

## Maladie et syndrome de Moyamoya de l'enfant et de l'adulte (angiopathie de Moyamoya)

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

### ❖ La maladie en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels\*

- **Définition** : L'angiopathie de Moyamoya est une **artériopathie intracrânienne rare** caractérisée par l'occlusion progressive de la terminaison des artères carotides internes et de l'origine de leurs branches terminales. Elle peut être à l'origine d'**accidents ischémiques cérébraux transitoires ou constitués (infarctus cérébral) et d'hémorragies cérébrales**. Lorsque l'**angiopathie de Moyamoya** est **associée à une affection locale ou générale, acquise ou génétique** (drépanocytose, neurofibromatose de type 1, trisomie 21), on parle de **syndrome de Moyamoya**. Lorsqu'elle est **isolée**, on parle de **maladie de Moyamoya**.
- **Épidémiologie** : La fréquence de l'angiopathie de Moyamoya est variable selon les populations. La prévalence est estimée à 6,03/100 000 au Japon. En France, la prévalence chez l'enfant est 20 fois inférieure à celle observée au Japon. Elle n'a pas été évaluée chez l'adulte. La maladie présente **deux pics d'incidence selon l'âge** : chez les **jeunes enfants (5 à 9 ans)** et chez les **adultes (milieu de la quarantaine)**.
- **Clinique** : Les **symptômes de la maladie sont très variables**. Certaines personnes atteintes restent **asymptomatiques**, d'autres développent des **accidents ischémiques transitoires**, et d'autres encore ont des **déficits neurologiques sévères** secondaires à des accidents ischémiques ou hémorragiques. Les autres manifestations incluent des **céphalées**, des **crises d'épilepsie**, des **vertiges** et des **mouvements choréiques**. Certaines personnes ont des **troubles cognitifs** voire un **déficit intellectuel**.
- **Étiologie** : Les formes syndromiques sont associées à des maladies génétiques identifiées (drépanocytose, neurofibromatose de type 1, trisomie 21, etc.) ou non. L'étiologie de la maladie de Moyamoya reste inconnue à ce jour, mais des déterminants génétiques ont été suspectés en raison de formes familiales (environ 15 % des personnes atteintes au Japon ont des antécédents familiaux). Une **transmission autosomique dominante avec pénétrance incomplète** a été décrite chez des familles japonaises affectées. Une **transmission autosomique récessive et récessive liée à l'X**, ainsi qu'une **hérédité multifactorielle ont également été suggérées**. Aucun gène responsable de forme monogénique n'a été identifié à ce jour pour la forme idiopathique, mais l'implication d'un gène de susceptibilité, *RNF213* (17q25.3), a été établie dans la population japonaise.
- **Prise en charge et pronostic** : Il n'existe pas de traitement spécifique permettant de stopper la progression ou de faire régresser l'artériopathie intracrânienne liée à la maladie de Moyamoya. Le traitement médical comprend :
  - la prescription d'un **antiagrégant plaquettaire en cas d'évènement ou de risque ischémique cérébral** ;
  - le **traitement des facteurs de risque cardiovasculaire** ;
  - des **mesures de précaution visant à limiter le risque de complications ischémiques cérébrales d'origine hémodynamique** (prévention du risque de déshydratation, prudence lors de

**l'utilisation d'hypotenseurs, éviction des vasoconstricteurs, encadrement de l'anesthésie générale même en cas de geste mineur).**

Des **procédures chirurgicales de revascularisation cérébrale** visant à améliorer la perfusion du cerveau sont parfois proposées pour réduire le risque d'accidents ischémiques et hémorragiques et possiblement la dysfonction cognitive. L'indication et le moment de l'intervention chirurgicale sont discutés au cas par cas dans le cadre de réunions multidisciplinaires impliquant neurologues, neurochirurgiens et anesthésistes.

Des séances d'**ergothérapie**, de **rééducation physique** et d'**orthophonie** peuvent être nécessaires après un ou plusieurs accidents vasculaires cérébraux ayant provoqué un déficit moteur, sensoriel ou cognitif. **Une détection précoce et un traitement approprié pourraient améliorer l'issue de la maladie à long terme.**

## ❖ Le handicap au cours de la maladie

### • Situations de handicap générées par les manifestations de la maladie

Les manifestations de la maladie ainsi que leur sévérité sont variables au cours du temps. Toutes les personnes atteintes ne sont pas confrontées à l'ensemble des manifestations en même temps, ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous.

#### ➤ **Déficience motrice**

Une déficience motrice permanente ou transitoire (en cas d'accidents ischémiques transitoires) peut être à l'origine d'une faiblesse voire une paralysie des bras et des jambes, de troubles de l'équilibre et de troubles de la coordination des mouvements. Ces manifestations peuvent être transitoires ou permanentes et provoquer des **difficultés pour marcher, effectuer des transferts, pour la préhension, pour écrire.**

Un trouble de la motricité de la bouche et de la langue peut rendre la **mastication-déglutition et l'articulation du langage oral difficiles.**

#### ➤ **Troubles cognitifs / Déficit intellectuel / Troubles du comportement**

Des **troubles de la concentration, de la mémoire, de la parole, du langage** ainsi qu'un **déficit intellectuel** peuvent provoquer des **difficultés d'apprentissage**. Chez l'enfant, un **retard des acquisitions avec des troubles de la concentration et une fatigabilité cognitive** peuvent être observés.

