

# Le cavernome cérébral

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur le cavernome cérébral. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

## La maladie

### ● Qu'est-ce que le cavernome cérébral ?

Un cavernome cérébral, aussi appelé angiome caverneux, est une malformation des vaisseaux sanguins (qui sont anormalement dilatés) située au niveau du cerveau.

Cette malformation ne provoque le plus souvent aucun symptôme, mais elle est parfois à l'origine de divers troubles neurologiques (maux de tête, épilepsie, troubles de la vision et de la sensibilité au niveau des membres...).

### ● Combien de personnes en sont atteintes ?

La prévalence du cavernome cérébral (nombre de personnes atteintes de cette malformation dans une population à un moment donné) n'est pas connue précisément. De plus, très peu de personnes atteintes présentent des symptômes, et beaucoup d'entre elles ne sauront jamais qu'elles ont un cavernome.

Dans sa forme la plus fréquente, non génétique, elle est comprise entre 1 cas sur 1000 et 1 cas sur 200 selon les études. Ces formes ne sont donc pas rares. En revanche, les formes familiales le sont.

### ● Qui peut en être atteint ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

Le cavernome cérébral touche aussi bien les hommes que les femmes, quelle que soit leur origine. Il se manifeste le plus souvent entre l'âge de 20 et 40 ans, mais il peut entraîner des symptômes dès l'enfance ou l'adolescence.

### ● A quoi est due cette malformation ?

La cause exacte de cette malformation des vaisseaux (malformation vasculaire) est mal connue, mais il s'agit d'une anomalie locale du développement des vaisseaux, qui survient

avant ou après la naissance. Le cavernome est constitué de vaisseaux minuscules (capillaires) très dilatés, entortillés et regroupés sous formes de cavités ou de « cavernes » juxtaposées (d'où le nom de cavernome). Le cavernome ressemble en fait à une pelote de petits vaisseaux ayant la forme d'une mûre ou d'une framboise, dont la taille varie de quelques millimètres à plusieurs centimètres (*figure 1*).

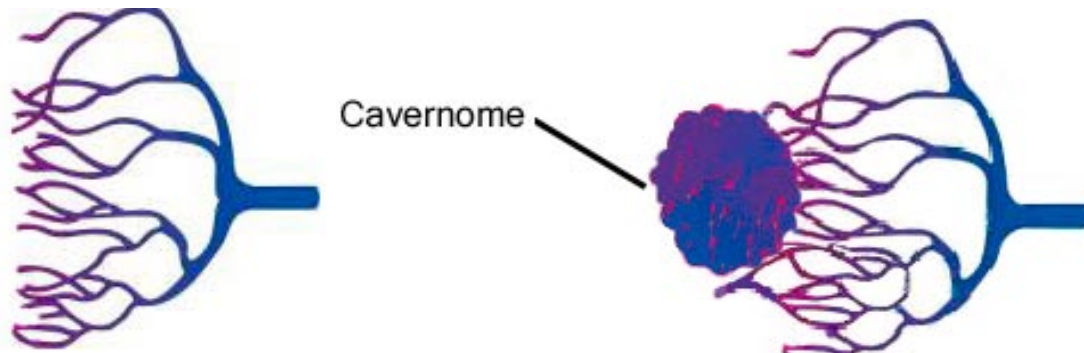


Figure 1

A gauche, la constitution normale du réseau de vaisseaux fins (capillaires). A droite, un cavernome constitué de capillaires dilatés formant des lobes.

Dans les formes familiales (environ 20 %), la malformation des vaisseaux est associée à l'anomalie (mutation) d'un gène. Un gène équivaut à un « code » qui donne les instructions pour produire une protéine. Les protéines ont des fonctions très variées : elles contribuent au fonctionnement normal de chaque cellule, et plus globalement, de l'organisme. Dans les formes familiales, le cavernome est héréditaire, c'est-à-dire que la maladie peut se transmettre des parents aux enfants. Le mécanisme exact par lequel l'anomalie génétique entraîne l'apparition d'un cavernome cérébral est encore mal connu. Cependant, les gènes en cause dans la maladie, appelés *CCM1*, *CCM2* et *CCM3*, semblent impliqués dans la formation des vaisseaux sanguins chez l'embryon. Ces formes familiales se caractérisent souvent par la présence de plusieurs cavernomes et entraînent un plus grand risque de complications.

