

Votre santé et l'amylose héréditaire ATTR



Si vous venez de découvrir que vous êtes atteint(e) d'amylose héréditaire ATTR (hATTR), vous avez vraisemblablement l'impression d'avoir beaucoup d'informations à recueillir. Il se peut que vous ayez des antécédents familiaux ou que vous n'en ayez jamais entendu parler, dans tous les cas cela peut s'avérer bouleversant.

Cette brochure est conçue pour vous aider à vous familiariser avec l'amylose hATTR.



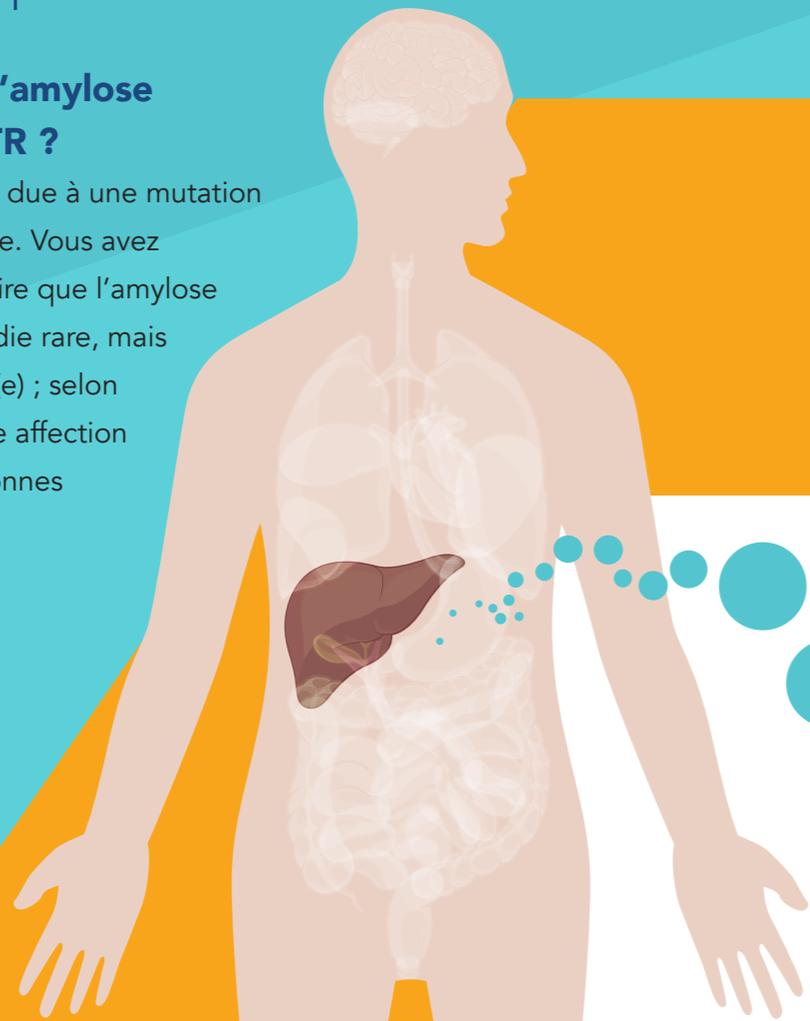
04	Introduction
06	Symptômes
10	Diagnostic
14	Causes
16	Famille
18	Traiter la maladie
20	Prendre en charge les symptômes
21	Étapes ultérieures
22	Liste des symptômes
23	Questions types
25	Sources de soutien
26	Glossaire



Introduction

Qu'est-ce que l'amylose héréditaire ATTR ?

L'amylose hATTR est due à une mutation génétique héréditaire. Vous avez peut-être entendu dire que l'amylose hATTR est une maladie rare, mais vous n'êtes pas seul(e) ; selon les estimations, cette affection touche 50 000 personnes dans le monde.



TTR

Une protéine appelée TTR (ou transthyrétine) est produite dans le foie.

Que se passe-t-il dans l'organisme ?