**Certaines personnes peuvent également perdre tout ou partie de leurs acquis (difficultés pour parler ou régression du langage, etc.).**

À tout âge, une **lenteur, un allongement du temps de réaction, des difficultés pour se situer dans le temps et l'espace, des difficultés d'organisation, de planification des activités quotidiennes, d'adaptation aux nouvelles situations** ou pour **réaliser plusieurs tâches simultanément** peuvent également impacter la vie scolaire, professionnelle et sociale. Des **troubles du comportement** en rapport avec ces altérations cognitives ou liés à un trouble de l'humeur peuvent également survenir.

#### ➤ **Déficit visuel**

En cas d'accidents vasculaires cérébraux, l'altération de certaines zones du cerveau impliquées dans le traitement des informations visuelles peut provoquer une **difficulté de prise en compte des informations visuelles** avec un impact **sur les déplacements, les acquisitions scolaires,**

notamment la lecture, le repérage spatial, la réalisation de certaines activités de la vie quotidienne.

#### ➤ Troubles de la déglutition

Dans des formes sévères de la maladie concernant un nombre limité de personnes, une paralysie des muscles pharyngo-laryngés ou un trouble de synchronisation mastication-déglutition peuvent-être responsables de troubles de la déglutition.

#### ➤ Asthénie

L'asthénie est très fréquente au cours de la maladie de Moyamoya, en particulier en cas de survenue d'accidents vasculaires cérébraux. Il s'agit le plus souvent d'une fatigabilité physique et cognitive, limitant les activités, la durée de concentration et le rythme quotidien.

#### ➤ Autres troubles

Les céphalées très fréquentes, et dont le mécanisme n'est pas toujours facilement identifié, peuvent être importantes et avoir un impact sur la qualité de vie.

Des crises d'épilepsie se manifestant par des secousses musculaires, une raideur, une altération de la vigilance, une perte d'urine, une hypersalivation peuvent se manifester chez certaines personnes.

Des vertiges et des mouvements anormaux ont également été rapportés.

Dans le cas de syndrome de Moyamoya, des manifestations neurologiques ou non liées à la maladie sous-jacente s'additionnent aux symptômes liés à l'angiopathie de Moyamoya et à ses complications.

### ● Vivre avec le handicap au quotidien

#### ➤ Conséquences dans la vie quotidienne

Les conséquences de la maladie sont très variables : certaines personnes n'ont aucun signe visible de la maladie tandis que d'autres ont des manifestations transitoires ou définitives qui peuvent provoquer un handicap moteur, visuel, cognitif ou psychique de sévérité variable.

Pour la personne atteinte et ses proches, les contraintes de la maladie [ne pas faire d'activité entraînant une hyperventilation importante, veiller à être bien hydraté, ne pas être en condition d'hypoxie (en avion ou à la montagne)] et la peur de la survenue de signes précurseurs d'AVC peuvent détériorer la qualité de vie.

Certaines personnes peuvent mener une vie normale, d'autres du fait des déficits (moteurs, visuels et cognitifs) et de la fatigue ont besoin d'aides humaines (aidants familiaux, professionnels ou scolaires) et /ou techniques pour certains actes essentiels de la vie (toilette, habillage, repas, etc.), pour se déplacer et gérer la vie quotidienne (démarches administratives, courses, etc.).

Les proches peuvent proposer au malade des stratégies pour pallier son déficit cognitif, par exemple en utilisant des pictogrammes ou des jalons quotidiens avec des horaires réguliers.

Cette adaptation constante des proches aux besoins du malade peut demander du temps et de l'organisation avec parfois l'obligation pour eux de renoncer à une activité professionnelle.

La conduite de véhicule automobile peut ne plus être possible en cas de survenue d'un déficit neurologique permanent. Une visite auprès d'un médecin agréé par la préfecture de police de chaque département ou par la commission médicale départementale de délivrance du permis de conduire est indispensable en cas de survenue d'un AIT ou d'un AVC.

L'organisation d'une consultation pour l'évaluation des capacités à la conduite peut être très utile.

### ➤ Conséquences dans la vie familiale

**L'annonce du diagnostic de la maladie de Moyamoya est vécue comme un bouleversement pour la personne atteinte, la famille et l'entourage proche.**

Il est particulièrement éprouvant pour les proches d'être confrontés à la perte des capacités du malade ou d'être dans la crainte de complications potentielles.

Les parents peuvent aussi se sentir coupables d'avoir transmis la maladie à leur enfant en cas de forme génétique.

Le désir d'enfant chez la personne atteinte peut être source de questionnement, de peurs et de tension au sein du couple.

La maladie peut avoir un **impact sur la fratrie** : les frères et sœurs peuvent se sentir délaissés voire « abandonnés » lorsque l'attention des parents est portée sur l'enfant atteint. Ils peuvent aussi ressentir de la honte, de la culpabilité ou avoir un sentiment de rejet. La charge psychologique qui pèse sur eux et la peur d'avoir éventuellement à se substituer aux parents pour une tâche à laquelle ils ne sont pas préparés peuvent avoir des conséquences importantes dans leur vie. Il est important de les soutenir, leur expliquer la maladie et les associer à la vie quotidienne de l'enfant malade.

**Les troubles du comportement peuvent être également difficiles à gérer pour la famille** d'autant plus lorsqu'ils concernent des adolescents ou des jeunes adultes.

Le soutien quotidien, les consultations chez les spécialistes, le suivi paramédical et médico-social peuvent contraindre les parents à aménager leur activité professionnelle (absentéisme, congé de présence parentale, travail à temps partiel, etc.) ou la quitter.

