

« Bonnes pratiques en cas d'urgence »

:: CADASIL

Synonymes

Artériopathie cérébrale autosomique à l'origine d'infarctus sous corticaux et d'une leucoencéphalopathie

Définition

CADASIL est l'acronyme anglais de « Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy » correspondant en français à « artériopathie cérébrale autosomique dominante avec infarctus sous-corticaux et leucoencéphalopathie ».

CADASIL est une maladie héréditaire autosomique dominante des petites artères cérébrales d'origine génétique en rapport avec des mutations de type cystéine du gène *NOTCH3*.

Il s'agit d'une affection de l'adulte jeune (30-40 ans) ou d'âge moyen (50-60 ans) caractérisée par l'apparition d'accidents vasculaires cérébraux (AVC) ischémiques sous-corticaux récurrents, beaucoup plus rarement hémorragiques, et par un déclin cognitif et moteur progressif. La nature et la sévérité des symptômes apparaissent très variables d'une personne à l'autre, y compris au sein d'une même famille.

Des crises de migraine avec aura sont observées en France chez environ 1/3 - 1/2 des patients. Leur fréquence est extrêmement variable au cours de l'évolution de la maladie et en fonction des familles concernées. Les signes précurseurs des céphalées (aura) diffèrent largement entre les patients (troubles de la vision, scotome scintillant, hémianopsie 20-30 min, troubles sensitifs, déficit moteur apparaissant selon une marche migraineuse). Les malades peuvent également souffrir d'une migraine « simple », sans aura.

Différents signes déficitaires non spécifiques peuvent survenir au cours des AVC : troubles de la sensibilité, faiblesse musculaire, paralysie unilatérale, troubles de la parole (dysarthrie).

La maladie peut aussi favoriser la survenue de dépression, anxiété, agitation ou exaltation.

Les troubles cognitifs s'installent progressivement et peuvent être favorisés par la survenue d'AVC répétés. Ils se traduisent par des troubles de la concentration, de l'attention, ou de la mémoire. Lorsqu'ils sont importants, ils sont associés à des troubles de la marche, de la déglutition, plus rarement à des troubles de la continence urinaire.

Les crises convulsives généralisées ou partielles sont plus rares et surviennent dans moins d'1 cas sur 10.

Le diagnostic s'appuie initialement sur l'IRM.

L'atteinte de la paroi des vaisseaux de CADASIL diffère de l'artériosclérose due à l'hypertension artérielle ou de l'angiopathie amyloïde à l'origine d'hémorragies cérébrales chez les sujets âgés. Cette atteinte de la paroi des artérioles et des capillaires se traduit par une accumulation de la protéine NOTCH3 pouvant conduire à des dépôts visibles en microscopie électronique sous la forme de dépôts granuleux de type GOM (ou Granular Osmiophilic Material / matériel granulaire osmiophile). Ces anomalies sont visibles dans les vaisseaux du cerveau, mais aussi de la peau, des nerfs et des muscles. Dans certains cas, une biopsie de peau permet de confirmer le diagnostic en montrant l'accumulation de la protéine NOTCH3 dans la paroi vasculaire.

La transmission est autosomique dominante et son évolution généralement sévère. CADASIL est lié à des mutations de type cystéine du gène *NOTCH3* (> 95 % des cas) situé au niveau 19p13.2-p13.1 et codant pour le récepteur transmembranaire *NOTCH3*, surtout exprimé par les cellules des muscles lisses vasculaires.

Plus de 90 % des mutations sont ponctuelles et conduisent à une altération numérique de la cystéine dans l'un des exons de *NOTCH3* (exons 2-23) dans les domaines du récepteur du facteur de croissance épidermique (EGFR).

L'EGFR muté contient 5 ou 7 résidus cystéine au lieu des 6 habituels, conduisant à l'augmentation de la multimérisation de la protéine et à l'accumulation de *NOTCH3* muté dans la paroi vasculaire.

Un traitement symptomatique de la migraine peut être proposé. Un traitement préventif par un antiagrégant plaquettaire et la prise en charge d'éventuels facteurs de risque vasculaires concomitants (hypertension, hypercholestérolémie, diabète...) complètent la prise en charge après la survenue d'un AVC. L'effet bénéfique de l'aspirine n'a cependant pas été démontré.