Le foie produit une protéine appelée TTR ou transthyrétine, qui contribue au transport des substances dans le sang. Si vous êtes atteint(e) d'amylose hATTR, une mutation génétique peut conduire à un changement conformationnel et à un mauvais repliement de cette protéine. Ce changement de conformation signifie que la protéine tend à s'agréger sous forme de structures appelées « fibrilles amyloïdes » (voir le glossaire en page 26 pour de plus amples détails), qui s'accumulent dans diverses parties de l'organisme. Il peut s'ensuivre divers symptômes.



Fibrilles amyloïdes mal repliées

La protéine TTR se replie mal (cela signifie qu'elle adopte une conformation anormale).

Ce changement de conformation entraîne l'agrégation des protéines en fibrilles amyloïdes.



Dépôts amyloïdes

Les fibrilles amyloïdes s'accumulent dans tout l'organisme et forment des dépôts qui sont à l'origine des symptômes.



Symptômes

Quelles sont les parties du corps pouvant être touchées par l'amylose hATTR ?

Les symptômes peuvent se manifester dans diverses régions et différents systèmes de l'organisme, et ils peuvent parfois sembler sans rapport. Voici quelques groupes de symptômes clés à connaître et à surveiller.

« Le premier symptôme a été la perte de poids. J'ai aussi commencé à avoir des problèmes aux pieds et aux mains... une perte de sensation, des douleurs et des picotements. Ensuite les problèmes digestifs sont arrivés »

Catilena. *Vivre avec l'amylose hATTR*



Symptômes liés aux nerfs périphériques

(« polyneuropathie »)

Notre système nerveux périphérique est constitué de nerfs qui se ramifient à partir du cerveau et de la moelle épinière jusque dans les bras et les jambes ; ces nerfs sont responsables de la fonction motrice ou du mouvement. Lorsque ce système est touché, les symptômes présentés sont notamment une sensation d'engourdissement, des douleurs ou des picotements.



Symptômes liés au cœur

(« cardiomyopathie »)

Des symptômes cardiaques peuvent être présents et comprennent notamment l'essoufflement ou des douleurs dans la poitrine.



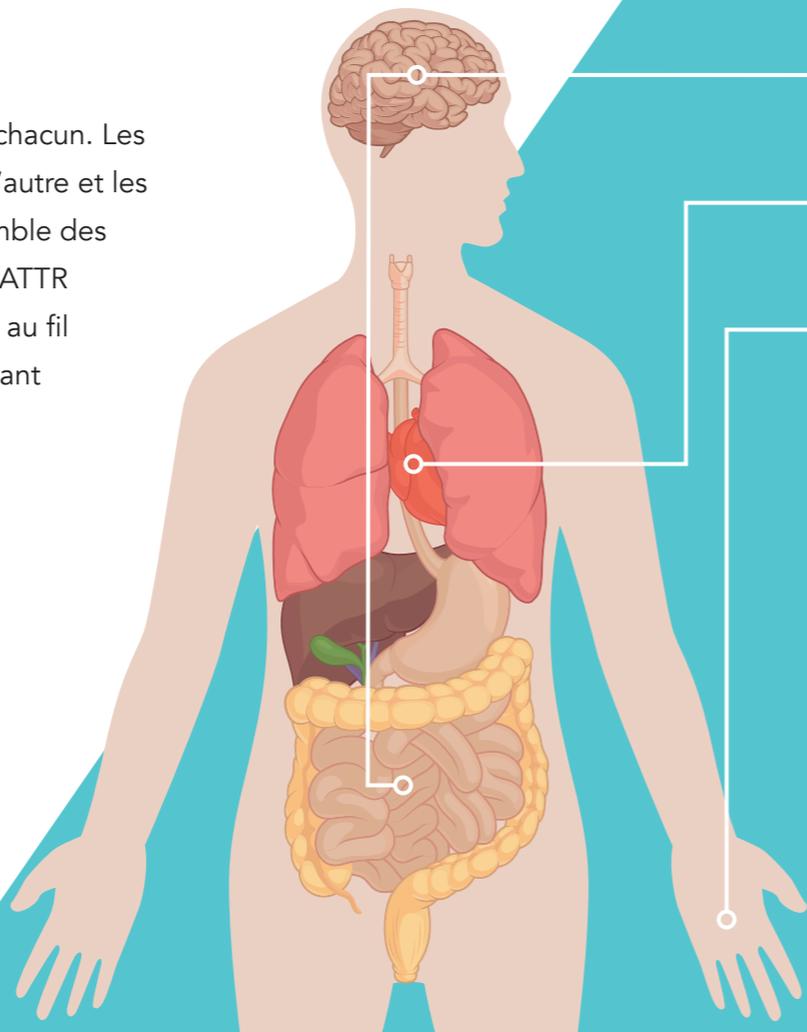
Symptômes liés aux nerfs autonomes

(« dysautonomie »)

