

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
Encart : Les aides techniques	48
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
Encart : Conduite de véhicules - Permis de conduire	56
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 paralysies 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 (hémiplégie), des membres inférieurs (paraplégie) ou des quatre (tétraplégie).
- 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

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

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** 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

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 apparaît 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 vauds 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 inexpliquée 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.