Aux États-Unis, la L-Arginine est parfois prescrite à certains patients, mais sans aucune preuve d'efficacité. En l'absence d'études scientifiques adaptées, aucun traitement spécifique de la maladie ne peut actuellement être recommandé.

La kinésithérapie est indispensable pour prendre en charge les troubles de la marche ou de l'équilibre. Une rééducation orthophonique, des conseils d'ergothérapie peuvent être utiles. En cas de perte d'autonomie, le malade peut avoir besoin de soins à domicile ou d'une hospitalisation en maison médicale spécialisée.

Le soutien psychologique du patient et de sa famille sont essentiels en cas de besoin : un suivi psychologique pourra être éventuellement proposé au cas par cas.

Pour en savoir plus

► Orphanet

- [Fiche Maladie](#)
- [Fiche tout public](#)

► [PNDS- Protocole national de diagnostic et de soins CADASIL](#)

(Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leucoencephalopathy) - Juin 2011

► Centre de référence

<https://www.cervco.fr/>
<https://www.cervco.fr/fr/content/consultation>

Sommaire	
Fiche de régulation pour le SAMU	Fiche pour les urgences hospitalières
Synonymes	Problématiques en urgence
Mécanismes	Recommandations en urgence
Risques particuliers en urgence	Orientation
Traitements fréquemment prescrits au long cours	Précautions médicamenteuses
Pièges	Précautions anesthésiques
Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière	Mesures préventives
En savoir plus	Mesures complémentaires en hospitalisation
	Don d'organes
	Numéros en cas d'urgence
	Ressources documentaires

Fiche de régulation pour le SAMU

Synonymes

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

Mécanismes

Maladie des petites artères cérébrales, autosomique et dominante, caractérisée par l'apparition d'accidents vasculaires cérébraux sous-corticaux, ischémiques ou plus rarement hémorragiques, et par un déclin cognitif et moteur progressif

Risques particuliers en urgence

Crise de migraine avec aura
Accident vasculaire cérébral (AVC)
Dépression, anxiété, agitation, exaltation...

Traitements fréquemment prescrits au long cours

Traitement symptomatique de la migraine
Traitement préventif par antiagrégant plaquettaire

Pièges

Ceux des malaises et des déficits neurologiques

Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière

Pas de triptans, ni de dérivés de l'ergot de seigle en première intention (risque de vasoconstriction délétère)
Orientation préférentielle vers une Unité Neuro-Vasculaire (UNV)

En savoir plus

Fiches Orphanet urgences : www.orphanet-urgences.fr
Centre de Référence des maladies Vasculaires rares du Cerveau et de l'œil (CERVCO) :
Hôpital Lariboisière, Paris tél. : 01 49 95 25 91: www.cervco.fr
<https://www.cervco.fr/fr/content/reseau-national>
<http://brain-team.fr>

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

Les principales situations d'urgence observées sont :

▶ Situation d'urgence 1 : Événement ischémique cérébral

Déficit neurologique focal brutal (par exemple, déficit moteur brutal, dysarthrie brutale ou trouble de l'équilibre brutal...).

▶ Situation d'urgence 2 : Migraine avec aura atypique

Aura visuelle, sensitive, motrice se prolongeant ou accompagnée d'autres manifestations comme une confusion, une fièvre, parfois évoquant un tableau de méningoencéphalite.

▶ Situation d'urgence 3 : Crise d'épilepsie

Crise d'épilepsie focale pouvant se généraliser et parfois (très rarement) devenir un état de mal épileptique.

Recommandations en urgence

▶ Recommandations générales

En raison de l'atteinte de la microcirculation cérébrale et de l'altération de la régulation de l'hémodynamique cérébrale, il est préférable d'éviter les variations majeures de la pression artérielle (PA) : une chute de la PA pourrait favoriser l'apparition de multiples lésions ischémiques cérébrales à un stade avancé de la maladie.

Le risque hémorragique n'est pas négligeable et les traitements à risque, comme les anticoagulants ou la thrombolyse, doivent être évités sauf si l'indication est formelle. Ainsi, une thrombectomie ou une thrombolyse pourront être envisagées seulement en présence d'une occlusion d'une grosse artère cérébrale. Un traitement anticoagulant pourra être proposé si le risque thrombotique ou embolique est élevé et discuté, éventuellement, au cas par cas.