L'amylose hATTR peut également toucher le système nerveux autonome, qui participe au contrôle des fonctions corporelles ou organiques comme la digestion. Les symptômes à surveiller peuvent être de nature digestive tels que nausées, constipation ou perte de poids, mais ils peuvent également inclure des infections des voies urinaires, des troubles sexuels ou une transpiration excessive.

Quels sont les symptômes ?

L'amylose hATTR peut être différente pour chacun. Les symptômes peuvent varier d'un individu à l'autre et les personnes ne présentent pas toutes l'ensemble des symptômes. Les symptômes de l'amylose hATTR sont susceptibles de continuer à s'aggraver au fil du temps ; il est donc véritablement important de discuter de tous les symptômes que vous présentez avec votre professionnel de santé, même si vous n'êtes pas certain(e) qu'ils soient liés à cette affection spécifique (par ex., dysfonction érectile). Et plus vous leur en dites, plus ils pourront être en mesure de vous aider.



Symptômes liés aux nerfs périphériques (polyneuropathie)

- Picotements
- Engourdissement
- Syndrome du canal carpien*
- Sensations de brûlure
- Perte de sensibilité à la température
- Faiblesse



Symptômes liés au cœur (cardiomyopathie)

- Fatigue accrue
- Étourdissements
- Essoufflement
- Gonflement des jambes (œdème)
- Palpitations et anomalies du rythme cardiaque (fibrillation auriculaire)
- Douleurs thoraciques



Symptômes liés aux nerfs autonomes

- Infections des voies urinaires
- Transpiration excessive
- Étourdissements lors du passage en position debout
- Troubles sexuels
- Nausées et vomissements
- Diarrhée
- Constipation sévère
- Perte de poids involontaire

Autres symptômes

- Glaucome
- Vision floue ou présence de taches dans le champ de vision
- Anomalies de la pupille ou vaisseaux sanguins sur le blanc de l'œil
- Décollement de la rétine
- Démence évolutive
- Céphalées
- Perte de contrôle des mouvements
- Convulsions
- Faiblesse
- Pseudo-accidents vasculaires cérébraux
- Dysfonctionnement rénal

*Le syndrome du canal carpien est une affection dans laquelle un nerf du poignet est sous pression. Cela provoque des douleurs, des picotements ou un engourdissement, principalement dans la main et les doigts.

Qui suis-je susceptible de voir lors de mes consultations médicales ?

Votre médecin généraliste vous orientera probablement vers un ou plusieurs spécialistes, notamment des neurologues, cardiologues, gastro-entérologues et ophtalmologues.

Ceci parce que l'amylose hATTR est une maladie multisystémique qui peut toucher plusieurs organes.

Quels tests devez-vous effectuer pour rechercher une amylose hATTR ?

Les professionnels de santé utiliseront un mélange d'examens et de tests pour diagnostiquer l'amylose hATTR. Ceux-ci peuvent inclure :

« Les examens ont pris du temps. Il a fallu 3 ans ½ - 4 ans pour terminer tous les examens. Il est facile d'obtenir un mauvais diagnostic »

Roland. Vivre avec l'amylose hATTR

Des tests génétiques

Un simple examen sanguin vous dira si vous êtes porteur(-euse) d'une mutation du gène TTR associé à l'amylose hATTR. Des conseillers en génétique pourront vous aider à comprendre les aspects liés aux tests génétiques, y compris les conséquences médicales, sociales et psychologiques d'un résultat positif, et pourront vous aider à décider si le test est adapté à votre cas.

Biopsie de tissu

Après le prélèvement d'un petit échantillon de tissu pour un examen de laboratoire, votre médecin peut confirmer la présence de dépôts amyloïdes.