## ● Est-elle contagieuse ?

Non, le cavernome cérébral n'est pas contagieux.

## ● Quelles en sont les manifestations ?

Dans 90 % des cas, le cavernome cérébral n'entraîne aucun symptôme et reste « silencieux » pendant toute la vie (on dit qu'il est « asymptomatique »). Il est alors souvent découvert par hasard, au cours d'un examen IRM (imagerie par résonance magnétique) effectué pour une tout autre raison.

Cependant, dans 10 % des cas, le cavernome provoque divers symptômes (on dit qu'il est « symptomatique »). Le plus souvent, les premiers symptômes surviennent entre l'âge de 20 et 40 ans. Il peut s'agir de crises d'épilepsie (40 à 70 %), de maux de tête (10 à 30 % des cas), ou d'autres troubles neurologiques (35 à 50 %).

Les symptômes varient considérablement d'un malade à l'autre, selon qu'il y ait un ou plusieurs cavernomes. Ils varient également selon l'emplacement et la taille du ou des cavernomes.

### Epilepsie

Les crises d'épilepsie constituent le symptôme le plus fréquent. Elles touchent 40 à 70 %

des personnes ayant un cavernome symptomatique.

Dans près de la moitié des cas, l'épilepsie est la première manifestation du cavernome.

Elle se manifeste surtout par des « crises » récurrentes, se répétant plus ou moins fréquemment. Ces crises sont dues à une activité anormale des cellules nerveuses du cerveau, les neurones.

De manière générale, les neurones communiquent entre eux et avec le reste du corps par le biais de décharges électriques qui constituent les messages nerveux. Les crises d'épilepsie surviennent lorsqu'un groupe de neurones libère au même moment des décharges électriques de façon soudaine et anormale, un peu comme un orage. Le terme « épilepsie » vient du grec et signifie « prendre par surprise, attaquer ».

Ces décharges électriques peuvent avoir lieu dans des zones du cerveau qui ont diverses fonctions. Les manifestations des crises sont donc variables : mouvements ou convulsions (secousses musculaires, tremblements, raideurs), troubles de la sensibilité et des sens (fourmillements, engourdissements, hallucinations auditives, visuelles...), troubles psychiques (peur panique, troubles de la mémoire, confusion, perte de connaissance, absences) ou encore salivation excessive, perte d'urine... Les crises peuvent toucher tout le corps avec perte de connaissance (crises généralisées), ou plus souvent une partie limitée ou une moitié du corps (crises partielles).

Chez les personnes qui ont un cavernome, il peut s'agir d'une crise d'épilepsie isolée ou plus souvent de crises répétitives, sévères, parfois résistantes aux médicaments antiépileptiques. La crise d'épilepsie peut révéler un saignement local du cavernome.

### **Troubles neurologiques**

Le cavernome peut entraîner des troubles neurologiques divers, comme des vertiges, une vision double (diplopie) ou une diminution brutale de la vue, des troubles de la sensibilité d'un membre (fourmillements, engourdissement...), ou encore une faiblesse voire une paralysie d'un côté du corps. La nature des symptômes dépend de la localisation du cavernome dans le cerveau. Des troubles de l'audition, du langage ou de la parole (difficultés à articuler, à trouver ses mots...) peuvent également apparaître. De nombreuses personnes atteintes se plaignent également de maux de tête (ou céphalées). Les céphalées sont très fréquentes dans la population générale et il est souvent difficile d'affirmer chez ces patients que le cavernome en est la cause. En cas de céphalée inhabituelle, violente ou particulièrement intense, il est nécessaire de consulter un médecin en urgence pour rechercher des signes de souffrance du cerveau (souffrance cérébrale) liée ou non au cavernome.

Dans certains cas exceptionnels, les personnes atteintes présentent des pertes de conscience, voire même un coma profond.

Tous ces symptômes peuvent être temporaires ou permanents.