► Situation d'urgence 1 : Événement ischémique cérébral

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic

Diagnostic porté sur les lieux de l'urgence : symptôme neurologique focal d'allure centrale :

- Interrogatoire ;
- Examen neurologique.

▪ Évaluer la gravité

- Antécédents, traitements en cours, heure de début des symptômes et éléments de gravité clinique évalués par [l'échelle NIHSS](#).

▪ Explorations en urgence

- Hémostase - hémogramme - ionogramme sanguin - glycémie capillaire - CRP ;
- Imagerie cérébrale (signes d'ischémie récente) : l'IRM confirme le diagnostic et élimine une hémorragie cérébrale ;
- En cas d'impossibilité de l'IRM en urgence, réaliser un scanner cérébral qui ne montre qu'inconstamment des signes d'ischémie récente lors de l'occlusion d'une grosse artère. Cet examen permet surtout d'écartier l'hypothèse d'une hémorragie intracérébrale pouvant survenir au cours de la maladie ou toute autre lésion hémorragique intracrânienne.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Monitoring

- Pression artérielle, rythme cardiaque, saturation en oxygène et température ;
- Conscience.

▪ Mesures symptomatiques

- Assurer la liberté des voies aériennes ;
- En cas de troubles de la déglutition, interrompre l'alimentation orale, alimentation par sonde nasogastrique ;
- Respecter les valeurs tensionnelles, même élevées, sauf en cas de mauvaise tolérance ou en cas de PA > 220/120 mm Hg ;
- Traitement antithrombotique :
 - aspirine IV : 250 mg (après avoir éliminé une hémorragie cérébrale) ;
 - traitement anticoagulant à dose efficace : non indiqué en raison du risque d'hémorragie cérébrale. Ne doit être envisagé qu'en cas d'affection associée justifiant sa prescription (thrombose veineuse des membres inférieurs ou embolie pulmonaire par exemple) ;
 - thrombolyse IV contre-indiquée, sauf circonstance particulière (cardiopathie emboligène, occlusion d'une grosse artère) ;

- Prévention des complications thrombo-emboliques veineuses par une héparine de bas poids moléculaire (HBPM), à dose isocoagulante chez les patients ayant un infarctus cérébral responsable d'une immobilisation ou d'un déficit du membre inférieur ;
- Traiter une hyperthermie > 37,5°C par le paracétamol ;
- Corriger les déséquilibres hydro-électrolytiques et glycémiques.

Si une perfusion IV est nécessaire, utiliser du sérum salé isotonique (NaCl 0,9 %).

▪ **Traitement spécifique**

- Aucun.

▶ **Situation d'urgence 2 : Migraine avec aura atypique**

1. **Mesures diagnostiques en urgence**

▪ **Éléments cliniques du diagnostic**

- Description des crises (diagnostic difficile en urgence) : symptômes de l'aura (visuels, sensitifs, aphasiques ou moteurs) ;
- Dans la moitié des cas, les auras sont atypiques, pouvant évoquer une migraine basilaire ou hémiplégique ;
- Des auras sévères sont possibles et caractérisées par une confusion, des troubles de la vigilance (jusqu'au coma), parfois associés à une hyperthermie et à un déficit visuel ou moteur.

▪ **Évaluer la gravité**

- Troubles de la vigilance ;
- Hyperthermie ;
- Défaillance respiratoire ou hémodynamique ;
- Vomissements (risque d'inhalation) ;
- Déficit moteur.

▪ **Explorations en urgence**

Rechercher une autre cause vasculaire ou infectieuse :

- Biologie : glycémie, calcémie, ionogramme sanguin, hémogramme, CRP, hémostase, bilan hépatique ;
- Imagerie cérébrale en urgence (au mieux, IRM cérébrale - au moins TDM cérébrale) afin de rechercher des arguments pour une autre cause (vasculaire en particulier) ;
- Ponction lombaire, après imagerie cérébrale, en cas de fièvre ;
- Electrocardiogramme ;
- Radiographie du thorax ;
- Electroencéphalogramme (si disponible en urgence), si suspicion de crises d'épilepsie.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ **Monitoring**

- Troubles de vigilance : Score de Glasgow (Glasgow Coma Scale [GCS]), état des pupilles ;
- Examen neurologique complet.

