

Synthèse à destination du médecin traitant

**Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)
Nom de la maladie rare**

Maladie et syndrome de moyamoya de l'enfant et de l'adulte

Synthèse à destination du médecin traitant

Les termes maladie ou syndrome de moyamoya désignent une cause rare d'angiopathie intracrânienne de l'enfant et de l'adulte. L'incidence et la prévalence de cette angiopathie dans la population française ne sont pas connues avec précision. Chez l'enfant, l'incidence et la prévalence en France ont été estimées respectivement à 0.4/100.000/an et à 0.065/100.000 au cours d'une enquête réalisée auprès des neuropédiatres en 2011.

L'expression clinique de la maladie et du syndrome de moyamoya varie d'un individu à l'autre. Les principales circonstances de découverte sont : la survenue d'un accident ischémique transitoire (AIT), un infarctus cérébral, une hémorragie cérébrale (surtout chez l'adulte), des troubles cognitifs d'installation progressive ou brutale ou des céphalées inexpliquées.

L'imagerie cérébrovasculaire montre des lésions sténo-occlusives de la bifurcation des artères carotides internes terminales, un réseau néovasculaire à proximité des apex carotidiens et d'éventuelles lésions ischémiques ou hémorragiques du parenchyme cérébral.

Suspicion diagnostique

- Après la survenue d'un AIT, d'un accident ischémique ou hémorragique cérébral, d'une céphalée inhabituelle ou de troubles cognitifs inexpliqués, le diagnostic est suspecté lors de la découverte d'une angiopathie intracrânienne sténosante de la bifurcation des artères carotides internes terminales.
- L'existence d'un facteur favorisant (irradiation cérébrale) ou d'une maladie systémique parfois associée (neurofibromatose de type 1, drépanocytose, trisomie 21 en particulier) renforce la suspicion diagnostique lorsque la symptomatologie et/ou l'imagerie cérébrovasculaire sont compatibles.
- En cas d'histoire familiale, la réalisation d'une imagerie cérébrale chez des apparentés asymptomatiques ne peut être envisagée qu'après une consultation de conseil génétique et une consultation de neurologie vasculaire.

Confirmation diagnostique

La confirmation diagnostique est radiologique et repose sur la mise en évidence de lésions sténo-occlusives de la bifurcation des terminaisons carotidiennes et d'un réseau néovasculaire à proximité. Ces anomalies artérielles intracrâniennes peuvent être observées en imagerie par résonance magnétique (IRM) ou par angiographie conventionnelle.

Prise en charge

Aucun traitement préventif médicamenteux n'a fait la preuve de son efficacité. En l'absence d'hémorragie cérébrale, la prise en charge médicale associe un antiagrégant plaquettaire (aspirine en première intention) et le traitement des facteurs de risque vasculaire (dyslipidémie, diabète, HTA, tabagisme). Les antihypertenseurs doivent être utilisés avec prudence en raison du risque d'aggravation d'une hypoperfusion cérébrale. Pour la même raison, un contact avec l'équipe référente du patient est souhaitable avant toute anesthésie générale (y compris pour des gestes chirurgicaux mineurs). Pour traiter les crises de migraine, les vasoconstricteurs tels que les triptans sont déconseillés. Des techniques de revascularisation chirurgicale peuvent être proposées pour améliorer la perfusion cérébrale. Les indications chirurgicales sont discutées au cas par cas au sein d'équipes

multidisciplinaires (neurologues, neuropédiatres, neurochirurgiens, anesthésistes). La rééducation est importante en présence d'un handicap moteur ou cognitif. Le soutien psychologique est essentiel à toutes les étapes de la prise en charge en raison du risque lié à la maladie et du handicap.

Rôle du médecin traitant

- Chez les patients symptomatiques, le rôle du médecin traitant est de :
 - détecter tous les évènements neurologiques et complications pouvant survenir au cours de la maladie (ex: AVC, AIT, céphalées, troubles cognitifs, épilepsie),
 - veiller à ce que tous les traitements à risque soient évités ou utilisés avec prudence: médicaments pouvant induire une hypotension artérielle, ou une vasoconstriction (vasoconstricteurs nasaux, triptans et dérivés de l'ergot de seigle, quelle que soit leur voie d'administration), agents anesthésiques,
 - prévenir la déshydratation (gastroentérite ou forte chaleur.. par exemple),
 - prévenir et prendre en charge les facteurs de risque vasculaire,
 - participer à la mise en place et coordonner les soins à domicile en cas de handicap.
- Chez les personnes asymptomatiques:
 - veiller à ce que tous les traitements à risque soient évités ou utilisés avec prudence (cf. paragraphe ci-dessus),
 - surveiller l'apparition de symptômes en rapport avec la maladie,
 - prévenir et prendre en charge les facteurs de risque vasculaire.

Informations utiles

- Informations générales : Orphanet (orphanet.net) ;
- Centre de référence pour les maladies vasculaires rares du cerveau et de l'oeil (CERVCO) (cervco.fr) ;
- Centre national de référence de l'AVC de l'enfant (chu-st-etienne.fr/avcpediatrie)
- Association Tanguy moyamoya (tanguy-moya-moya.org)