### **Autres manifestations**

Il apparaît que certaines personnes qui ont un cavernome cérébral présentent également des symptômes non neurologiques. Ainsi, des taches rouges (qui ressemblent à des « taches de vin » ou angiomes plans) peuvent être présentes sur la peau. Elles correspondent à des malformations des vaisseaux sanguins au niveau de la peau (cutanés). Des malformations des vaisseaux au niveau de la rétine (surface du fond de l'œil qui reçoit les images) ont également été observées mais n'entraînent souvent aucun symptôme. Ces manifestations supplémentaires concernent le plus souvent les personnes atteintes de la forme familiale de la maladie.

## ● Comment expliquer les symptômes ?

Les symptômes observés chez les personnes qui ont un cavernome cérébral sont dus, soit au cavernome lui-même, soit aux « hémorragies cérébrales ». En effet, les parois des cavités qui constituent le cavernome sont fragiles et se rompent facilement, entraînant un épanchement de sang qui peut endommager les structures cérébrales alentours. Cela étant, l'hémorragie qui suit la rupture des cavités est généralement très peu abondante, car le sang circule avec un débit faible au sein du cavernome. De ce fait, la survenue d'une hémorragie cérébrale importante qui entraînerait une perte de la conscience, voire un coma profond, est exceptionnelle (à la différence de ce qui peut se produire avec d'autres malformations des vaisseaux du cerveau).

Parallèlement, le cavernome dont la taille augmente parfois au fil du temps peut comprimer les zones du cerveau qui l'entourent et ainsi être à l'origine de symptômes neurologiques. Les saignements ou la compression entraînent des symptômes similaires, temporaires ou permanents. Chaque région du cerveau étant responsable de fonctions spécifiques, le type de symptômes et leur localisation (yeux, bras, jambe...) varient considérablement selon la région du cerveau touchée.

Quant à l'épilepsie, elle est due à « l'irritation » de certaines zones du cerveau au contact du cavernome.

## ● Quelle est son évolution ?

La fréquence à laquelle surviennent les symptômes neurologiques chez les patients qui ont un ou des cavernomes est mal connue. Cependant, il est probable que parmi les patients qui ont un cavernome unique, seule une minorité présentera un jour des symptômes neurologiques. Pour les personnes qui présentent des symptômes, les manifestations peuvent soit se stabiliser (voire régresser), soit s'aggraver avec le temps.

Les cavernomes familiaux sont plus souvent symptomatiques que les cavernomes non familiaux (sporadiques), car ils sont souvent multiples et de nouvelles lésions peuvent apparaître avec l'âge.

L'évolution de l'état de santé du malade dépend surtout du risque de saignement du cavernome et de sa localisation dans le cerveau. Il est toutefois exceptionnel qu'une hémorragie due à un cavernome cérébral soit importante et à l'origine du décès du malade. Après une première hémorragie, le risque d'un deuxième saignement augmente et est évalué à environ 4 % par an. Cela signifie que sur 100 malades qui ont une hémorragie cérébrale, 4 resaigneront dans l'année qui suit.

La sévérité de l'épilepsie associée à un cavernome est très variable d'une personne à l'autre et peut même varier au cours du temps chez une même personne.

Contrairement à ce que peuvent craindre certaines personnes, le cavernome n'est pas un cancer et il n'y a aucun risque de propagation au reste du corps.

# Le diagnostic

## ● Comment fait-on le diagnostic de cavernome cérébral? En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?

Le diagnostic du cavernome n'est pas toujours évident, surtout si les premiers symptômes sont « légers » : maux de tête, crise d'épilepsie isolée... Si le médecin soupçonne la présence d'une lésion cérébrale, une IRM (imagerie par résonance magnétique), ou parfois un scanner, sont effectués. Ces examens indolores permettent de visualiser le cerveau et de mettre en évidence la présence du ou des cavernome(s) (figure 2).