Autres tests et examens

Ces tests et examens peuvent inclure des tests neurologiques, musculaires, un échocardiogramme, une IRM et d'autres types d'imagerie. Ils permettent de déterminer l'impact des dépôts amyloïdes sur le cœur, les nerfs et les autres organes.

Pourquoi cela peut-il prendre des années pour diagnostiquer une amylose hATTR ?

Étant donné que les symptômes varient selon les individus et que certains symptômes peuvent être semblables à ceux de pathologies courantes ou simuler le processus de vieillissement, le diagnostic d'une amylose hATTR peut prendre un certain temps. Au bout du compte, il est possible que vous deviez consulter plusieurs médecins et spécialistes pour confirmer le diagnostic. C'est pourquoi il est important de parler à votre médecin des antécédents familiaux d'amylose hATTR et des autres affections chroniques ; cela pourrait contribuer à accélérer le processus.

Pourquoi est-il si important d'obtenir un diagnostic précoce ?

Étant donné que les symptômes de l'amylose hATTR sont susceptibles de continuer à évoluer dans le temps, un diagnostic et un traitement précoces sont importants. Une fois le diagnostic posé, votre médecin peut trouver le traitement le plus approprié à votre cas. Il est susceptible de retarder l'aggravation de la maladie, de prendre en charge vos symptômes et de préserver vos activités quotidiennes. En l'absence de traitement, les symptômes pourraient changer, et vous pourriez présenter une perte de mobilité croissante à mesure que la maladie évolue.

Je trouve qu'il est difficile de faire face à mon diagnostic. Où puis-je trouver de l'aide ?

Recevoir un diagnostic d'hATTR peut entraîner diverses réactions émotives, allant du choc et de la colère à l'anxiété et à la peur. Discutez de ce que vous ressentez avec votre médecin ou votre professionnel de santé. Ils peuvent vous aider à concevoir une approche adaptée à votre cas. Vous pouvez également trouver de l'aide auprès de vos proches, de groupes de patients et d'autres personnes dans la même situation. Au dos de cette brochure, vous trouverez des structures que vous pouvez contacter pour obtenir des conseils.

« Je suis immédiatement entré en contact avec l'hôpital et l'association... La maladie évolue très rapidement et crée des dommages irréversibles »

Jean-Christophe. *Vivre avec l'amylose hATTR*

Quelles sont les causes de l'amylose hATTR ?

Cette affection est héritée d'un membre de la famille atteint d'amylose hATTR. Cela signifie qu'il n'y a rien que vous auriez pu faire pour éviter la maladie. Les affections héréditaires ne sont pas contagieuses.

« ... j'ai seize neveux et petits-enfants qui pourraient avoir le gène. Dans le monde, on parle de maladie rare. Dans notre famille, cela ressemble plus à une épidémie »

David. Vivre avec l'amylose hATTR



L'amylose hATTR est-elle une maladie génétique ?

Oui. Nos gènes sont des unités d'héritage et nous en recevons deux exemplaires ; l'un de notre mère et l'autre de notre père. Chaque gène code pour une protéine spécifique, mais les mutations qui surviennent dans les gènes peuvent conduire à la production d'une protéine susceptible d'entraîner une affection ou une maladie. C'est ce qui se passe pour l'amylose hATTR.

■ **Les chromosomes** sont de longues spirales d'ADN dans nos cellules.

Nous en avons 23 paires.

■ **L'ADN** est une molécule complexe qui porte les gènes.

■ **Les gènes** sont des segments d'ADN responsables d'une protéine spécifique, comme la TTR. Une mutation peut s'y produire et être transmise aux générations futures.

Comment l'amylose hATTR se transmet-elle aux générations futures ?

Il suffit qu'une personne hérite d'une copie de la mutation du gène d'un parent pour être susceptible de développer la maladie. Il s'agit d'un modèle de « transmission autosomique dominante ».

