

# Maladie de CADASIL: Approche en Médecine Physique et Réadaptation À propos d'un cas

W. MERAH

## RÉSUMÉ

La maladie de CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy) est une angiopathie héréditaire rare touchant les petites artères cérébrales. Elle se manifeste par des AVC ischémiques, des troubles cognitifs, des migraines et, dans les stades avancés, une démence. Le diagnostic repose sur la clinique, l'imagerie cérébrale (IRM) et la confirmation génétique (mutation du gène NOTCH3). En l'absence de traitement curatif, la médecine physique et de réadaptation vise à optimiser l'autonomie, prévenir les complications et améliorer la qualité de vie. La prise en charge comprend la rééducation motrice, la stimulation cognitive, la gestion des troubles de la déglutition, le soutien psychologique et une approche multidisciplinaire. Le cas clinique présenté illustre l'importance d'une prise en charge globale adaptée à l'évolution lente mais progressive de cette maladie.

**Cas clinique :** Patient âgé de 53 ans demeurant à Boumerdes adressé pour prise en charge d'une tétraparesie spastique avec troubles vesicosphinctériens sur maladie de cadasil évoluant depuis plus de 10ans aux antécédents HTA, d'épisodes dépressifs, syndrome clinique d'hyperactivité vésicale

Le patient a été vu en consultation puis convoqué pour exploration urodynamique, éventuellement des séances de rééducation et suivi régulier

## ABSTRACT

CADASIL is a rare hereditary angiopathy affecting small cerebral arteries. It presents with ischemic strokes, cognitive decline, migraines, and—at advanced stages—dementia. Diagnosis is based on clinical features, brain MRI, and confirmation of a NOTCH3 gene mutation. In the absence of curative treatment, physical and rehabilitation medicine plays a key role in improving autonomy, preventing complications, and enhancing quality of life. Management includes motor rehabilitation, cognitive stimulation, treatment of communication and swallowing disorders, and psychological support. A multidisciplinary and personalized rehabilitation program improves social participation and alleviates caregiver burden. The clinical case presented highlights the need for a comprehensive long-term approach to care.

**Clinical Case:** A 53-year-old male patient from Boumerdes was referred for the management of spastic tetraparesis associated with vesicosphincteric dysfunction, in the context of CADASIL disease evolving for over ten years. His medical history includes arterial hypertension, recurrent depressive episodes, and clinical signs of overactive bladder syndrome. The patient was initially seen in consultation and subsequently scheduled for urodynamic studies, with consideration for pelvic floor rehabilitation sessions and regular follow-up.

## 1. INTRODUCTION

La maladie de CADASIL est une artériopathie cérébrale génétique autosomique dominante rare. Elle résulte de mutations du gène NOTCH3 situé sur le chromosome 19, codant pour une protéine exprimée dans les cellules musculaires lisses vasculaires, entraînant une angiopathie des petits vaisseaux cérébraux avec épaississement des parois, fibrose et réduction du calibre vasculaire, aboutissant à une hypoperfusion cérébrale chronique et une leucoencéphalopathie progressive [1,2].

## 2. MANIFESTATIONS CLINIQUES

Les premiers signes cliniques apparaissent entre 30 et 50 ans. On retrouve des migraines avec aura (30 %), suivies d'accidents vasculaires cérébraux ischémiques sous-corticaux récurrents, entraînant des troubles moteurs, de la marche, une parésie, ainsi que des troubles du langage ou de la déglutition et des troubles vesicosphinctériens. À un stade plus avancé, apparaissent une démence vasculaire, une altération des fonctions exécutives, et des troubles psychiatriques [3,4]. Des cas rares d'hémorragies cérébrales, de parkinsonisme ou de psychose ont été rapportés [5].

## 3. DIAGNOSTIC

La maladie est évoquée chez un adulte jeune présentant des AVC sans facteurs de risque vasculaire traditionnels et ayant des antécédents familiaux. L'IRM cérébrale montre des hypersignaux T2/FLAIR dans la substance blanche, des infarctus lacunaires, une atrophie cérébrale, et des espaces périvasculaires dilatés [5]. La confirmation se fait par analyse génétique du gène NOTCH3 [6]. La biopsie cutanée, n'est plus utilisée.