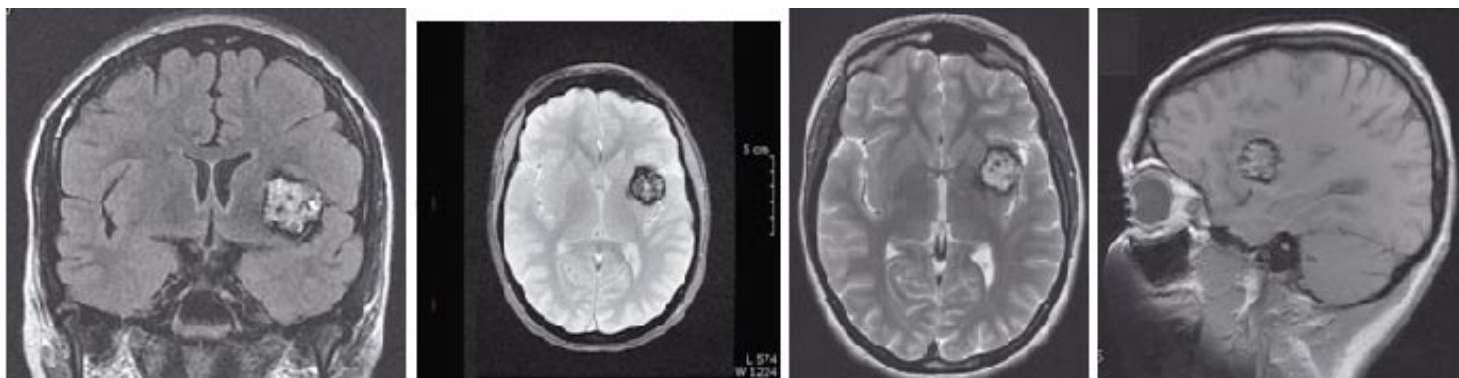


Figure 2  
Visualisation d'un cavernome volumineux typique sur différentes images chez un même malade. (Gentillesse Docteur Dominique Hervé. Tous droits réservés.)

### Autres examens

Dans certains cas, une angiographie cérébrale peut être faite. C'est un examen qui permet d'observer les vaisseaux sanguins par radiographie, après avoir injecté dans le sang un produit dit « de contraste » qui permet de mieux visualiser les vaisseaux. Cette technique n'est pas efficace pour détecter les cavernomes cérébraux car les vaisseaux concernés sont trop fins, elle n'est donc pas utile si le diagnostic a déjà été fait. En cas de doute sur le diagnostic à l'IRM, elle permet de détecter d'autres maladies des artères ou des veines (anévrisme congénital, malformations artério-veineuses...) pouvant être à l'origine des mêmes symptômes.

Après une crise d'épilepsie, le médecin peut demander des analyses de sang pour déterminer si la crise est due à un taux sanguin anormal de sucre, de calcium, de sodium par exemple, avant d'effectuer tout autre examen.

En cas d'épilepsie, un électroencéphalogramme (EEG) peut aussi être réalisé. Il consiste à enregistrer l'activité électrique du cerveau qui est parfois perturbée en cas d'épilepsie (même en dehors des crises). C'est un examen indolore qui est réalisé en plaçant des électrodes sur le cuir chevelu.

## ● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?

Les symptômes provoqués par les cavernomes cérébraux peuvent être confondus avec les symptômes d'autres affections qui endommagent le cerveau. Il peut s'agir d'une hémorragie

cérébrale liée à d'autres malformations vasculaires (malformations artério-veineuses par exemple). Il peut aussi s'agir d'un infarctus cérébral (AVC pour Accident Vasculaire Cérébral), lorsqu'une artère se bouche et qu'une zone du cerveau est soudainement privée d'irrigation (le sang n'y circule plus ou mal), ou encore de certaines tumeurs du cerveau,...

Des techniques spéciales d'IRM permettent de distinguer ces différentes maladies.

## Les aspects génétiques

### ● Quels sont les risques de transmission aux enfants ? Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?

Il y a deux formes de cavernomes cérébraux : une forme non héréditaire ou sporadique (la maladie survient « par hasard » chez une personne sans qu'aucun membre de sa famille n'en soit affecté) et une forme familiale (au moins deux personnes de la famille sont atteintes). Les cas « familiaux » sont caractérisés par la présence de plusieurs cavernomes, alors que dans les cas non héréditaires, il n'y a généralement qu'un cavernome.