▪ **Mesures symptomatiques**

- Aura :
Aucun traitement n'a véritablement démontré son efficacité sur l'aura ;
Laisser le patient se reposer, au calme, jusqu'à ce qu'il récupère de son déficit.
- Céphalée :
Traitement antalgique, dès que possible, pour diminuer la douleur ;
Ne pas utiliser de triptans ou de dérivés de l'ergot de seigle de première intention ;
Aspirine : 1 g ou Kétoprofène : 100 mg ;
Si vomissements, nausées, troubles de la vigilance ou céphalée sévère :
Paracétamol IV : 1 g + métoclopramide : 10 mg par voie parentérale.
- En cas de crise sévère :
Voie veineuse périphérique ;
Sonde naso-gastrique ;
Traitement de l'hyperthermie ;
Traitement antiépileptique, si crises d'épilepsie associées.

▪ **Traitements spécifiques**

- Aucun.

► Situation d'urgence 3 : Crise d'épilepsie

Recommandations SFMU

https://www.sfmu.org/fr/publications/recommandations-de-la-sfmu//prise-en-charge-des-etats-de-mal-epileptiques-en-prehospitalier-en-structure-d-urgence-et-en-reanimation-dans-les-48-premieres-heures-a-l-exclusion-du-nouveau-ne-et-du-nourrisson-rfe-2018-srlf-sfmu-et-gfrup/con_id/468

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic

- Crises focales (ou partielles) : caractérisées par une rupture du contact, un trismus, une déviation des yeux, un changement de teint, une agitation incoordonnée ;
- Crises généralisées de type tonico-clonique ou tonique avec perte de contact, respiration stertoreuse, début et fin brusques, perte de connaissance et chute. La crise dure le plus souvent 1-2 min, parfois quelques secondes seulement. Après la crise, certains malades sont désorientés.

▪ Évaluer la gravité

- État de mal épileptique (EME) défini par : une crise comitiale > 5 min ou 2 crises sans reprise de conscience entre les 2.

On distingue plusieurs types d'état de mal épileptique (EME) :

- EME sans symptômes moteurs prédominants (crise focale avec ou sans confusion) défini par une crise épileptique se prolongeant au-delà de 30 min ou se répétant sur 30 min, à des intervalles brefs, sans reprise de conscience entre les crises ;
 - EME avec symptômes moteurs prédominants (tonico-clonique) : gravité +++ car risque vital et séquelles neurologiques majeures ;
 - EME de type myoclonique, clonique et tonique, souvent récidivant, défini comme une crise qui se prolonge au-delà de 10-15 min ;
-
- Insuffisance respiratoire, pauses respiratoires, encombrement majeur, hypocapnie, hypoxémie ;
 - Hypotension artérielle ;
 - Hypoglycémie.

▪ Explorations en urgence

- Bilan sanguin : ionogramme sanguin, urée, créatinine, glycémie, hémogramme Complet, calcémie, magnésémie, CPK ;
- Bilan infectieux large si fièvre ; ponction lombaire si aucune étiologie de la crise inaugurale n'est clairement identifiée après une première évaluation (clinique, biologique) ;
- Dosages médicamenteux, si épilepsie déjà connue et traitée ;
- TDM cérébrale ;
- EEG (si disponible en urgence).

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Monitoring

- PA, FC, FR ;
- Température ;
- État de conscience : Glasgow Coma Scale (GCS) ;
- Déficit neurologique, récupération entre les crises ;
- Efficacité et tolérance des traitements ;
- Glycémie.

▪ Mesures symptomatiques

Protocoles habituels des crises convulsives :

- position latérale de sécurité ;
- rester calme et rassurant, ne pas tenter d'arrêter les mouvements (risque de blessures) ;
- noter l'heure à laquelle la crise a commencé, sa durée, la nature de la crise ;
- ne rien introduire dans la bouche du patient ; retirer les lunettes, desserrer tout ce qui se trouve autour du cou, afin de faciliter la respiration ;
- ne rien donner à boire.

État de mal épileptique (EME) :

- O₂ : 15 L/min ;
- voie veineuse périphérique ;
- préparation d'une benzodiazépine injectable.