La famille doit parfois déménager pour se rapprocher des structures pouvant accueillir le malade. Des **préoccupations financières, techniques et administratives** peuvent alors survenir (voir [« Aides pour la vie familiale »](#)).

### ➤ Conséquences dans la vie scolaire

**La maladie peut toucher des enfants très jeunes et perturbe fréquemment leur scolarité.** Les principaux éléments à prendre en compte sont :

- la fatigabilité et la lenteur qui nécessitent souvent d'adapter le rythme scolaire ;
- les céphalées ;
- la sévérité du déficit cognitif, les troubles du langage et les troubles visuo-spatiaux ;
- le déficit moteur ;
- les éventuelles crises d'épilepsie ;
- les troubles du comportement ;
- les limitations des activités sportives.

Certains élèves peuvent suivre une scolarité en milieu ordinaire et d'autres nécessitent une **prise en charge éducative adaptée avec des aménagements et des aides ciblées** en fonction des **besoins spécifiques de chacun** (voir [« Aides pour la vie scolaire »](#)).

### ➤ Conséquences dans la vie professionnelle

Les conséquences de la maladie sur l'activité professionnelle varient selon :

- la fatigue ;
- la sévérité du déficit moteur ;
- la sévérité des troubles cognitifs ;
- les troubles du comportement ;
- le déficit visuel.

Certaines personnes peuvent avoir une activité professionnelle en milieu ordinaire. D'autres nécessitent un accompagnement adapté à leur situation et peuvent avoir une activité en milieu protégé (voir « [Aides pour la vie professionnelle](#) »).

### ➤ Conséquences dans la vie sociale

Le **handicap invisible** (troubles cognitifs, fatigabilité, lenteur, troubles du comportement) de la maladie peut conduire à un **isolement social**. La fatigue empêche souvent d'avoir le même rythme que celui de l'entourage. Les déficits cognitifs peuvent également compliquer la vie sociale.

En cas de handicap moteur, les sorties culturelles ou les voyages nécessitent une organisation en amont (voir « [Aides pour la vie sociale](#) »).

### ➤ Conséquences sur l'activité physique

**La pratique d'une activité physique et/ou sportive doit être encouragée pour l'équilibre qu'elle procure.** Elle sera choisie selon les possibilités physiques après avis médical. Elle peut être encadrée par des professionnels des activités physiques adaptées (APA). En cas de chirurgie de revascularisation, il est conseillé d'éviter tout sport risquant de provoquer des traumatismes crâniens.

## ● Aides pour prévenir et limiter les situations de handicap

Chaque situation est particulière et les aides / accompagnements mentionnés ci-dessous ne sont pas tous systématiquement indiqués, nécessaires ou accordés. Les besoins évoluent et la prise en charge doit être adaptée à chaque personne, à chaque âge et chaque situation.

Le médecin traitant, les spécialistes du centre de référence (ou de compétence), et /ou l'équipe pluridisciplinaire de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) et la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) décident du bien-fondé de l'attribution de chacune de ces aides en fonction des besoins spécifiques de la personne.

**Les aides et les accompagnements doivent être proposés le plus tôt possible** après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences de la maladie de Moyamoya varient selon les personnes, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie et l'évolution de la maladie. Le suivi doit se faire de préférence en lien avec le **centre de référence des maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil (Cervco) pour l'adulte et avec le centre national de référence de l'AVC de l'enfant pour l'enfant ou avec des centres de compétences rattachés au Cervco** (voir la liste des centres sur [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)) pour une prise en charge de proximité.

La prise en charge fait intervenir :

- **une équipe multidisciplinaire médico-chirurgicale** (neuropédiatre, neurologue, neurochirurgien, anesthésiste-réanimateur, neuroradiologue, généticien, pédiatre, médecin de médecine physique et de réadaptation, psychiatre, etc.) dont la coordination est assurée par le neuropédiatre ou le neurologue adulte du centre de référence ou d'un centre de compétence. Des **consultations de transition** peuvent être proposées pour le jeune diagnostiqué durant l'enfance et atteignant l'âge adulte pour le mettre en lien avec une équipe de soignants ayant une expertise pour les adolescents et les adultes.

- **une équipe de professionnels paramédicaux, médico-sociaux et sociaux** (kinésithérapeute, psychomotricien, ergothérapeute, diététicien, neuropsychologue, orthophoniste, assistant social, auxiliaire de vie sociale, éducateur spécialisé, etc.).

Certaines **aides techniques** (aides pour la mobilité, etc.) complètent la prise en charge.

**L'accompagnement des familles et de l'entourage (aidants familiaux) est important** pour améliorer l'environnement des personnes atteintes, maintenir leur autonomie et leur offrir la meilleure qualité de vie possible.

Les mesures développées ci-dessous pour faire face au handicap sont à graduer au cas par cas, idéalement en lien avec un assistant social et le médecin référent.

### ➤ **Professionnels paramédicaux**

#### ▪ **Kinésithérapeute**

Les séances de kinésithérapie doivent être mises en place dès l'apparition des difficultés motrices (marche, équilibre, coordination des mouvements, préhension) et également pour prévenir les rétractions musculo-tendineuses consécutives à une éventuelle immobilité ou un alitement prolongé.

Les séances peuvent être poursuivies au domicile en lien avec les aidants avec un autoprogramme conseillé par le kinésithérapeute et le médecin de médecine physique et de rééducation. La balnéothérapie peut être un apport intéressant.