La forme familiale est due à l'anomalie des gènes qui jouent un rôle dans la formation des vaisseaux : les gènes *CCM1*, *CCM2* et *CCM3*. Les chercheurs estiment que cette forme concerne environ 20 % des cavernomes cérébraux. Cette forme de la maladie se transmet de manière héréditaire d'une génération à l'autre (transmission autosomique dominante), ce qui signifie qu'une personne atteinte a un risque sur deux de transmettre la maladie à ses enfants à chaque grossesse. La maladie affecte de manière identique les garçons et les filles (figure 3).

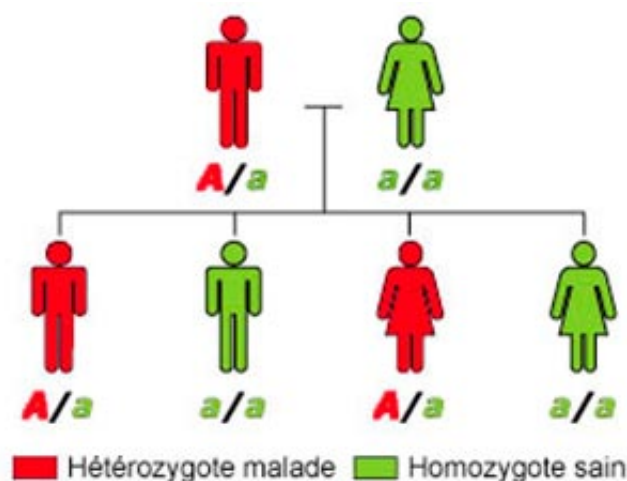


Figure 3

Sur ce schéma, le père possède un gène muté (A) responsable de la formation de cavernomes. Il a un risque sur deux de transmettre ce gène à ses enfants, qui risquent à leur tour de développer la maladie.

Cependant, toutes les personnes porteuses du gène muté ou anormal ne développeront pas la maladie. En fait, seules 60 % d'entre elles seront concernées par un cavernome entraînant des symptômes, les 40 % restants n'ayant jamais aucune manifestation.

Chez un malade qui n'a pas dans sa famille d'autre personne atteinte et qui ne présente qu'un seul cavernome à l'IRM, le cavernome est vraisemblablement sporadique (non familial) et il n'y a pas de risque de transmission aux enfants. Les autres membres de sa famille n'ont pas plus de risque d'avoir un cavernome cérébral que n'importe quelle personne de la population générale.



Il existe des cas où un malade n'a pas de membre de sa famille atteint connu et présente plusieurs cavernomes; dans ce cas il existe un risque de transmission à sa descendance, car la présence de plusieurs cavernomes est plus fréquente dans les formes familiales de la maladie.

Comme il n'est pas toujours évident de savoir si le cavernome est familial ou non, il est conseillé, dans tous les cas, de consulter un spécialiste dans un centre de génétique médicale pour une évaluation précise du risque de transmission dans la famille.

## ● **Peut-on dépister cette maladie chez les personnes à risque avant qu'elle ne se déclare ?**

Dans le cas des cavernomes cérébraux familiaux, il est possible de dépister cette maladie chez les membres de la famille qui ne présentent pas de symptômes, par examen IRM du cerveau ou par examen génétique à la recherche de la mutation présente chez le membre de la famille malade, lorsqu'elle est connue.

Cependant, dans la mesure où un tel dépistage ne modifie pas la prise en charge de la personne, il n'est pas recommandé. En effet, lorsqu'il ne donne pas de symptômes, le traitement du cavernome est exceptionnel, et les mesures préventives recommandées aux personnes sans aucun symptôme sont simples et peu contraignantes (voir *Traitement*).

Le bénéfice d'un dépistage chez l'adulte doit donc être soigneusement considéré avant toute décision. Ce dépistage n'est pas recommandé chez les enfants.