▪ Traitements spécifiques

▶ Crise convulsive

- Benzodiazépines (BZD) en 1^{re} ligne :

Diazépam 0,5 mg/kg (maximum 10 mg) par voie rectale ;
ou 0,3 mg/kg de Midazolam (maximum 10 mg) par voie buccale ;

- En cas de persistance, protocole de l'état de mal épileptique :

Clonazépam en IV direct 0,015 mg/kg (soit 1 mg pour 70 kg ; maximum 1,5 mg).

► État de mal épileptique (EME)

- En 1^{re} ligne : Benzodiazépines (BZD) :

- Midazolam IM 0,15 mg/kg soit 10 mg (IM) pour un adulte de 70 kg ;
Puis, Clonazépam en IV direct 0,015 mg/kg (soit 1 mg pour 70 kg ; maximum 1,5 mg) ; ou Midazolam intramusculaire (IM) 0,15 mg/kg (soit 10 mg pour 70 kg).

- En cas de persistance de la crise 5 min après la première injection, répéter l'injection de Clonazépam en IV direct 0,015 mg/kg ;

Si l'état respiratoire s'est dégradé, administrer une demi-dose :
Clonazépam en IV direct 0,0075 mg/kg ;

- En cas de persistance clinique de l'EME 5 min après la 2^e injection de la BZD, administrer en IV un autre médicament antiépileptique.

- Ventilation artificielle si EME réfractaire ou troubles de la vigilance prolongés ;

- En 2^e ligne (selon le terrain, les éventuels traitements antiépileptiques antérieurs les habitudes des prescripteurs) :

- Phénytoïne : 20 mg/kg à un débit maximum de 50 mg/min chez l'adulte (si âge > 65 ans : 15 mg/kg et débit réduit) sous scope ;
Phénytoïne contre-indiqué en cas de troubles du rythme et de la conduction (QT long) et à manier prudemment en cas d'antécédents cardiaques ;

- En cas d'échec :

Lévétiracétam : 30 à 60 mg/kg en 10 minutes (sans dépasser 4 g) ;
Toute la dose prescrite de ces antiépileptiques doit être administrée, même si les convulsions s'arrêtent pendant l'injection ;

- L'hospitalisation en réanimation ou en unité de soins continus (USC) est indiquée en cas de persistance clinique de l'EME, d'altération de la vigilance, ou en cas de défaillance d'organe associée (notamment si le patient est ventilé) ;

- Si l'EME est contrôlé, un traitement antiépileptique de relais doit être débuté dès que possible, initialement associé à une BZD (clonazépam, clobazam).

Orientation

► Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences

▪ Où transporter ?

- La régulation préhospitalière (SAMU-centre 15) est parfois nécessaire et permet d'orienter la destination hospitalière selon la gravité et/ou la pathologie décompensée (service de neurologie disposant d'une unité neurovasculaire/UNV, unité de soins intensifs, de réanimation, service d'urgence), pour une prise en charge optimale sans transfert secondaire ;
- Aux urgences du centre hospitalier du centre de référence maladies rares ou centre de compétence par admission directe après accord préalable entre praticiens ;
- Pour les urgences potentiellement vitales, l'orientation vers le centre hospitalier de proximité est possible, lorsque celui-ci dispose d'un service de réanimation et des compétences et plateaux techniques nécessaires ;
- Contacter un médecin expert senior du centre de compétences régional qui a la connaissance de ces structures peut aider à la régulation.

▪ Comment transporter ?

- En ambulance non médicalisée ou en vecteur médicalisé (SMUR) selon la gravité ;
- La décision du choix du transport (terrestre ou hélicoptère) revient au régulateur selon le lieu où se situe le patient (accessibilité, distance par rapport aux différents CH) et selon la gravité du patient.

▪ Quand transporter ?

- Immédiatement si urgence vitale ou fonctionnelle.

► Orientation au décours des urgences hospitalières

▪ Où transporter ?

- Médecine, neurologie, soins continus ou réanimation selon l'atteinte.

▪ Comment transporter ?

- En ambulance non médicalisée ou vecteur médicalisé (SMUR) selon la gravité ;
- Au sein de la structure hospitalière : transfert simple, paramédicalisé ou médicalisé.

▪ Quand transporter ?

- Une fois la situation clinique stabilisée ;
- Le patient ne doit pas quitter une structure d'urgence sans un avis au moins téléphonique auprès d'un médecin senior.

Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)

- Médicaments vasoconstricteurs (triptans et dérivés de l'ergot de seigle), habituellement utilisés pour traiter les migraines : déconseillés (contraction des vaisseaux risquant de réduire la circulation sanguine cérébrale) ;
- Anticoagulants : non recommandés pour la prévention des évènements ischémiques cérébraux, en raison de l'absence d'efficacité démontrée au cours de CADASIL et du risque augmenté d'hémorragie cérébrale. Ils ne doivent être prescrits qu'en cas d'indication formelle (complications thrombo-emboliques, arythmie complète par fibrillation auriculaire...) ;
- Thrombolyse IV : contre-indiquée à la phase aiguë d'un infarctus lacunaire ;
- Artériographie diagnostique : déconseillée (à l'origine d'aggravations neurologiques).

Précautions anesthésiques

- Anesthésie locale ou régionale avec précaution : il n'y a pas de recommandations particulières, mais la prise en charge doit permettre d'éviter les variations tensionnelles brutales.

Pour aller plus loin, cf. référence [Orphananesthesia](https://www.orphananesthesia.eu/en/rare-diseases/published-guidelines/cadasil-syndrome.html).

<https://www.orphananesthesia.eu/en/rare-diseases/published-guidelines/cadasil-syndrome.html>

Mesures préventives

La prise en charge classique des facteurs de risque vasculaire est nécessaire comprend :

- traitement antihypertenseur en cas d'HTA ;
- statine : uniquement en cas de dyslipidémie (les recommandations issues de l'étude SPARCL ne s'appliquent pas au CADASIL) ;
- traitement du diabète ;
- sevrage tabagique ;
- régime alimentaire équilibré ;
- activité physique régulière.

Mesures complémentaires en hospitalisation

- L'importance du retentissement psycho-socio-affectif de cette maladie justifie une prise en charge globale adaptée :
 - kinésithérapie ;
 - ergothérapie ;
 - rééducation orthophonique et neurocognitive ;
 - alimentation équilibrée et variée ;
 - soutien psychologique ;
 - consultation multidisciplinaire des personnes asymptomatiques.

Les associations de patients sont utiles pour aider le patient et ses proches à ne pas s'isoler en proposant une écoute et un soutien moral.

Elles permettent de créer des liens entre les patients qui peuvent échanger leurs expériences.

Elles peuvent améliorer le parcours de santé du patient : informations sur la pathologie, accès au réseau de soins (centre de compétences, centres de référence, filière de santé maladies rares) et aux services sociaux notamment pour le retour au domicile.

Proposer au décours de l'hospitalisation : un soutien psychologique et une éducation thérapeutique du patient et du proche aidant.

<https://www.cervco.fr/sites/default/files/media/maladies/cadasil/GuideAidants.pdf>

Don d'organes et de tissus

Dans l'état actuel des connaissances, le don de certains organes et tissus est possible, en fonction de l'évaluation de chaque cas (évaluation individuelle, clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis).

Pour une réponse adaptée, contactez le centre de référence ou les **services régionaux de l'Agence de la biomédecine (SRA) 24h/24 (cf. numéros)**.

De manière générale et dans l'état actuel des connaissances :

▶ Risque de transmission de la maladie

La mutation génétique n'est pas transmissible via le don d'organes ou de tissus.

▶ Risque particulier lié à la maladie ou au traitement

Pas de risque.

▶ Don d'organes

L'atteinte concerne uniquement la vascularisation cérébrale ;

Le don d'organes, cœur, poumons, foie, pancréas et reins est possible, sous réserve des critères habituels de qualification ;

La décision de greffe repose donc sur l'estimation par l'équipe du risque encouru par le receveur par rapport au bénéfice attendu de la greffe (bénéfices/risques).

▶ Don de tissus

Sous réserve des critères habituels de qualification du donneur, le don de tissus à but thérapeutique est possible à l'exception des vaisseaux et de la peau.

