

Renseignement et courrier:

CADASIL FRANCE

Présidente Mme Catherine SURJOUS 50 rue Vergniaud 75013 PARIS

Portable de l'association : 06 41 37 47 77 Courriel : president.cadasil@yahoo.fr Site internet : www.cadasil.fr

L'association - loi 1901- est enregistrée sous le numéro RNA W 751 141 730 -SIREN: 438 378 796

Elle est membre de l'AMR (Alliance Maladies Rares)



0

CERVCO

(CEntre de Référence des maladies Vasculaires rares du Cerveau et de l'Oeil) Hôpital Lariboisière, service de Neurologie 2 rue Ambroise Paré - 75010 PARIS www.cervco.fr

Renseignements: 01 49 95 25 69

	<u>~</u>		
●Bulletin d'adhésion ou de don			
	ieur, Madame :sse :		
	Cotisation uniquement (30 €) : □	Double cotisation (couple, 60 €) : \Box	
	Don et cotisation : € □	Don et double cotisation € □	
	Don uniquement sans adhérer: € □		
	Je joins un chèque à l'ordre de CADASIL Fran	nce :	
	Mme Jocelyne RUFFIÉ Trésorière de CADASIL France 62 Avenue des Soucis 77340 PONTAULT COMBAULT		



CADASIL France

www.cadasil.fr

Créée en 1999 par Nicole JOLLET notre association a pour buts :

- d'apporter aide et soutien aux personnes atteintes de la maladie d'origine génétique CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy) et à leur famille
- d'être un interlocuteur privilégié auprès du monde médical, de la recherche et de l'administration.

Comprendre	les implications de la maladie et ses conséquences sur la vie des malades et leur famille.		
Aider	les familles sur les plans psychologique, social et administratif.		
Développer	les échanges entre les familles, entre familles et professionnels de la santé.		
A gir	en soutenant la recherche clinique et fondamentale.		
Sensibiliser	le grand public et les professionnels de la santé.		
Intégrer	notre action à celle d'autres associations en France et à l'échelle européenne.		
Lutter ensemble contre la maladie !			

∟utter ensemble contre la maladie !

Définition

Le terme CADASIL est l'abréviation de « Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy », que l'on peut traduire par « artériopathie cérébrale autosomique dominante avec infarctus sous-corticaux et leucoencéphalopathie ».

CADASIL est une maladie des petites artères, responsable uniquement de symptômes neurologiques. En 1995, le gène Notch3, dont les mutations sont responsables de la maladie, a été identifié sur le chromosome 19. Cette découverte a permis la mise au point d'un test génétique permettant de confirmer le diagnostic de CADASIL. Ces travaux ont été couronnés en 2019 par un prix international, le BRAIN PRIZE, décerné aux Professeurs Marie-Germaine BOUSSER, Elisabeth TOURNIER-LASSERVE, Hugues CHABRIAT et au Docteur Anne JOUTEL.

Diagnostic

Le diagnostic de la maladie peut être évoqué sur l'Imagerie par Résonance Magnétique (IRM) du cerveau montrant des anomalies de la substance blanche, qui sont retrouvées habituellement chez tous les patients ayant eu des symptômes de la maladie. Ces anomalies n'étant pas spécifiques de CA-DASIL, le diagnostic doit être confirmé par un test génétique qui ne peut être réalisé que dans un centre spécialisé.

Fréquence

La fréquence de CADASIL dans la population générale n'est pas connue avec précision. Elle est probablement sous-estimée. Plusieurs milliers de familles ont été identifiées dans le monde.

La maladie concerne autant les hommes que les femmes et touche en moyenne une personne sur deux née d'un parent atteint (un risque sur deux de transmettre le gène muté).

Symptômes

Les principaux symptômes de la maladie peuvent être :

- des accidents vasculaires cérébraux (AVC), appelés parfois « attaques », qui se traduisent par des signes neurologiques d'installation brutale (paralysie de la moitié du corps ou hémiplégie, difficultés de la parole, troubles de l'équilibre...)
- des crises de maux de tête parfois sévères associés à des signes toujours régressifs comme des troubles de la vue ou un engourdissement de la moitié du corps
- des troubles de l'humeur (dépression...)
- de l'apathie (perte de l'initiative et réduction de l'activité)
- des troubles de la mémoire ou un ralentissement intellectuel, apparaissent après plusieurs années d'évolution de la maladie, le plus souvent après l'âge de 60 ans.

Ces manifestations peuvent apparaître en l'absence d'hypertension artérielle ou d'une augmentation du cholestérol.

Evolution

Les symptômes de la maladie apparaissent à l'âge adulte. Son évolution est extrêmement variable d'un individu à l'autre, parfois au sein d'une même famille.

Traitement

Actuellement, il n'existe pas de traitement de la maladie elle même. Les médicaments prescrits sont utilisés pour diminuer les symptômes et accroître le confort des patients. La rééducation neurologique (kinésithérapie, orthophonie) est essentielle pour améliorer l'état de certains patients après un AVC. Le soutien psychologique du malade et de sa famille est indispensable.

L'espoir d'un traitement préventif de la maladie repose sur la poursuite et le développement des travaux de recherche dans les domaines clinique (suivi des patients) et fondamental (mécanisme des anomalies vasculaires, modèle expérimental, essais thérapeutiques).

Urgences, site officiel

En cas d'urgence, le site « <u>www.orphanet-urgences.fr</u> » est accessible si besoin.

Le site Internet de la Haute Autorité de la Santé (HAS) permet aux médecins d'obtenir toutes les informations disponibles sur la maladie.

« www.has-sante.fr»

* * *

Pour rompre l'isolement des malades et des personnes qui leur sont proches, pour mener des actions concrètes,

Aidez nous en soutenant CADASIL FRANCE

Siège Social CADASIL France

Hôpital Lariboisière, service de Neurologie, 2 rue Ambroise Paré 75010 PARIS

Association enregistrée sous le numéro RNA W 751 141 730 -SIREN: 438 378 796