

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 contre-coup celle de ses proches, au point que les relations conjugales, filiales ou amicales 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 (PNMR₁), 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**.
- 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**