Numéros en cas d'urgence

Centre de référence des maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil (CERVCO)

Pr Hugues CHABRIAT

Hôpital Lariboisière, APHP, Paris

Centre Neurovasculaire Translationnel - 2 rue Ambroise Paré - 75010 Paris

Tél. : 01 49 95 25 91

<https://www.cervco.fr/fr/content/consultation>

Médecin d'astreinte la nuit et le week-end

Tél. : 01 49 95 65 65

Bip 5148

Autres centres de référence ou de compétence

<https://www.cervco.fr/fr/content/reseau-national>
www.orpha.net

Filière de santé maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central

BRAIN-TEAM

<http://brain-team.fr/>



Uniquement pour le don d'organes et de tissus

Services régionaux de l'ABM (SRA) : numéros des quatre territoires de régulation (24h/24h)

SRA Nord-Est	09 69 32 50 20
SRA Sud-Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand-Ouest	09 69 32 50 80
SRA Île-de-France / Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

Ressources documentaires

- Chabriat H, Joutel A, Dichgans M, Tournier-Lasserre E, Bousser MG. Cadasil. *Lancet Neurol*. 2009 Jul;8(7):643-53. doi: 10.1016/S1474-4422(09)70127-9. PMID: 19539236.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19539236/>

- Hervé D, Chabriat H. CADASIL. *J Geriatr Psychiatry Neurol*. 2010 Dec;23(4):269-76. doi: 10.1177/0891988710383570. PMID: 21045164.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21045164/>

- Ferrante EA, Cudrici CD, Boehm M. CADASIL: new advances in basic science and clinical perspectives. *Curr Opin Hematol*. 2019 May;26(3):193-198. doi: 10.1097/MOH.0000000000000497. PMID: 30855338; PMCID: PMC7672534.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30855338/>

- Manini A, Pantoni L. CADASIL from Bench to Bedside: Disease Models and Novel Therapeutic Approaches. *Mol Neurobiol*. 2021 Jun;58(6):2558-2573. doi: 10.1007/s12035-021-02282-4. Epub 2021 Jan 19. PMID: 33464533; PMCID: PMC8128844.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33464533/>

- Wang MM. CADASIL. *Handb Clin Neurol*. 2018;148:733-743. doi: 10.1016/B978-0-444-64076-5.00047-8. PMID: 29478611.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29478611/>

- Palazzo P, Le Guyader G, Neau JP. Intracerebral hemorrhage in CADASIL. *Rev Neurol (Paris)*. 2021 Apr;177(4):422-430. doi: 10.1016/j.neurol.2020.10.009. Epub 2021 Jan 19. PMID: 33478738.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33478738/>

Ces recommandations ont été élaborées par :

Professeur Hugues Chabriat
Docteur Dominique Hervé

Centre Neurovasculaire Translationnel - Neurologie - 2 rue Ambroise Paré - 75010 PARIS
Centre de référence des maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil
(CERVCO), hôpital Lariboisière, AHP - 2 rue Ambroise Paré - 75010 Paris

En collaboration avec :

- La Société française de médecine d'urgence (SFMU)

- **Docteur Gilles Bagou** : anesthésiste-réanimateur urgentiste - SAMU-SMUR de Lyon
- Hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon Cedex 03

- **Docteur Antony Chauvin** : Commission des Référentiels de la SFMU (CREF)
Chef de Service Adjoint - Service d'Accueil des Urgences/SMUR, CHU Lariboisière, Université de Paris

- **Professeur Nicolas Peschanski** : Commission des Référentiels de la SFMU (CREF)
Service d'Accueil des Urgences Adultes - SAMU35-SMUR-CESU, CHU de Rennes, Faculté de Médecine, Université Rennes 1

- **Docteur Christophe Leroy** : médecin urgentiste - Service de gestion des crises sanitaires - Département qualité gestion des risques - Assistance Publique - Hôpitaux de Paris

- L'Agence de biomédecine (ABM)

Professeur François Kerbaul, Docteurs Francine Meckert, Marie-France Mercier : direction opérationnelle du prélèvement et de la greffe de l'ABM

- L'association de patients : CADASIL FRANCE

president.cadasil@yahoo.fr

Hôpital Lariboisière - Service de Neurologie, 2 rue Ambroise Paré - 75010 PARIS

<http://www.cadasil.com>

Date de réalisation : 04/02/2011

Révision : 03/11/2022

« Toute représentation ou reproduction intégrale ou partielle faite sans le consentement de l'auteur ou de ses ayants droit ou ayant cause est illicite. Il en est de même pour la traduction, l'adaptation ou la transformation, l'arrangement ou la reproduction par un art ou un procédé quelconque », selon le code de la propriété intellectuelle, article L-122-4.