## 4. PRISE EN CHARGE EN MÉDECINE PHYSIQUE ET RÉADAPTATION

La MPR est fondamentale pour maintenir l'autonomie, améliorer la qualité de vie et limiter les complications [7]. Elle est multidisciplinaire

**4.1 Rééducation Motrice :** L'objectif est de restaurer les fonctions motrices, de prévenir les chutes et d'éviter les complications telles que les rétractions musculaires ou les troubles posturaux. La kinésithérapie comprend des exercices de renforcement musculaire, d'équilibre, de coordination et de marche. La balnéothérapie peut être utilisée pour réduire la spasticité. Des orthèses sont parfois nécessaires.

**4.2 Ergothérapie :** L'ergothérapeute travaille à l'autonomie dans les activités de la vie quotidienne (AVQ) et à l'adaptation de l'environnement (aides techniques, aménagement du domicile).

**4.3 Prise en charge des Vésico-Sphinctériens :** Un bilan urodynamique peut révéler une hyperactivité détusorienne. Le traitement associe, anticholinergiques, et éducation mictionnelle [8]. Le suivi est assuré en coordination avec les urologues.

**4.4 Rééducation Cognitive et Orthophonie :** La stimulation cognitive porte sur la mémoire, l'attention et les fonctions exécutives, via des programmes informatisés ou des ateliers encadrés par un neuropsychologue. L'orthophonie intervient en cas de dysarthrie ou de troubles de la déglutition.

**4.5 Soutien Psychologique :** Face à une maladie évolutive et héréditaire, le soutien psychologique est crucial, tant pour le patient que pour les aidants. Un accompagnement psychiatrique est souvent né-

cessaire

## 5. TRAITEMENT MÉDICAL ET PERSPECTIVES

Actuellement, le traitement reste symptomatique. Il repose sur les antiagrégants plaquettaires, la prise en charge des facteurs de risque cardiovasculaires (HTA, diabète, dyslipidémie), et le traitement des symptômes neuropsychiatriques.

"Des recherches sont en cours sur les traitements neuroprotecteurs et vasculaires ciblant les effets des mutations de NOTCH3 [9]."

## 6. CAS CLINIQUE

Il s'agit d'un patient âgé de 53 ans, demeurant à Boumerdes, marié, père de trois enfants, agent de surveillance de profession, actuellement en arrêt de travail. Il est assuré social et adressé pour prise en charge d'une tétraparesie spastique et de troubles vésicosphinctériens.

### Antécédents :

- Suivi en psychiatrie pour état dépressif.
- Hypertension artérielle.
- Maladie de CADASIL diagnostiquée en 2023.
- Cas similaire chez la maman.

### Traitement actuel :

- Déprétine 1 cp/j,
- Aspegic 100 mg/j,
- Modopar 3 cp/j.

### Histoire de la maladie :

Le début des signes cliniques remonte à environ 10 ans, dans un contexte de céphalées chroniques et de troubles cognitifs, avec installation progressive de troubles moteurs à type de spasticité des membres inférieurs, une instabilité à la marche avec chutes occasionnelles, ainsi que des troubles urinaires à type de pollakiurie, urgenturie, parfois dysurie. Le tableau a également été compliqué par une dépression récurrente ayant nécessité un suivi psychiatrique.

Le patient consulte aujourd'hui pour un bilan fonctionnel global et une proposition de prise en charge rééducative et urologique adaptée à son évolution clinique.

### Examen clinique :

- Bilan cutané, trophique et articulaire : sans particularités.
- Bilan neuromusculaire :
  - Bonne force musculaire aux quatre membres.
  - Spasticité sur les adducteurs cotée à 2 des deux côtés.
  - Spasticité sur le triceps sural à 3 à droite.
  - Réflexes ostéotendineux rotuliens et achilléens vifs des deux côtés.
  - Réflexe cutané plantaire en extension des deux côtés.
- Sensibilité subjective: engourdissement des membres inférieurs.