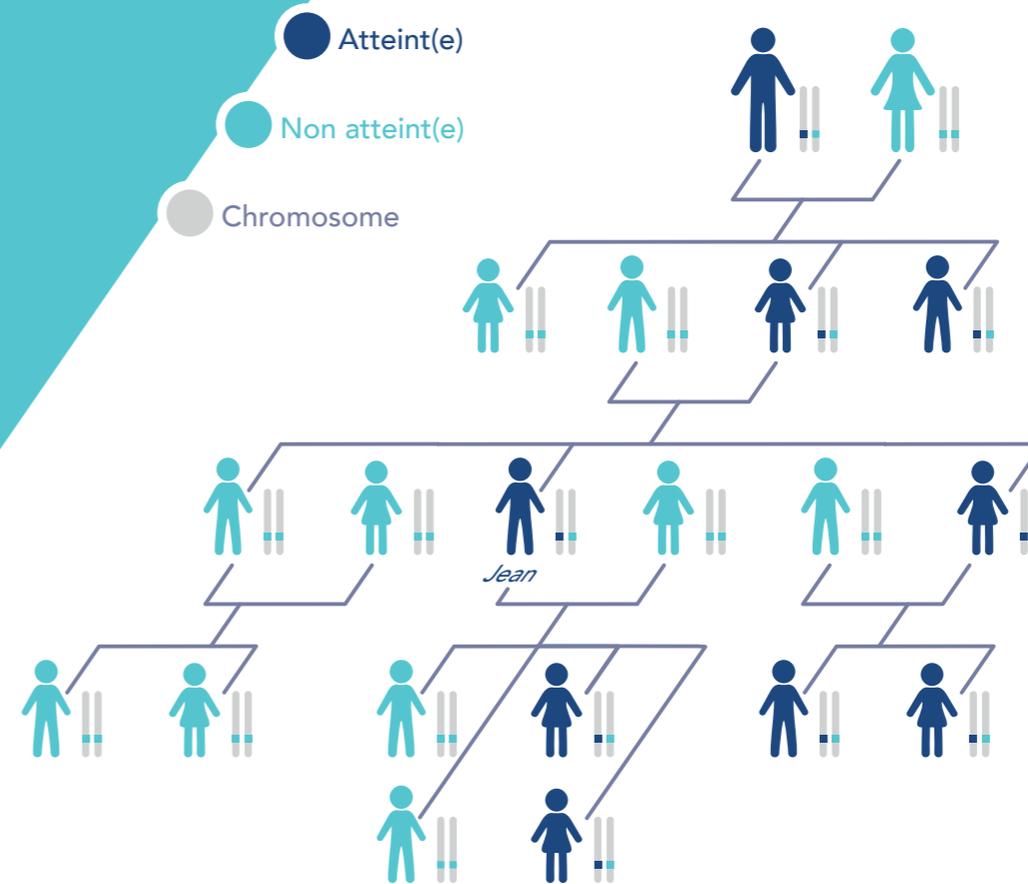
Les membres de ma famille peuvent-ils aussi être exposés à ce risque ?

Lorsqu'un parent est porteur de la mutation du gène responsable de l'amylose hATTR, la probabilité que chaque enfant hérite du gène est de 50 %. Il est important de savoir que tous les individus porteurs de la mutation du gène ne développeront pas les signes et symptômes de la maladie, et que l'âge d'apparition des symptômes peut varier. Il peut être bouleversant d'apprendre que des membres de votre famille peuvent être à risque, et vous devez en discuter avec votre professionnel de santé.

L'arbre généalogique ci-contre montre un schéma possible d'héritage de l'amylose hATTR.

Dans cet exemple, Jean vit avec l'amylose hATTR. Jean a hérité du gène de sa mère, qui en a elle-même hérité de son père. Étant donné que le grand-père de Jean est porteur de la mutation du gène, d'autres membres de sa famille sont également touchés par l'amylose hATTR, même si certains sont asymptomatiques.

Jean a aussi quatre enfants. Dans cet exemple, deux des enfants de Jean ont hérité du gène, mais tous auraient pu en hériter ou aucun d'eux.



L'arbre généalogique en exemple montre un schéma possible d'héritage de l'amylose hATTR.

Une personne « non atteinte » n'est pas porteuse du gène et donc n'aura pas d'amylose hATTR. Une personne « atteinte » porte le gène responsable de l'amylose hATTR, mais peut ne pas présenter les symptômes et peut ne pas développer la maladie.

Existe-t-il un traitement spécifique pour l'amylose hATTR ?