## ● **Peut-on faire un diagnostic prénatal ?**

Dans les familles où plusieurs personnes atteintes ont des symptômes sévères et pour lesquelles l'anomalie génétique en cause a été identifiée, un diagnostic prénatal est possible. Il consiste à déterminer si l'enfant à naître est porteur du gène anormal. A sa demande, le couple est adressé à une consultation multidisciplinaire agréée de diagnostic prénatal. La réalisation d'un diagnostic prénatal fait l'objet d'une discussion au cas par cas, après avoir donné au couple toutes les informations connues sur cette maladie, en particulier son caractère très variable (40 % des porteurs de la mutation ne développent pas de symptômes durant leur vie entière). Le diagnostic prénatal est en pratique rarement demandé.

Les deux techniques de prélèvements de cellules du fœtus utilisées sont l'amniocentèse et le prélèvement des villosités chorales.

L'amniocentèse permet d'examiner les cellules flottent dans le liquide dans lequel baigne le fœtus (liquide amniotique). Le prélèvement se fait à l'aide d'une seringue à travers la paroi abdominale. Cet examen est proposé vers la 15<sup>e</sup> semaine de grossesse.

Le prélèvement des villosités chorales a l'avantage de se pratiquer plus tôt au cours de la grossesse : il consiste à prélever une très petite quantité de tissu à l'origine du placenta (le trophoblaste) à l'extérieur de l'enveloppe où le fœtus se développe. Le test est généralement réalisé vers la 11<sup>e</sup> semaine de grossesse.

Ces examens entraînent un faible risque de fausse couche, différent selon le choix de la technique de prélèvement, qu'il convient de discuter en consultation de génétique au préalable. Le résultat est connu en une ou deux semaines.

# Le traitement, la prise en charge, la prévention

## ● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ? Quels bénéfices attendre du traitement ?

La prise en charge d'un cavernome cérébral est adaptée à chaque cas particulier, en fonction des manifestations éventuelles. Dans la plupart des cas, lorsqu'il n'y a aucun symptôme, aucun traitement n'est nécessaire. Des mesures préventives simples suffisent : éviter les sports pouvant entraîner des traumatismes crâniens (boxe, sports de compétition...), éviter la prise de médicaments qui favorisent les saignements lorsque cela n'est pas absolument nécessaire (par exemple, remplacer l'aspirine par du paracétamol en cas de fièvre).

### Neurochirurgie

Seuls certains cavernomes sont opérés : il s'agit de ceux qui saignent régulièrement et, dans certains cas, de ceux qui entraînent des crises d'épilepsie. L'ablation (exérèse) totale de la lésion vise à diminuer le risque de complications. Cependant, l'intervention chirurgicale n'est pas dénuée de risque.

Certains cavernomes sont inopérables, en raison de leur localisation particulière dans le cerveau (régions profondes, vitales ou très importantes). Car ces régions risqueraient d'être endommagées lors de l'intervention.

### Radiochirurgie

En cas de cavernome inopérable ou très petit, des séances de radiochirurgie (par exemple de type « *Gamma knife* ») peuvent être réalisées. La radiochirurgie consiste à utiliser la concentration de différents faisceaux de rayons (photons, rayons gamma...). Ces rayons traversent les tissus et détruisent les cellules visées. Les séances durent de 20 minutes à une heure et sont totalement indolores. Cependant, l'efficacité de la radiochirurgie est très controversée. De plus, cette technique n'est pas dénuée de risques de complications. Ce risque augmente dans les cas où une autre malformation des vaisseaux sanguins (anomalie veineuse) est associée. Par ailleurs, certains cavernomes peuvent être provoqués par la radiochirurgie (cavernomes radio-induits).

### Traitement de l'épilepsie

En cas d'épilepsie (avant ou après l'opération quand elle subsiste), des médicaments antiépileptiques sont parfois donnés au malade pour diminuer le nombre de crises.

De nombreux médicaments sont disponibles, parmi lesquels la carbamazépine, le phéno-barbital, ou encore le valproate de sodium. Leur efficacité est très variable d'un malade à l'autre.

Chez certaines personnes atteintes, les crises d'épilepsie ne cèdent pas avec les médicaments (on parle de pharmaco-résistance). Dans certains de ces cas, la chirurgie est proposée pour améliorer le contrôle de l'épilepsie.