#### ▪ **Ergothérapeute**

L'ergothérapie permet de **préserver l'autonomie dans les activités de la vie quotidienne** grâce à une rééducation qui peut être fondée sur l'exercice d'une activité artistique ou manuelle. L'ergothérapeute peut conseiller de nouvelles façons de réaliser les tâches quotidiennes. Il peut intervenir à domicile pour évaluer les difficultés d'accessibilité et proposer des appareillages adaptés ou des aménagements.

#### ▪ **Psychomotricien**

Le psychomotricien vise à **accompagner le fonctionnement moteur global tout en travaillant l'aspect psychologique**. Il travaille sur les troubles du schéma corporel en aidant à développer la conscience corporelle, sensorielle et la connaissance du corps. Il intervient sur la coordination des gestes, les troubles de la communication et du comportement.

Il favorise l'apaisement psychique et corporel par différents moyens : toucher thérapeutique, relaxation, gymnastique douce, etc.

Chez les malades les plus jeunes, ce type d'approche globale est important et un bilan d'évaluation, éventuellement suivi d'une prise en charge rééducative, sera facilement proposé par le médecin référent.

- **Orthophoniste**

Les séances d'orthophonie doivent être mises en place précocement notamment pour la rééducation en cas de troubles de la parole, du langage et de la mémoire. **Des moyens de communication supplétifs à l'absence de langage oral** (en particulier par les images, les symboles, les pictogrammes, la langue des signes, les gestes) peuvent également être proposés par l'orthophoniste en lien avec les proches. L'orthophoniste avec spécialisation logico-mathématique est également important(e) dans la prise en charge des difficultés cognitives. L'orthophoniste prend également en charge les troubles de la déglutition.

- **Ortho-prothésiste appareilleur**

Il travaille en collaboration avec le médecin rééducateur, le kinésithérapeute, l'ergothérapeute pour **confectionner du matériel orthopédique sur mesure** : orthèses, etc.

- **Diététicien**

Le diététicien peut intervenir si besoin, en complément d'un médecin nutritionniste ou à la demande du neurologue, pour apporter des conseils hygiéno-diététiques en cas d'amaigrissement chez les personnes alitées, ou de troubles de la déglutition (eau gélifiée, épaississants) ou en cas de pose d'une gastrostomie associée à une nutrition entérale.

- **Psychologue / Neuropsychologue**

La place du psychologue dans le suivi des personnes atteintes de la maladie de Moyamoya et leurs familles est essentielle dès l'annonce du diagnostic. Il peut aider à gérer l'incertitude autour de l'évolution de la maladie et les difficultés liées à la perte d'autonomie. Il soutient également la fratrie et les parents. L'accompagnement psychologique, en lien si besoin avec un pédopsychiatre ou un psychiatre, permet de dépister et prendre en charge les troubles du comportement.

**Les bilans de ces différents professionnels sont des informations utiles pour aider l'équipe pluridisciplinaire de la maison départementale des personnes handicapées à évaluer la situation de la personne atteinte.**

➤ **Professionnels sociaux**

- **Assistant de service social (assistant social)**

Il conseille et oriente sur l'accès aux droits sociaux et administratifs y compris pour la prise en charge éducative en milieu spécialisé ou l'inclusion professionnelle. Il informe sur les moyens de financement des aides humaines, techniques ou l'aménagement du domicile. Il aide à déposer un dossier de demande d'aides ou de prestations auprès d'organismes tels que la maison départementale des personnes handicapées (MDPH).

- **Éducateur de jeunes enfants (EJE) / Éducateur spécialisé**

L'éducateur de jeunes enfants et l'éducateur spécialisé permettent le développement des potentialités physiques et sociales des enfants, des adolescents et des adultes grâce à des méthodes éducatives adaptées. Ils peuvent exercer au sein des instituts médico-éducatifs (IME) et en éducation précoce (Camsp, Sessad, etc.) en collaboration avec les psychomotriciens, les accompagnants éducatifs et sociaux (AES) et les thérapeutes.

- **Accompagnant éducatif et social (AES)**

Au quotidien, il permet à la personne d'être actrice de son projet de vie que ce soit à son domicile (via des services d'aides et de soins à domicile type SAAD, SSIAD) ou dans des lieux de vie collectif :



maison d'accueil spécialisé (MAS), foyer d'accueil médicalisé (FAM), etc., en participant à son bien-être physique et psychologique.

- **Auxiliaire de vie sociale (AVS) / aide à domicile / aide-ménagère / auxiliaire familiale**

Elle **accompagne les personnes dans les actes de la vie quotidienne par exemple pour la toilette, les repas, etc.** Il est important pour les aidants familiaux d'avoir recours précocement aux AVS afin d'éviter leur épuisement et de risquer une rupture dans la prise en charge de la personne atteinte. Ces aides peuvent être financées par des prestations comme la prestation de compensation du handicap (PCH) pour les moins de 60 ans et être effectuées par des services d'aide et de soins à domicile (SAAD : service d'Aide et d'Accompagnement à domicile ; Spasad : service polyvalent d'Aide et de Soins à domicile ; SSIAD : service de Soins infirmiers à domicile).