Jusqu'à récemment, il n'existait que très peu d'options de traitement pour l'amylose hATTR.

La première a été la greffe de foie, parce que la protéine TTR est principalement produite par le foie. Une greffe permet de produire moins de protéines TTR anormales.

La médecine progresse rapidement de sorte qu'il est important que vous continuiez à parler avec votre médecin des meilleures options de traitement pour vous. À l'heure actuelle, des traitements sont disponibles, ou en cours de développement, pour :

Stabiliser la protéine TTR – des stabilisateurs de TTR empêchent la protéine TTR de former des dépôts amyloïdes

Éliminer les dépôts amyloïdes

Bloquer la production de la protéine TTR – bloquer le gène TTR grâce au « silençage génique » permet de bloquer la production de la protéine TTR

« Les générations actuelles peuvent obtenir un diagnostic plus rapidement ; elles ont plus d'options de traitement et je crois que l'avenir est prometteur »

Catilena. Vivre avec l'amylose hATTR

Prendre en charge les symptômes

Quel(s) type(s) de traitement(s) dois-je m'attendre à prendre ?

L'amylose hATTR peut être associée à une variété de symptômes pour lesquels des traitements sont disponibles. De même qu'ils s'attaquent à la cause sous-jacente de la maladie, des traitements sont également disponibles pour aider à soulager les symptômes et améliorer votre qualité de vie. Si le traitement est démarré dès l'apparition des symptômes, le taux de réussite global est plus élevé, de sorte qu'une détection précoce est essentielle.

Par exemple, plusieurs médicaments peuvent être prescrits pour les symptômes liés aux nerfs périphériques comme les picotements ou les sensations de brûlure dans diverses parties du corps. Ces médicaments peuvent aider à soulager la douleur et les lésions nerveuses.

Les médecins peuvent également prescrire des médicaments pour traiter les symptômes gastro-intestinaux comme la diarrhée, la constipation sévère, les nausées et les vomissements. Ils peuvent diminuer la douleur et réduire l'impact que les symptômes ont sur votre vie quotidienne.

Étapes ultérieures

Quelles sont les prochaines étapes dans mon cas ?

Vous avez sans doute l'impression d'avoir beaucoup de choses auxquelles penser, aussi nous vous proposons quelques conseils susceptibles de vous faciliter la tâche lors de votre prochain rendez-vous.

-  Dressez une liste de tous vos symptômes dans laquelle vous incluez tous les nouveaux symptômes, aussi anodins soient-ils, que vous n'avez pas encore abordés avec votre médecin.
-  Préparez les questions que vous aimeriez poser à votre médecin. Notez-les pour mieux vous en souvenir.
-  Pensez aux questions que le médecin est susceptible de vous poser.
-  Emmenez un(e) ami(e) ou un membre de la famille avec vous pour vous soutenir, poser des questions pour vous ou pour prendre des notes que vous pourrez consulter plus tard.
-  Si vous avez connaissance d'antécédents familiaux de la maladie, envisagez d'aborder le sujet avec les membres de votre famille qui en sont atteints afin de mieux comprendre leur expérience.
-  Pensez à élargir votre réseau de soutien ou à entrer en contact avec d'autres personnes atteintes de cette maladie.
-  Examinez les informations disponibles via d'autres ressources afin de voir s'il en ressort d'autres sujets à aborder avec votre médecin.

Liste des symptômes

Il est important de parler de vos symptômes à votre médecin. Il est peu probable que vous présentiez l'ensemble des symptômes énumérés ici d'autant que les symptômes peuvent varier d'un individu à l'autre. Il est également possible que vous ayez présenté un symptôme en particulier et que vous n'ayez pas réalisé qu'il pouvait être lié à votre amylose.

C'est pourquoi il est conseillé de noter tous les symptômes de cette liste que vous présentez afin de les communiquer à votre équipe soignante. Si vous avez déjà parlé des symptômes à votre médecin, prenez des notes pour indiquer comment ils ont pu évoluer depuis votre dernier rendez-vous.

