire, des souris présentant une anomalie du gène NoTCH3 ont été obtenues. Les facteurs déterminant la sévérité des symptômes et de l'évolution, variables d'un malade à l'autre, sont également à l'étude. Sur le plan clinique, des essais thérapeutiques sont envisagés, notamment pour évaluer l'efficacité des médicaments « vasodilatateurs » ou « neuroprotecteurs ».

Ces travaux sont conduits par différentes équipes dans le monde.

### Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant Maladies Rares Info Services au 08 10 63 19 20 (Numéro azur, prix d'un appel local) ou en consultant Orphanet ([www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr))

Les prestations sociales en France

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistantes sociales à l'hôpital et par les associations de malades qui sont au courant de la législation et des droits. D'autre part, les Services Régionaux d'Aides et d'Informations (SRAI) aident et accompagnent les familles dans les démarches quotidiennes en les mettant en contact avec des techniciens d'insertion (kinésithérapeutes, ergothérapeutes, travailleurs sociaux ...).

En France, certains malades atteints de CADASIL peuvent être pris en charge à 100 % par la Sécurité Sociale en ce qui concerne le remboursement des frais médicaux (exonération du ticket modérateur). Les séances de kinésithérapie et d'orthophonie sont prises en charge par la Sécurité Sociale. Les malades ont la possibilité d'obtenir une allocation d'adulte handicapé en présentant un dossier auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH). Suivant leur état, une prestation de compensation du handicap peut aussi être allouée aux malades. Enfin, une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures, dont le taux d'incapacité dépasse 80 %, de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports. La carte « station debout pénible » et le macaron permettant de se garer sur les places réservées aux personnes handicapées peuvent être obtenues en fonction de l'état de la personne atteinte. L'orientation vers les établissements spécialisés est sous le contrôle de la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH), organisée au sein de la MDPH.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations », qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

## Les réponses aux questions ont été élaborées avec la collaboration de :

### **Orphanet : [www.orpha.net](http://www.orpha.net)**

Dr Dominique Hervé,

Pr Hughes Chabriat

### **CERVCO, Service de Neurologie, Hôpital Lariboisière, Paris**

### **Association CADASIL France**

### **Association Française des Conseillers en Génétique**

### **Des équipes de recherche françaises et étrangère.**

Citons par exemple :

**France** : l'équipe de génétique (Pr.Tournier-Lasserre et Dr.Joutel) et de neurologie (Pr. Boussier 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



## 6. Annexes

6.1. Adresses et liens utiles

122

6.2. Fiche de présentation du patient  
pour entrée en institution

6.3. Fiche d'évaluation du Guide,  
à détacher et renvoyer à l'association  
CADASIL France

Note aux lecteurs

## 6. Annexes

### 6.1. Sélection d'adresses et liens utiles

#### Medical

##### **CADASIL France**

Association des familles et malades de Cadasil (auteur du présent Guide)  
Siège : Hôpital Lariboisière, Service Neurologie. 2 rue Ambroise Paré  
75010 PARIS - [www.cadasil.com](http://www.cadasil.com)

Mèl : [info@cadasil.com](mailto:info@cadasil.com)

Ce site, par la rubrique « Accès direct », donne accès à de nombreux autres liens utiles.

##### **CERVCO (Centre de Référence des maladies Vasculaires rares du Cerveau et de l'Œil)**

Centre de référence pour la maladie de CADASIL - Tél : 0149 95 65 65  
Hôpital Lariboisière, Service Neurologie - 2 rue Ambroise Paré 75010  
PARIS. [www.cervco.fr](http://www.cervco.fr)

Mèl : [secretariat.cervco@lrb.aphp.fr](mailto:secretariat.cervco@lrb.aphp.fr)

##### **Le GIS Institut des maladies rares**

Structure de coordination et d'impulsion de la recherche sur les maladies rares - [www.institutmaladiesrares.net](http://www.institutmaladiesrares.net)

**Haute Autorité de Santé**, sur le site de la HAS on trouve en particulier le PNDS (Protocole National de Diagnostic et de Soins) concernant CADASIL. [www.has-sante.fr/portail/jcms/c\\_1069510](http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_1069510)

##### **L'Alliance Maladies Rares**

Structure d'appui aux malades et associations de malades, dont est membre CADASIL France

Hôpital Broussais 102 rue DIDOT 75014 PARIS

Maladies Rares Info Service :  
N° azur : 0 810 63 19 20  
Mèl : [info-services@maladiesrares.org](mailto:info-services@maladiesrares.org)  
[www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org)

### **ORPHANET Plateforme Maladies Rares**

Portail européen d'information sur les maladies rares et des médicaments orphelins.  
<http://www.orpha.net>

### **EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases)**

Fédération européenne de plus de 320 associations de malades et d'alliances nationales. [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)