➤ **Structures spécialisées**

- **Centre d'action médico-sociale précoce (Camps)**

Rattaché à un service hospitalier et destiné aux enfants de 0 à 6 ans, le Camps est un lieu de dépistage des déficits ou handicaps et de prévention de leur aggravation, un lieu pour les soins et la rééducation, une aide pour l'intégration dans les structures d'accueil de la petite enfance (crèche, halte-garderie, école maternelle). Une équipe pluridisciplinaire, coordonnée par un médecin pédiatre référent, y assure la prise en charge de l'enfant et l'accompagnement parental. Le Camps propose un soutien approprié et précoce aux enfants pour les aider à utiliser leurs capacités et stimuler leur développement.

- **Centre médico-psycho-pédagogique (CMPP)**

Ce centre de consultations, de diagnostic et de soins ambulatoires s'occupe d'enfants souffrant de troubles neuropsychiques ou du comportement. Il aide également en cas de difficultés d'apprentissage.

- **Centre médico-psychologique (CMP)**

Ce centre de consultations, de diagnostic et de soins ambulatoires s'occupe d'enfants, d'adolescents et d'adultes souffrant de troubles neuropsychiques ou du comportement.

- **Service d'Accompagnement médico-social pour adultes handicapés (Samsah)**

Il permet une prise en charge médico-sociale avec un accompagnement à la vie sociale ainsi qu'un accompagnement médical et paramédical en milieu ouvert.

- **Service d'Accompagnement à la vie sociale (SAVS)**

Il permet le maintien de la personne en milieu ouvert en lui apportant des conseils et des aides pratiques pour la gestion de sa vie quotidienne (assistance, suivi éducatif et psychologique, aide dans la réalisation des actes quotidiens, accomplissement des activités de la vie domestique et sociale).

SAVS et Samsah, en participant activement au lien ville-hôpital, ont pour but d'apporter un soutien personnalisé pour favoriser l'autonomie des adultes et leur inclusion dans la vie sociale et professionnelle. Ces services sont attribués sur décision de la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), après demande auprès de la MDPH.



- **Service de Soins de suite et de Réadaptation (SSR) neurologique**

Pour initier une prise en charge rééducative après un AVC ou pour éviter une rupture de la prise en charge à domicile (répit familial), un séjour dans un **service de Soins de suite et de Réadaptation** avec une équipe pluridisciplinaire (professionnels médicaux, paramédicaux, médico-sociaux, etc.) peut être sollicité par le médecin référent.

- **Service d'éducation spécialisées et de soins à domicile (Sessad) / Service de Soins et d'Aide à domicile**

Il intervient au domicile et au sein des établissements auprès d'enfants et d'adolescents en situation de handicap, scolarisés en milieu ordinaire ou dans un dispositif d'intégration collective : Ulis (Unités localisées pour l'inclusion scolaire) accompagnant des jeunes de 0 à 20 ans atteints de déficiences motrices ou intellectuelles. Ces services médico-sociaux peuvent être autonomes, mais en général, ils sont rattachés à un établissement spécialisé.

- **Institut médico-éducatif (IME)**

Il accueille les enfants et adolescents jusqu'à 20 ans en situation de handicap atteints de déficience intellectuelle pour leur dispenser une éducation et un enseignement spécialisés prenant en compte les spécificités psychologiques et psychopathologiques.

- **Institut thérapeutique éducatif et pédagogique (ITEP)**

Il accueille des enfants ayant des difficultés psychologiques dont l'expression, notamment l'intensité des troubles du comportement, perturbe la socialisation et l'accès aux apprentissages.

- **Établissements pour enfants et adolescents polyhandicapés**

Il permet le suivi médical, l'apprentissage de moyens de communication, le développement de l'éveil des enfants et adolescents ayant un handicap grave à expression multiple (déficience motrice et déficience mentale sévère ou profonde) afin de favoriser leur intégration familiale, sociale et professionnelle.

- **Maison d'accueil spécialisé (MAS)**

Cette structure médico-sociale accueille les adultes dépendants d'une tierce personne pour les actes essentiels de la vie et dont l'état nécessite une surveillance médicale et des soins constants.

- **Foyer d'accueil médicalisé (FAM)**

Cette structure accueille les adultes nécessitant un suivi médical régulier, un accompagnement pour les actes essentiels de la vie et une aide éducative pour le maintien ou l'acquisition d'une plus grande autonomie.

### ➤ **Autres accompagnements**

- **Éducation thérapeutique du patient (ETP)**

La mise en place de programmes d'éducation thérapeutique pourrait permettre à la personne malade et ses proches de comprendre la maladie, les traitements, leurs facteurs de risques [hyperventilation importante, déshydratation, hypoxie en avion ou en montagne, traitements à risque (triptans, anti-hypertenseurs, vasoconstricteurs nasaux anticoagulants), stress, fatigue, infections, tabagisme, contraception], les signes d'alerte et de mieux vivre avec la maladie.

L'ETP pourrait également être utile à l'adolescence, en collaboration avec une association de malades (groupes de parole) pour un accompagnement optimisé, notamment pour la transition de la prise en charge médicale du jeune adulte.

- **Associations de malades**

Elles jouent un rôle important dans l'accompagnement et l'orientation des personnes malades et leurs proches, l'information sur la maladie, les aides existantes et l'accompagnement. Au travers de ces associations, les personnes peuvent partager leurs expériences, nouer des liens permettant de mieux évoluer dans la vie et de rompre l'isolement des familles.

- **Aides techniques**

En cas de troubles moteurs, les aides suivantes peuvent être nécessaires :

- **Les aides pour la vie quotidienne**

Siège / fauteuil de douche, lit médicalisé, chaises ergonomiques, couverts adaptés et autres adaptations du domicile selon le déficit.

