



:: CADASIL

Synonymes :

Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy (dont l'acronyme est CADASIL)

Définition :

CADASIL est une maladie des petites artères cérébrales, rare, d'origine génétique et de transmission autosomique dominante. Les manifestations cliniques principales associent des crises de migraine avec aura, puis des infarctus cérébraux et des troubles cognitifs qui deviennent perceptibles entre 50 et 60 ans. La progression des troubles cognitifs et moteurs aboutit parfois, en phase terminale de la maladie, à une démence et à un état grabataire. L'IRM montre des hypersignaux de la substance blanche, des infarctus de type lacunaire récents ou séquellaires et parfois des microsaignements. Aucun traitement spécifique n'est à ce jour disponible. Une prise en charge symptomatique s'avère toujours nécessaire.

Pour en savoir plus :

[Consulter la fiche Orphanet](#)

Menu	
Fiche de régulation SAMU	Recommandations pour les urgences hospitalières
Synonymes	Problématiques en urgence
Mécanismes	Recommandations en urgence
Risques particuliers en urgence	Orientation
Traitements fréquemment prescrits au long cours	Interactions médicamenteuses, contre-indications, et précautions d'emploi
Pièges	Anesthésie
Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière	Mesures préventives
En savoir plus	Mesures thérapeutiques complémentaires
	Don d'organes
	Numéros en cas d'urgence
	Ressources documentaires

Fiche de régulation SAMU

Appel pour un patient atteint de CADASIL

Synonymes

- ▶ Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy

Mécanismes

- ▶ maladie autosomique dominante touchant les petites artères cérébrales dont les manifestations cliniques principales associent migraines avec aura, infarctus cérébraux et troubles cognitifs qui deviennent perceptibles entre 50 et 60 ans et aboutissent parfois à une démence et à un état grabataire

Risques particuliers en urgence

- ▶ ischémie cérébrale (AIT et AVC)
 - diagnostic sur les lieux de l'urgence
 - mesures de :
 - pression artérielle
 - glycémie capillaire
 - fonction respiratoire
 - température corporelle
 - rechercher une rétention aiguë d'urine
 - réaliser un ECG
- ▶ migraine avec aura atypique (visuelle, sensitive, aphasique, motrice)
- ▶ épilepsie, état de mal épileptique
- ▶ pas d'atteinte autre que cérébrale

Traitements fréquemment prescrits au long cours

- ▶ aucun traitement spécifique

Pièges



- ceux des malaises et des déficits neurologiques

Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière

- ▶ pas de triptans ni de dérivés de l'ergot de seigle : risque de vasoconstriction délétère
- ▶ anticoagulants non indiqués
- ▶ corriger une hypoglycémie
- ▶ respecter une hypertension artérielle à la phase aiguë mais corriger au-delà de 220/120mmHg
- ▶ traitement symptomatique des manifestations cliniques (convulsion, hyperthermie...)
- ▶ orientation préférentielle vers une Unité Neuro-Vasculaire, à défaut S.A.U. le plus proche

En savoir plus

- ▶ CERVCO : Centre de Référence des maladies Vasculaires rares du Cerveau et de l'Oeil, CHU Lariboisière, Paris, tél: 01 49 95 25 91, site web: www.cervco.fr
- ▶ www.orphanet-urgences.fr

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

1. Evènement ischémique cérébral
2. Migraine avec aura atypique
3. Crise d'épilepsie

Recommandations en urgence

1. Evènement ischémique cérébral (AIT ou AVC)

▶ Mesures diagnostiques en urgence

■ Diagnostic porté sur les lieux de l'urgence :

- Le patient ou sa famille rapporte le diagnostic de CADASIL
- L'interrogatoire et l'examen neurologique confirment la survenue brutale d'un symptôme neurologique focal d'allure centrale

■ Recueil des antécédents, des traitements en cours, de l'heure de début des symptômes et des éléments de gravité clinique évalués par l'échelle NIHSS

■ Explorations en urgence :

- En préhospitalier :
 - Mesures de la pression artérielle
 - Glycémie capillaire
 - Fonction respiratoire et température corporelle
 - Recherche de troubles de la déglutition en raison du risque de pneumopathie d'inhalation
 - Rechercher d'une rétention aiguë d'urine
 - Réalisation d'un ECG
- Aux urgences hospitalières :
 - Monitoring de la pression artérielle, du rythme cardiaque, de la saturation en oxygène et de la température
 - Biologie :
 - › hémostase
 - › hémogramme
 - › ionogramme sanguin
 - › glycémie capillaire
 - › CRP
 - Réalisation d'une **imagerie cérébrale** pour confirmer le diagnostic et éliminer une hémorragie cérébrale. L'IRM est l'examen le plus performant pour montrer précocement des signes d'ischémie récente. En cas d'impossibilité de l'IRM en urgence, réaliser un **scanner** cérébral qui ne montre qu'inconstamment des signes d'ischémie récente mais permet de détecter une hémorragie intracrânienne.