## ● Quels sont les risques des traitements ?

Les récents progrès des techniques de neurochirurgie (dont la neuronavigation qui est la chirurgie assistée par ordinateur) ont permis de réduire les risques liés à l'opération du cerveau. Le taux de mortalité due à ces opérations est inférieur à 4 %. Cependant, dans un petit nombre de cas, l'intervention chirurgicale peut provoquer des déficits neurologiques permanents (perte de sensibilité d'un membre, troubles de la vision...), qui suriennent



lorsque certaines zones du cerveau sont endommagées au cours de l'opération. Dans tous les cas, avant l'intervention, le chirurgien expose au malade les risques propres à chaque cas particulier, qui dépendent de la localisation et de la taille du cavernome.

Les médicaments antiépileptiques peuvent avoir des effets secondaires (sommolence, vertiges, troubles digestifs...), mais ils sont généralement bien tolérés. Un médicament antiépileptique ne doit jamais être arrêté ni remplacé par un autre sans l'avis du médecin. De plus, il est indispensable de demander l'avis du médecin avant de prendre un autre médicament, quel qu'il soit, car les antiépileptiques peuvent modifier l'action des autres médicaments (risque de surdosage ou d'inefficacité).

## ● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Un soutien psychologique est souvent indispensable, à toutes les étapes de la maladie, tant pour le malade que pour sa famille.

L'annonce du diagnostic est un moment difficile, dans la mesure où il s'agit d'une lésion située dans le cerveau, zone fragile et au niveau de laquelle les interventions sont délicates.

Par ailleurs, dans les cas familiaux, la peur de transmettre (ou d'avoir transmis) la maladie à ses enfants est souvent intense et associée à un sentiment de culpabilité.

Lorsqu'une personne adulte qui a un risque d'avoir la maladie demande un dépistage, le soutien psychologique est important pour l'aider aux différentes étapes du test (définir ses motivations, décider de faire ou non le test, accueillir le résultat).

Enfin, l'évolution du cavernome étant imprévisible, les patients porteurs de cavernomes ou les membres de la famille qui ne savent pas s'ils sont atteints peuvent s'inquiéter lors de l'apparition de symptômes neurologiques, même peu importants (maux de tête, picotements dans un membre...), de peur d'une complication en rapport avec le cavernome (en particulier d'une hémorragie cérébrale).

## ● **Que peut-on faire soi-même pour se soigner ?**

Il n'y a pas de recommandation particulière, mais il est toutefois nécessaire d'être attentif et de réagir vite en cas de symptômes inhabituels. Ainsi, une hémorragie cérébrale peut se traduire par une crise d'épilepsie, un mal de tête soudain, des nausées, des troubles de la vision, des difficultés à bouger un membre (il devient par exemple difficile d'écrire)... Dans ce cas, il est recommandé de consulter son médecin rapidement.

## ● **Comment se faire suivre ?**

Le suivi des personnes qui ont un cavernome cérébral est assuré lors de consultations hospitalières de neurologie ou de neurochirurgie. Lorsque le cavernome n'entraîne aucun symptôme, la surveillance est réalisée avec l'aide d'une IRM tous les ans ou tous les 2 ans. Elle a pour objectif d'évaluer les modifications éventuelles du cavernome (saignement passé inaperçu, augmentation de volume...).

## ● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

En cas d'urgence ou de tout problème de santé, il est important de signaler au personnel soignant l'existence du cavernome et les traitements en cours (surtout les antiépileptiques)

et leur dose. Cette précaution est essentielle pour détecter rapidement les éventuelles complications du cavernome cérébral et pour éviter la prescription de traitements anticoagulants qui augmentent le risque d'hémorragie cérébrale.

## ● Peut-on prévenir cette maladie ?

Non, à ce jour, il n'existe aucun moyen de prévenir la survenue des cavernomes cérébraux.

## Vivre avec

### ● Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?

Les conséquences des cavernomes cérébraux symptomatiques (5 % à 15 % des cavernomes) sur la vie quotidienne varient considérablement d'une personne à l'autre. Elles peuvent être insignifiantes ou au contraire importantes, en fonction de la sévérité des symptômes.

Les personnes qui ont des crises d'épilepsie sévères et répétitives souffrent des répercussions de leur maladie sur la vie quotidienne et sociale, car l'épilepsie peut être source de rejet (elle est parfois perçue comme une maladie mentale), de limitations dans la vie quotidienne (dans le sport, la conduite automobile)...