### Bilan vésico-sphinctérien :

- Interrogatoire :

- Sensation de besoin présente.
- Pollakiurie > 8 fois par jour.
- Nycturie 3 fois la nuit.
- Fuites par urgenturie.
- Transit régulier.
- Examen périnéal :
- Sensibilité : conservée.
- Réflexe anal : présent.
- Tonus anal : normotone

#### Fonctions supérieures :

- Troubles de la mémoire et de la compréhension.
- Bonne orientation temporo-spatiale

#### Projet thérapeutique proposé :

- Rééducation motrice intensive en kinésithérapie.
- Prise en charge orthophonique des troubles cognitifs.
- Éducation thérapeutique des troubles vésicaux, du traitement anticholinergique.
- Soutien psychologique ou psychiatrique.
- Adaptation du cadre de vie et sécurisation.
- Suivi MPR régulier

#### Discussion

Notre CADASIL est une angiopathie héréditaire rare due à une mutation du gène NOTCH3, responsable d'AVC lacunaires, de troubles cognitifs et parfois de troubles urinaires<sup>(1,2)</sup>. Le diagnostic repose sur l'IRM cérébrale et la confirmation génétique.

Chez notre patient, l'évolution sur 10 ans s'est traduite par une dégradation neurologique progressive, associée à des lésions sous-corticales caractéristiques en imagerie<sup>(3)</sup>. Les troubles urinaires, bien que rares, peuvent s'expliquer par l'atteinte des circuits fronto-pontiques<sup>(4)</sup>.

La prise en charge en Médecine Physique et Réadaptation (MPR) est centrée sur le maintien de l'autonomie. Elle associe rééducation motrice, bilan urodynamique et parfois autosondage ou traitement pharmacologique<sup>(5,6)</sup>.

Ce cas illustre l'importance d'un suivi pluridisciplinaire

#### 7. CONCLUSION

La maladie de CADASIL a un retentissement fonctionnel et psychosocial majeur. Une prise en charge précoce, pluridisciplinaire et continue permet d'en atténuer les conséquences et de préserver la participation sociale des patients. La coordination entre les différents acteurs de soins est essentielle dans cette pathologie rare, chronique et évolutive.

#### BIBLIOGRAPHIE

1. Haute Autorité de Santé (HAS). Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDSS) – CADASIL. 2023.
2. Yuan L, Chen X, Jankovic J, Deng H. CADASIL: a review with emphasis on pathogenesis, biomarkers, and clinical management. *J Adv Res.* 2023.
3. Yamamoto Y, Liao YC, Lee YC, Ihara M, Choi JC. Advances in small vessel disease research. *Lancet Neurol.* 2023;22:972-973.
4. Liao YC, Lee YC, Hsiao CT, Fuh JL, Liu YT. Clinical features and biomarkers in CADASIL. *J Clin Neurol.* 2023;19:12-27.
5. Pizzolato GP, Chabriat H. CADASIL: a genetic model of small vessel disease. *J Alzheimers Dis.* 2011;24(Suppl 2):25-30.
6. Montalban J, Rio J, Tintoré M, et al. Long-term functional outcome in CADASIL. *Eur J Neurol.* 2001;8(6):587-592.
7. Muiño E, Fernández-Cadenas I, Arboix A. Omics studies in CADASIL. *Int J Mol Sci.* 2021.
8. Ho CS, Mondry A. CADASIL presenting as schizophreniform organic psychosis. *Gen Hosp Psychiatry.* 2009.
9. Panicker JN, Fowler CJ, Kessler TM. Managing neurogenic lower urinary tract dysfunction in MSA and related disorders. *Nat Rev Urol.* 2015;12(11):667-678.
10. Chabriat H, Joutel A, Dichgans M, Tournier-Lasserre E, Boussier MG. CADASIL. *Lancet Neurol.* 2009 Jul;8(7):643-653.