Symptômes liés au cœur *Cardiomyopathie*

- Fatigue accrue
- Étourdissements
- Essoufflement
- Gonflement des jambes
- Palpitations et anomalies du rythme cardiaque
- Douleurs thoraciques

Symptômes liés aux nerfs autonomes *Dysautonomie*

- Étourdissements lors du passage en position debout
- Nausées et vomissements
- Diarrhée
- Constipation sévère
- Perte de poids involontaire
- Et également*
- Troubles sexuels
- Infections des voies urinaires
- Transpiration excessive

Symptômes liés aux nerfs périphériques *Polyneuropathie*

- Picotements
- Engourdissement
- Syndrome du canal carpien*
- Sensations de brûlure
- Perte de sensibilité à la température
- Faiblesse

Autre

- Glaucome
- Vision floue ou présence de tâches dans le champ visuel
- Anomalies de la pupille ou vaisseaux sanguins sur le blanc de l'œil
- Décollement de la rétine
- Démence évolutive
- Céphalées
- Perte de contrôle des mouvements
- Convulsions
- Faiblesse
- Pseudo-accidents vasculaires cérébraux
- Dysfonctionnement rénal

*Le syndrome du canal carpien est une affection dans laquelle un nerf du poignet est sous pression. Cela provoque des douleurs, des picotements ou un engourdissement, principalement dans la main et les doigts.

Questions types

Vous trouverez ci-après des exemples de questions à poser à votre médecin ou à votre professionnel de santé.

Ma santé

- Que puis-je faire pour aider à préserver ma santé ?
- Comment dois-je modifier mon régime alimentaire / gérer mon alimentation ou mes habitudes alimentaires ?

Aide et groupes de soutien

- Existe-t-il des groupes de soutien que je peux contacter ?
- Existe-t-il d'autres formes d'assistance dont je peux bénéficier ?

Ma maladie

- Pourquoi suis-je atteint(e) de cette maladie ?
- Comment mon état peut-il évoluer au fil du temps ?
- Mes symptômes sont-ils des symptômes courants de cette maladie ?

Pronostic

- Dans mon cas, quel sera l'impact de la maladie à long terme ?
- Quel sera le retentissement de la maladie sur ma vie professionnelle ou familiale ?
- Comment mes symptômes vont-ils évoluer au fil du temps ?

Famille

- Comment parler de mon diagnostic avec les membres de ma famille ?
- D'autres membres de ma famille risquent-ils d'être atteints de la même manière ?
- Comment ma famille a-t-elle hérité de cette affection ?

Traitement

- Quels sont les traitements actuellement disponibles ?
- Que se passe-t-il ensuite ?

Il est probable que vous ayez d'autres questions à poser à votre médecin et que vous souhaitiez obtenir davantage d'informations ou bénéficier d'un soutien dans les jours et les semaines à venir. Pour obtenir de plus amples renseignements, vous pouvez consulter les sites et les ressources ci-contre.

Sources de soutien

Vous trouverez ci-après quelques structures vers lesquelles vous pouvez vous tourner.

<https://hatrbridge.fr/>

The Bridge™ est un programme conçu pour sensibiliser le public à l'amylose héréditaire (hATTR) et pour promouvoir l'éducation des patients et de leur famille.

<https://www.amyloidosisalliance.org/>

L'objectif d'Amyloidosis Alliance est d'apporter une contribution importante à la qualité de la guérison et du traitement des patients atteints d'amylose à travers un échange d'expériences et une interaction constructive.

<https://amylose.asso.fr>

L'Association Française Contre l'Amylose est là pour vous soutenir, répondre à vos questions, veiller à un accès rapide et égalitaire aux traitements, défendre les droits des patients et accélérer la recherche.



Une association de patients à votre écoute

Ne restez pas seuls : l' Association Française Contre l'Amylose est là pour vous soutenir, répondre à vos questions, veiller à un accès rapide et égalitaire aux traitements, défendre les droits des patients et accélérer la recherche.

« Plus forts ensemble » est sa devise.



www.amylose.asso.fr

Retrouvez aussi l'association sur sa Page Facebook : www.facebook.com/associationamylose

Adresse : 66 rue Saint-Jacques – 13006 Marseille

Numéro de téléphone : 04 91 81 17 16

Adresse email : contact@amylose.asso.fr

Pour plus d'informations sur votre maladie, vous pouvez également vous rendre sur le site dédié aux patients :
www.hattrbridge.fr