- **Les aides à la mobilité et aux déplacements**

Cannes, béquilles, orthèses, déambulateur, fauteuil roulant manuel ou électrique, lève-personne, matériel d'aide au transfert, etc.

- **Aides pour la vie familiale**

- **Accompagnement familial**

Une consultation de conseil génétique avec un généticien ou un conseiller en génétique assisté d'un psychologue peut être proposée aux parents d'un enfant atteint d'une forme familiale de la maladie de Moyamoya.

Un accompagnement familial peut être apporté par différentes structures et réseaux de professionnels tels que les services de la protection maternelle et infantile (PMI), l'action sociale enfance, jeunesse et parentalité de la Caisse d'allocations familiales (CAF), le service d'Accompagnement à la parentalité des personnes handicapée (SAPPH). Ces structures peuvent accompagner les femmes atteintes de la maladie de Moyamoya au cours de leur grossesse.

- **Soutien pour les proches aidants**

Il est important de tenir compte du degré de fatigue, de stress chronique voire d'épuisement des aidants familiaux. Ils doivent pouvoir bénéficier si besoin de l'organisation de séjours de répit (séjours temporaires en milieu médical ou lieux de vie), d'aides humaines externes (aidants professionnels), de soutien psychologique, de groupes de paroles pour éviter l'isolement.

Il peut être nécessaire de faire reconnaître les heures passées par un proche à s'occuper de la personne atteinte afin de bien évaluer le besoin réel d'aide à domicile et d'avoir éventuellement la possibilité de salarier ou dédommager l'aidant familial.

Les associations de malades et d'aidants sont également des soutiens précieux.

Cette prise en charge globale permet d'améliorer la qualité de vie de la personne atteinte et de ses proches.

- **Dispositifs de protection juridique**

La personne atteinte majeure qui n'est plus en capacité d'accomplir certains actes peut bénéficier de dispositifs de protection juridique telle que l'habilitation familiale, la curatelle, la tutelle, etc.

Pour plus d'informations sur ces aides, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#)

## ➤ Aides pour la vie scolaire

**Certains élèves atteints de la maladie de Moyamoya suivent une scolarité en milieu ordinaire et d'autres doivent bénéficier d'une prise en charge éducative adaptée à leurs besoins.**

### ▪ **Scolarité en milieu ordinaire**

Les parents peuvent obtenir des **aménagements spécifiques** pour leur enfant en demandant la mise en place d'un **projet d'accueil individualisé (PAI)** auprès du chef d'établissement scolaire avec l'aide du médecin scolaire et du médecin traitant.

Le PAI permet par exemple :

- la mise en œuvre des consignes de prise en charge en urgence : prévenir les parents en cas de fatigue, de céphalées, etc. ;
- la prise de médicaments, la réalisation de séances de kinésithérapie, d'orthophonie, etc. pendant le temps scolaire ;
- la prise en compte de la fatigue chronique et l'éventuelle lenteur ;
- la possibilité de bénéficier de périodes de repos ;
- la possibilité de disposer d'un espace de repos ;
- la dispense de certaines activités ;
- la mise à disposition de photocopiés des cours, etc.

### ▪ **Service d'Assistance pédagogique à domicile (Sapad)**

En cas d'absence prolongé (par exemple pour une opération chirurgicale) ou d'absences répétées de courte durée, l'élève peut bénéficier de rattrapage des cours et de soutien pédagogique avec les Sapad (services départementaux de l'Éducation nationale), à domicile ou à l'hôpital.

### ▪ **Centre national d'enseignement à distance (Cned)**

Si l'élève n'a pas la possibilité de suivre un enseignement ordinaire, la famille peut faire appel au cours par correspondance du Cned soit à temps partiel, soit à plein temps et gratuits pendant toute la scolarité.

### ▪ **Projet personnalisé de scolarisation (PPS)**

En cas de difficultés plus importantes, les élèves peuvent bénéficier d'aide humaine en milieu scolaire ayant le statut d'AESH (accompagnant des élèves en situation de handicap) ou AVS (auxiliaire de vie scolaire) par exemple en cas de troubles du comportement et/ou de troubles des apprentissages. Ils peuvent également bénéficier de secrétariat ou de temps de composition majoré pour des épreuves d'examens ou des concours, ou étaler sur plusieurs sessions annuelles le passage des épreuves.

Le recours à l'aide humaine en milieu scolaire et à certaines mesures nécessaires à la scolarisation de l'élève en situation de handicap nécessite une demande de **projet personnalisé de scolarisation (PPS)**.

En lien avec l'équipe du suivi de la scolarisation et l'enseignant référent, les parents sont étroitement associés à l'élaboration du PPS de l'enfant ainsi qu'à la décision d'orientation, prise en accord avec eux par la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH).

Une prise en charge par un établissement ou service médico-social peut être nécessaire pour respecter le rythme de l'enfant. Elle peut se faire en lien avec les **Camsp (centres d'action médico-sociale précoce pour les enfants de 0 à 6 ans)**, les **Sessad (service d'éducation spécialisée et de soins à domicile)** / **Ssad (Service de Soins et d'Aide à domicile)**.

Le recours au Sessad (regroupant plusieurs intervenants spécialisés dans les déficiences intellectuelles et motrices ainsi que les troubles du comportement) permet les rééducations au sein de l'établissement scolaire, en lien avec les familles et l'équipe pédagogique.