### **ACCIDENT VASCULAIRE CEREBRAL :**

Association France AVC Ile de France  
Centre Hospitalier Ste Anne - 1, rue Cabanis 75014 PARIS. [www.franceavc.com](http://www.franceavc.com)

**Fédération pour la Recherche sur le Cerveau** - [www.frc.asso.fr](http://www.frc.asso.fr)

## **Aidants et malades**

### **Association Française des aidants**

[www.aidants.fr](http://www.aidants.fr) - Accès au « Guide de l'aidant familial par le lien : [www.aidants.fr/images/stories/fondsdoc/guidedelaidantfamilial.pdf](http://www.aidants.fr/images/stories/fondsdoc/guidedelaidantfamilial.pdf)

### **Proche de malade.com :**

Site dédié aux aidants, donnant de nombreux conseils pratiques : [www.prochedemalade.com](http://www.prochedemalade.com)

### **Aidons les nôtres :**

Site d'information et d'échanges entre aidants : [www.aidonslesnotres.fr/presentation](http://www.aidonslesnotres.fr/presentation)

## **AGEVILLAGE**

Informations, conseils, services pour l'entourage des personnes âgées dépendantes.

[www.agevillage.com/index.php5](http://www.agevillage.com/index.php5)

## **AIDAUTONOMIE**

Site des aidants familiaux et personnes fragilisées.

[www.aidautonomie.fr/](http://www.aidautonomie.fr/)

## **MACIF : site consacré aux aidants**

[www.aveclesaidants.fr](http://www.aveclesaidants.fr)

**FRANCE ALZHEIMER** : Association française des malades d'Alzheimer et maladies apparentées.

21, boulevard Montmartre - 75002 PARIS

Tél : 0803 802 806 et 01 42 97 52 41

[www.francealzheimer.org](http://www.francealzheimer.org)

## **Handicap et invalidite**

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

17/21, boulevard Auguste Blanqui 75013 PARIS - [www.apf.asso.fr](http://www.apf.asso.fr) et [www.moteurline.apf.asso.fr](http://www.moteurline.apf.asso.fr)

### **L'information et les services du handicap à l'autonomie**

[www.handicap.fr](http://www.handicap.fr)

Recherche d'aides techniques :

<http://aides-techniques.handicap.fr>

### **ADESSA A DOMICILE**

Fédération regroupant quelque 400 structures proposant une très large gamme de services ou de soins infirmiers à domicile.

[www.federation-adessa.org](http://www.federation-adessa.org)



## **CNASA**

Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie des personnes âgées et des personnes handicapées.

[www.cnsa.fr](http://www.cnsa.fr)

## **Maltraitance**

### **ALMA France :**

Allo Maltraitance des personnes âgées et/ou handicapées.

Tél : 0892 68 01 18 et 04 76 84 20 40

BP 1526 – 38025 GRENOBLE cédex. [www.alma-france.org](http://www.alma-france.org).

Mél : [contact@alma-france.org](mailto:contact@alma-france.org)

### **AGEVILLAGE - MAMA :**

Association Maltraitance Maladies Alzheimer et Associées

[www.agevillage.com/article-1882-1-maltraitance-dossier-complet-outils-d-evaluation.html](http://www.agevillage.com/article-1882-1-maltraitance-dossier-complet-outils-d-evaluation.html) - [www.agevillage.com/article-3521-1-maltraitance-maladie-d-alzheimer-naissance-de-mama.html](http://www.agevillage.com/article-3521-1-maltraitance-maladie-d-alzheimer-naissance-de-mama.html)

## **DROIT ADMINISTRATIONS SERVICES SOCIAUX**

### **MDPH Maisons Départementales Des Personnes Handicapées**

Site national, où on peut trouver de nombreuses informations sur le handicap et les coordonnées des MDPH par département.

[www.mdph.fr](http://www.mdph.fr)

### **[www.ameli.fr](http://www.ameli.fr)**

Ce site de la Caisse d'Assurance Maladie, vous permet de créer votre compte personnel. Il vous informe sur vos droits, vos remboursements etc. et vous permet de télécharger tout formulaire utile pour effectuer vos démarches.

### **Caisse régionale d'assurance maladie d'Ile de France**

[www.cramif.fr](http://www.cramif.fr)

CNAF Caisse nationale des allocations familiales informe sur vos droits et prestations. Permet de télécharger tout formulaire nécessaire pour effectuer vos démarches auprès de la CAF.

[www.caf.fr](http://www.caf.fr)

### **[www.cesu.urssaf.fr](http://www.cesu.urssaf.fr)**

Destiné aux particuliers-employeur à leurs salariés, ce site répond à toutes les questions que vous vous posez sur le Chèque emploi service universel (CESU) et permet d'y faire toutes les démarches.