En ce qui concerne les troubles neurologiques, ils perturbent parfois des fonctions essentielles comme la marche, la parole, la vision, et peuvent donc être très handicapants. Ils peuvent nécessiter la remise en question (temporaire ou définitive) de l'activité professionnelle, ou du moins une réorientation ou une réorganisation du temps de travail. Le caractère imprévisible de la maladie est parfois difficile à vivre.

Cependant, le pronostic à long terme est relativement favorable, avec dans la grande majorité des cas (plus de 80 %), une conservation de l'autonomie. Le diagnostic de plus en plus précoce des cavernomes cérébraux, la surveillance et les progrès en neurochirurgie tendent à améliorer la qualité de vie des personnes atteintes en évitant ou en limitant le risque de handicap.

#### Grossesse

Il est possible d'avoir des enfants lorsqu'on est porteuse d'un cavernome cérébral. Cependant, il est nécessaire d'informer son médecin de tout désir d'enfant, ou lorsque l'on est déjà enceinte, afin qu'il évalue les risques pour la mère et le futur enfant et qu'il puisse assurer un suivi adapté.

## ● ● ● En savoir plus

### ● Où en est la recherche ?

L'identification récente des trois gènes impliqués dans les formes familiales de cavernomes cérébraux est une piste intéressante pour la compréhension des mécanismes en jeu dans la malformation des vaisseaux.

Les recherches actuelles visent à étudier à grande échelle sur des groupes de malades, la corrélation entre le type d'anomalie génétique et le type et le nombre de cavernomes.

L'étude de modèles animaux (souris) présentant des mutations génétiques comparables est un moyen prometteur pour comprendre plus en détail les aspects génétiques de la maladie et les mécanismes en cause. Cela permettra peut-être d'identifier de nouveaux traitements qui réduiraient le risque de saignement des cavernomes cérébraux, de médicaments qui permettraient d'augmenter l'efficacité d'autres traitements (radiochirurgie), voire de médicaments qui permettraient d'induire la régression de la malformation vasculaire

Ces recherches sur les formes familiales bénéficieront bien sûr aux personnes souffrant de cavernomes sporadiques.

## ● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 01 56 53 81 36 (appel non surtaxé) ou sur le site **Orphanet** ([www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)).

## ● Prestations sociales en France

En France, certaines personnes atteintes de cavernomes cérébraux peuvent bénéficier d'une exonération du ticket modérateur, c'est-à-dire au remboursement à 100 % par la caisse de sécurité sociale des frais médicaux imputables à la maladie. Les personnes concernées par ces mesures sont celles présentant des cavernomes qui provoquent des troubles neurologiques nécessitant des traitements longs (durée prévisible supérieure à 6 mois) et particulièrement coûteux.

Pour les enfants, les familles peuvent obtenir une allocation d'éducation de l'enfant handicapé (AEEH), de même que les adultes ont la possibilité d'obtenir une allocation d'adulte handicapé en déposant un dossier auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH). Selon leur niveau de handicap, une allocation compensatrice pour tierce personne peut aussi être allouée aux malades. Enfin, une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées dont le taux d'incapacité atteint ou dépasse 80 %, ce qui est rarement le cas pour le cavernome cérébral, de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports. Une demande d'aide à domicile, si nécessaire, peut être faite auprès de la mairie ou d'une association de malades sur prescription du médecin.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations » ([ici](#)), qui rassemble toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

### POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

#### CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services** au 01 56 53 81 36  
(Appel non surtaxé)

**OU CONSULTEZ ORPHANET** [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)

---

**AVEC LA COLLABORATION DE :**

*Docteur Dominique Hervé*

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

Hôpital Lariboisière, Paris

*Professeur Elisabeth Tournier-Lasserre*

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

Hôpital Lariboisière, Paris

*Professeur Pierre Lasjaunias †*

Centre de référence des pathologies neu-  
rovasculaires malformatives  
Hôpital Bicêtre, Paris

Association sur les Cavernomes  
Cérébraux



Association Française des  
Conseillers en Génétique