Les enfants peuvent également bénéficier de dispositifs de scolarisation adaptés tels que les **Ulis (unités localisées pour l'inclusion scolaire) à l'école élémentaire (Ulis École), au collège, au lycée en milieu ordinaire.**

Des programmes d'éducation adaptés dispensés dans les **établissements médico-sociaux tels que les instituts médico-éducatifs (IME)** ou les instituts thérapeutiques et pédagogiques (ITEP) permettent également aux enfants et jeunes de développer leur potentiel et leur autonomie.

- **Formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel**

Pour poursuivre une formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel [sections techniques spécialisées (STS), classes préparatoires aux grandes écoles (CPGE)], les élèves peuvent continuer de bénéficier d'un projet d'accueil individualisé (PAI) ou d'un projet personnalisé de scolarisation (PPS).

Pour ceux qui souhaitent poursuivre leur parcours en université, un service d'accueil et d'accompagnement des étudiants en situation de handicap est disponible (voir le site [etudiant.gouv.fr](http://etudiant.gouv.fr) du ministère de l'Éducation nationale, de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation). Les étudiants peuvent dans certains cas et selon les universités bénéficier d'un **plan d'accompagnement de l'étudiant handicapé (PAEH)** pour :

- l'aménagement du suivi des enseignements et l'accompagnement au cours de la recherche de stage (dispense d'assiduité, preneur de notes, tutorat, réorientation, etc.) ;
- les aménagements pour la passation des épreuves d'examens ou concours (temps majoré, classe individuelle, preneur de notes, etc.).

Pour plus d'informations sur la scolarisation des élèves en situation de handicap, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) et le site internet Tous à l'école ([www.tousalecole.fr](http://www.tousalecole.fr))

### ➤ **Aides pour la vie professionnelle**

Les personnes atteintes de la maladie de Moyamoya peuvent bénéficier des dispositifs suivants pour l'inclusion professionnelle et le maintien dans l'emploi :

- **Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH)**

Le salarié peut demander une reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH) auprès de la MDPH.

La RQTH est l'un des principaux titres permettant d'être « bénéficiaire de l'obligation d'emploi ».

Ce statut permet notamment l'accès à :

- des centres de préorientation et à des centres (ou contrats) de rééducation professionnelle ;
- une aide à la recherche d'emploi ou au maintien en poste à travers un suivi personnalisé assuré par un réseau de structures spécialisées [CAP Emploi, service d'Appui au maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés (Sameth)] ;
- des aides financières de l'**Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées (Agefiph)** ou du **Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique (Fiphfp)** (aménagement de poste, aide au maintien dans l'emploi, à la formation) ;
- un suivi médical renforcé auprès du médecin du travail ;
- des contrats de travail « aidés » ;
- des établissements et services d'aide par le travail (Esat), au sein desquels des activités à caractère professionnel en milieu adapté sont possibles.

- **Services pour l'insertion et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap**

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion professionnelle et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap :

- **le réseau CAP Emploi, pour les personnes en recherche d'emploi**

Ce service s'adresse aux personnes reconnues handicapées en recherche d'emploi, inscrites ou non à Pôle emploi, ayant besoin d'un accompagnement spécialisé compte tenu de leur handicap.

- **le service d'Appui pour le maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés (Sameth)**

Son objectif est de faciliter le maintien dans l'emploi des personnes handicapées. Il intervient quand il y a un risque d'incompatibilité entre le poste de travail du salarié et son état de santé de nature à générer une situation d'invalidité.

- **le médecin du travail**

C'est l'acteur principal du maintien en emploi. Il aide le salarié et guide l'employeur en lien avec le service des ressources humaines pour soit adapter le poste actuel, soit rechercher un poste plus adéquat.

Le médecin du travail peut également conseiller et informer sur les autres dispositifs, comme le mi-temps thérapeutique, la pension d'invalidité, un passage à temps partiel. C'est également lui qui prononce l'invalidité.

- **Pension d'invalidité**

Une personne adulte de moins de 60 ans dont la capacité de travail ou de revenus est réduite d'au moins deux tiers du fait de la maladie peut faire une demande de pension d'invalidité à la Caisse primaire d'assurance maladie (CPAM) si elle est affiliée à la Sécurité sociale et si elle remplit des critères de cotisations. Il existe trois catégories concernant la pension d'invalidité, c'est le médecin conseil de la Sécurité sociale qui l'évalue.

En cas de mise en invalidité, lorsque la personne est en emploi, il est intéressant de vérifier si l'employeur a souscrit à une prévoyance collective qui peut, dans certain cas, proposer des maintiens de salaires.

Pour plus d'informations sur l'inclusion professionnelle des personnes en situation de handicap, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#).

- **Aides pour la vie sociale**

En cas de difficultés pour communiquer, des méthodes spécifiques de communication adaptées au polyhandicap (pictogrammes) et des outils de communication augmentée (tablettes numériques, jeux sérieux, etc.) peuvent être utilisés.

Ce type de communication est d'autant plus efficace s'il est maintenu au sein de la famille et des établissements qui prennent ces personnes en charge.

Des formations pour comprendre les clés de la communication non verbale et développer de nouvelles méthodes de communication avec le proche atteint sont proposées par les associations de malades.

En cas de déficits cognitifs sévères, **les services d'activité de jour (SAJ)** proposent des activités individuelles ou collectives pour le maintien des acquis et permettre une ouverture sociale et culturelle.

Des dispositifs de vacances accompagnées sont également disponibles en cas de besoin.