### **Ministère des Affaires Sociales et de la Santé**

[www.social-sante.gouv.fr](http://www.social-sante.gouv.fr)

### **UNASSAD Union Nationale des Associations de Soins et Services A Domicile**

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

[www.unassad.net](http://www.unassad.net)

### **ADESSA réseau de 400 associations d'aide à domicile**

3 rue de Nancy - 75010 PARIS

Tél : 01 44 52 82 82

[www.federation-adessa.org](http://www.federation-adessa.org)

### **TUTELLE CURATELLE**

Site privé d'information sur la tutelle et la curatelle :

[www.tutelle-curatelle.com](http://www.tutelle-curatelle.com)

### **Ministère du Travail : Droit aux congés de soutien familial.**

<http://travail-emploi.gouv.fr/informations-pratiques,89/fiches-pratiques,91/conges-et-absences-du-salarie,114/le-conge-de-soutien-familial,12763.html>

### **Documentation Française éditeur du Guide de l'aidant familial**

[www.ladocumentationfrancaise.fr/catalogue/9782110087287/index.shtml](http://www.ladocumentationfrancaise.fr/catalogue/9782110087287/index.shtml)

## 6.2. Fiche d'entrée en institution

(Pour faciliter la transmission d'information à de nouveaux aidants ou soignants)

**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 .....

Tél de la personne à contacter .....

Date de la dernière hospitalisation en cause .....

Age du début de la maladie .....

Coordonnées du neurologue .....

Coordonnées du médecin référent .....

### COMMUNICATION

Parle            Oui             Peu             Pa du tout

Moyens de communication .....

Humeur habituelle    Anxiété     Dépression     Mélancolie     Sérénité

### 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 .....

Gastronomie                            OUI                             NON

### HYGIÈNE

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

## MOBILITÉ

Aucune aide  Partielle  Fauteuil

## PROTHÈSES

Auditives  Dentier  Lunettes

## COORDONNÉES DES INTERVENANTS PARA-MÉDICAUX

Kiné .....

.....

Ortho .....

.....

Ergo .....

.....

## FEUILLE DE VIE

Habitudes .....

.....

.....

.....

.....

Loisirs .....

.....

.....

Rythme de la Journée .....

.....

.....

.....

Remarques complémentaires .....

.....

.....

.....

## 6.3. Grille d'évaluation

Vous avez en main l'édition 2013 du Guide des aidants de la maladie de CADASIL.

L'équipe qui l'a réalisée souhaite avoir votre avis sur ce travail, afin de pouvoir l'améliorer et de mieux le diffuser.

**Merci de renvoyer ce questionnaire** par mël à : [infop@cadasil.com](mailto:infop@cadasil.com), ou par courrier postal à : Mme Annie KURTZ. Hôpital Lariboisière - Service de Neurologie 2, rue Ambroise Paré - 75010 PARIS

**Vous êtes** (*Mettez une X à droite de votre réponse.*)

Un malade de CADASIL	Un (e) aide à domicile	
Un aidant régulier	Un professionnel paramédical	
Un aidant occasionnel	Autre	

**Comment vous êtes vous procuré le Guide ?** (*Mettez une X à droite de votre réponse.*)

Commande à CADASIL France	Téléchargé sur le site de CADASIL France	
A la réunion annuelle de l'association	Remis par un proche d'un malade de CADASIL	
Remis par un médecin ou hôpital *	Autre	

**Quelle est votre opinion sur le Guide ?**

(*Mettez une X dans les colonnes de votre choix (0 = nul ; 2= moyen ; 4 = très bien)*)

N°	Critères	0	1	2	3	4
1	Impression générale sur le Guide					
2	Qualité de présentation (format, couleurs, caractères, lisibilité ...)					
3	Structuration du document : facilité de trouver ce qu'on cherche					
4	Qualité de l'information fournie sur la maladie					
5	Qualité de l'information fournie sur les actions et la vie des l'aidant					
6	Intérêt des liens internet fournis ( <i>ne notez rien si non utilisés</i> )					
7	Clarté et facilité de compréhension des textes					



## Note aux lecteurs

Ce guide est le résultat 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 ou traduction, en tout ou partie, sans l'autorisation écrite du président de l'association.

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

Toutes remarques et suggestions seront les bienvenues, au moyen de la feuille d'évaluation jointe ou sur la messagerie de l'association CADASIL France : [president.cadasil@yahoo.fr](mailto:president.cadasil@yahoo.fr)

L'équipe de rédaction espère que ce document apporte aux malades, aux aidants un soutien et une aide pour vivre aussi bien que possible avec la maladie. Avec l'ensemble de l'association, elle est à vos côtés et se tient à votre disposition pour répondre à vos demandes.

Annie, Claudette, Françoise, Yves

## Remerciements

*Nous remercions l'équipe médicale du Service Neurologie de l'Hopital Lariboisière et plus particulièrement Sonia Reyes-Oliviero et Aude Jabouley, psychologues ainsi qu'Isabelle Poisson et Michaela Pernon orthophonistes.*