▶ Mesures thérapeutiques immédiates

- En préhospitalier :
 - **Corriger une hypoglycémie**
 - **Respecter les valeurs tensionnelles même élevées sauf** en cas de mauvaise tolérance (**décompensation cardiaque**) de l'HTA ou en cas de persistance de valeurs **supérieures à 220/120 mmHg**
 - Dans tous les cas, éviter **toute chute brutale de la tension artérielle**
 - L'**oxygénothérapie** systématique n'est **pas recommandée**, sauf si la saturation est inférieure à 95 %
 - Privilégier le **transport en décubitus dorsal**
- Aux urgences :
 - Assurer la **liberté des voies aériennes**
 - **En cas de troubles de la déglutition**, interrompre l'alimentation orale : à remplacer par une alimentation par **sonde naso-gastrique**
 - **Respecter les valeurs tensionnelles même élevées sauf** en cas de **mauvaise tolérance** ou en cas de valeurs > à **220/120 mmHg**
 - 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 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 paracétamol**
 - **Corriger les déséquilibres hydro-électrolytiques et glycémiques**. Si une perfusion IV est nécessaire, utiliser du sérum physiologique

2. Migraine avec aura atypique

▶ Mesures diagnostiques en urgence

- **Description des crises (diagnostic difficile en urgence)** :
 - Au cours de CADASIL, les symptômes de l'aura sont 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. Elles sont caractérisées par une confusion et des troubles de la vigilance, parfois associés à une hyperthermie et à un déficit visuel ou moteur.
- **Rechercher une autre cause vasculaire ou infectieuse** (examens complémentaires)
- **Explorations en urgence** :
 - Explorations cliniques : rechercher des **signes de gravité**
 - Troubles de la vigilance
 - Hyperthermie
 - Défaillance respiratoire ou hémodynamique
 - Vomissements (risque d'inhalation)
 - Déficit moteur
 - Explorations paracliniques

- **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 suspicion de crises d'épilepsie

▶ **Mesures thérapeutiques immédiates**

- **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
 - **Aspirine** : 1 g ou **Kétoprofène** : 100 mg
 - **Si vomissements, nausées, troubles de la vigilance ou céphalée sévère** :
Paracétamol IV 1g + métoclopramide 10 mg, voie parentérale
- En cas de crise sévère :
 - Voie veineuse périphérique
 - Sonde naso-gastrique
 - Traitement de l'hyperthermie
 - Traitement antiépileptique si crises d'épilepsie associées

3. Crises d'épilepsie

- ▶ Conduite à tenir habituelle

Orientation

- ▶ Où ?
 - Dans un service de neurologie disposant d'une Unité NeuroVasculaire (UNV)
- ▶ Quand ?
 - Le plus rapidement possible
- ▶ Comment ?
 - En cas de signes de gravité (trouble de la vigilance, défaillance hémodynamique ou respiratoire, troubles de la déglutition) : transport par SAMU

Interactions médicamenteuses, contre-indications, et précautions d'emploi

- ▶ **Vasoconstricteurs (triptans et dérivés de l'ergot de seigle) : ils doivent être évités** en raison de l'atteinte de la réactivité vasculaire cérébrale au cours de la maladie et du **risque** potentiel d'**aggravation neurologique**.
- ▶ **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 au cours de CADASIL.

▶ **Artériographie diagnostique déconseillée** lorsque le diagnostic de CADASIL est confirmé **car** peut être à l'**origine d'aggravations neurologiques** (migraine avec aura prolongée, déficit hémisphérique prolongé, œdème cérébral, accident ischémique cérébral).

Anesthésie

▶ Anesthésie locale ou régionale avec précaution : **les variations tensionnelles brutales doivent être évitées.**

Mesures préventives

- ▶ La **prise en charge** classique **des facteurs de risque vasculaire** est nécessaire et doit comprendre :
- un traitement antihypertenseur en cas d'HTA
 - une statine uniquement en cas de dyslipidémie (les recommandations issues de l'étude SPARCL ne s'appliquent pas au cours de CADASIL)
 - un traitement du diabète
 - un sevrage tabagique
 - un régime alimentaire équilibré
 - une activité physique régulière

Mesures thérapeutiques complémentaires

- ▶ L'importance du retentissement socio-psycho-affectif de cette maladie justifie une prise en charge adaptée :
- kinésithérapie, ergothérapie
 - rééducation orthophonique et neuro-cognitive
 - soutien psychologique
 - consultation multidisciplinaire des sujets asymptomatiques

Don d'organes



- Le don d'organe est possible. Il n'y a pas d'atteinte extracérébrale cliniquement significative au cours de cette maladie.

Numéros en cas d'urgence

▶ Centre de Référence des maladies Vasculaires rares du Cerveau et de l'Œil (CERVCO), Service de Neurologie, Hôpital Lariboisière, APHP, Paris.

Tél. : 01 49 95 25 91

Email : secretariat.cervco@lrb.aphp.fr

Site web : www.cervco.fr

- ▶ Réseau national d'experts rattachés au CERVCO
- ▶ Consulter la liste sur le site internet du CERVCO : <http://www.cervco.fr/pages/reseauNational.htm>

Ressources documentaires

▶ Chabriat H, Joutel A, Dichgans M, Tournier-Lasserre E, Bousser MG: **CADASIL**. *Lancet Neurol* 2009, 8: 643-53.

Ces recommandations ont été élaborées par le Docteur Dominique HERVE et le Professeur Hugues CHABRIAT - Centre de référence pour les maladies vasculaires rares du cerveau et de l'oeil (CERVCO) -, avec la collaboration de l'association CADASIL France et du docteur Gilles BAGOU – SAMU 69, Lyon.

Date de réalisation : 05 octobre 2011