Pour plus d'informations, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#)

### Les aides paramédicales / médico-sociales, humaines et techniques peuvent être proposées :

- Dans le cadre d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité sociale avec un protocole d'affection longue durée (ALD) sur **prescription du médecin traitant, du médecin du centre de référence ou de compétence.**
- Après avoir sollicité la **maison départementale des personnes handicapées (MDPH)** : une évaluation de la situation et des besoins est alors effectuée par l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH afin de déterminer si une aide est nécessaire ou pas et quels types d'aides (humaines, techniques, financières, relatives au travail...) peuvent être mises en place en fonction du projet de vie de la personne, de ses besoins et de la réglementation en vigueur.

L'équipe pluridisciplinaire (EP) de la MDPH évalue les besoins des personnes en situation de handicap et propose un **plan personnalisé de compensation** sur la base notamment d'un **projet de vie** complété par la personne atteinte et/ou sa famille et d'un **certificat médical** (du médecin du centre de référence ou de compétence, du médecin traitant). C'est la **commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH)** qui décide de l'orientation des personnes en situation de handicap et de l'attribution de l'ensemble des aides et prestations. Celles-ci peuvent comprendre entre autres :

- Des aides humaines, des aides techniques, des aménagements du logement ou du véhicule, la prise en charge des surcoûts liés aux transports, à des charges spécifiques ou exceptionnelles, des aides animalières, via la **prestation de compensation du handicap (PCH)** ;
- D'autres aides financières : **l'allocation adulte handicapé (AAH)**, **l'allocation d'éducation pour l'enfant handicapé (AEEH)** et éventuellement l'un de ses compléments.

L'AEEH est versé par la Caisse d'allocations familiales (CAF). Elle s'ajoute aux prestations familiales de droit commun pour compenser les dépenses liées au handicap de l'enfant jusqu'à 20 ans comme **l'allocation journalière de présence parentale (AJPP)** versée par la CAF aux salariés ayant la charge d'un enfant de moins de 20 ans en situation de handicap, qui doivent cesser leur activité professionnelle de manière continue ou ponctuelle pour rester à ses côtés. L'AJPP est cumulable avec la PCH sauf l'élément aide humaine. Le complément de l'AEEH n'est pas cumulable avec le l'AJPP.

Le financement des aides techniques pour les enfants peut être pris en charge sous conditions soit par le complément de l'AEEH, soit par la PCH.

- Des aides à la scolarité, inscrites dans un **plan personnalisé de scolarisation (PPS)** ;
- Des aides pour l'insertion professionnelle.

Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier, dans certains cas, des cartes suivantes :

- **Carte d'invalidité** : délivrée sur demande auprès de la MDPH, à toute personne dont le taux d'incapacité permanente est au moins de 80 % ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3<sup>e</sup> catégorie par l'Assurance maladie. Elle donne droit à une priorité d'accès notamment dans les transports en commun, des avantages fiscaux, etc.
- **Carte européenne de stationnement** : délivrée sur demande auprès de la MDPH et attribuée par le préfet. Elle permet de bénéficier des places de stationnement réservées aux personnes handicapées, de bénéficier d'une certaine tolérance en matière de stationnement urbain.
- **Carte de priorité pour personne handicapée** : délivrée sur demande auprès de la MDPH à toute personne dont le handicap rend la station debout pénible mais dont le taux d'incapacité est inférieur à 80 %. Elle permet d'obtenir une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun, dans les espaces et salles d'attente, dans les établissements et manifestations accueillant du public, et dans les files d'attente.

Ces cartes sont progressivement remplacées par une **carte unique CMI (carte mobilité inclusion)** avec des mentions : invalidité, stationnement, priorité.

**Les mutuelles de santé, les communes, les conseils départementaux, les caisses nationales d'assurance vieillesse, les autres caisses de retraite peuvent également aider pour la prise en charge de certaines aides et prestations.**

**Vous pouvez retrouver toutes les informations relatives à ces aides et prestations dans le cahier Orphanet *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/ proches aidants)*, mis à jour annuellement.**



\***Maladie de Moyamoya**. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, avril 2015. Dr Karin Klijn, éditeur expert.

[www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=2373&Disease](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=2373&Disease)

Pour consulter la **fiche Orphanet Urgences sur la maladie de Moyamoya** :

[https://www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/Urgences\\_Moyamoya-frPro2373.pdf](https://www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/Urgences_Moyamoya-frPro2373.pdf)

Pour guider les médecins dans les soins à apporter aux personnes atteintes de la maladie et du syndrome de Moyamoya, un **protocole national de diagnostic et de soins (PNDS)** daté d'août 2016

[https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2016-08/pnds\\_-\\_maladie\\_et\\_syndrome\\_de\\_Moyamoya\\_de\\_l'enfant\\_et\\_de\\_l'adulte\\_2016-08-11\\_11-35-20\\_513.pdf](https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2016-08/pnds_-_maladie_et_syndrome_de_Moyamoya_de_l'enfant_et_de_l'adulte_2016-08-11_11-35-20_513.pdf)

**Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, 7 septembre 2018**



**Avec la collaboration de**

- **Docteur Dominique Hervé, Madame Stéphanie Morel (assistante sociale), centre de référence pour les maladies rares des vaisseaux du cerveau et de l'œil, hôpital Lariboisière-Fernand Widal, Paris**
- **Docteur Manoëlle Kossorotoff, centre national de référence AVC de l'enfant, hôpital Necker-Enfants malades, Paris**



- **Association Tanguy Moyamoya**



- **Filière nationale de santé maladies rares du système nerveux central Brain-Team**

