

S'INFORMER

L'AMYLOSE est une maladie rare et souvent mal diagnostiquée. Elle est caractérisée par la présence dans l'organisme de protéines mal formées qu'on appelle "Fibrilles Amyloïdes". Ces protéines amyloïdes peuvent se déposer et s'accumuler dans différents organes tels que les nerfs périphériques, le cœur, le rein, le système gastro-intestinal provoquant ainsi un dysfonctionnement des organes touchés et une neuropathie périphérique.

LES SYMPTOMES : Les dépôts de fibrilles amyloïdes sur les fibres nerveuses (nerfs périphériques) sont à l'origine d'atteintes neurologiques. Les patients peuvent avoir : une perte de sensibilité des mains ou des pieds, des troubles de la marche, des fourmillements des doigts, des troubles de l'équilibre, des étourdissements, des pertes de connaissance, des troubles digestifs (nausées, vomissements, diarrhées), des troubles urinaires et génitaux, une fatigue...

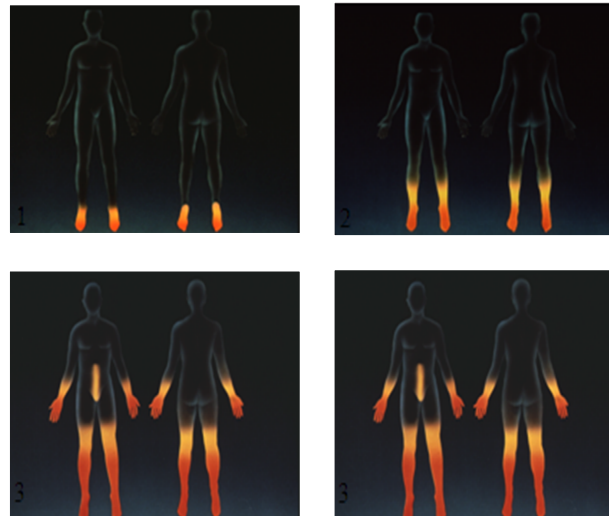
LES TYPES D'AMYLOSE : De nombreuses protéines mal formées peuvent entraîner différents types d'amyloses. L'atteinte neurologique se retrouve dans les deux types suivants :

AMYLOSE	PROTEINE RESPONSABLE	CAUSE
TTR	Transthyréline mutée produite par le foie	Héréditaire (Génétique)
AL	Chaines légères des anticorps (immunoglobulines)	Myélome ou Gammopathie

LES CONSEQUENCES NEUROLOGIQUES DE L'AMYLOSE

Le degré de l'atteinte neurologique et les symptômes dépendent du type d'amylose. Les atteintes diffèrent d'un patient à l'autre, on distingue ainsi :

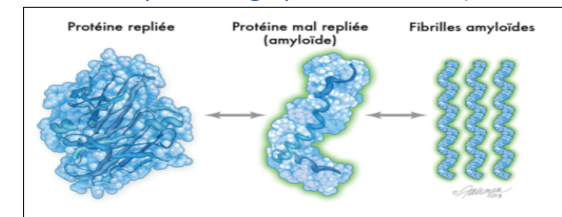
- **Des atteintes sensitives**
 - Perte de la sensibilité des pieds et jambes (chaud/froid, douleur)
 - Douleurs de type brûlures, serremments, ou picotements (paresthésie)
 - troubles de l'équilibre, instabilité
- **Des atteintes motrices**
 - Difficultés à la marche
 - Faiblesse des pieds ou des mains
- **Des atteintes végétatives**
 - Troubles digestifs, nausées, vomissements, diarrhées après les repas, constipation sévère, alternance diarrhées/constipation (dysautonomie)
 - Troubles urinaires (difficulté à uriner) et/ou troubles génitaux
 - Sensations de vertige ou perte de connaissance au lever (hypotension orthostatique)



DIAGNOSTIQUER

Durant votre hospitalisation, certains de ces examens seront réalisés pour confirmer le diagnostic :

- **PRELEVEMENTS SANGUINS ET URINAIRES**
Ils consistent à doser des marqueurs biologiques importants pour faire le bilan de l'amylose.
- **TEST GENETIQUE**
Se fait sur un prélèvement sanguin pour rechercher une amylose de type héréditaire. Un consentement devra être signé au préalable.
- **BIOPSIES**
 - Biopsie des glandes salivaires :** sous anesthésie locale, un petit échantillon est prélevé à l'intérieur de la lèvre inférieure, puis analysé pour rechercher la présence de dépôts amyloïdes.
 - Biopsie des nerfs :** rarement pratiquée, elle est indiquée lorsque les autres biopsies se sont avérées négatives.
- **ELECTROMYOGRAMME (EMG ou ENMG)**
L'EMG est un examen non invasif qui vise à enregistrer l'activité électrique des nerfs pour vérifier leur fonctionnement. Il permet de suivre l'évolution d'une atteinte nerveuse (nerfs périphériques).
- **BILAN CARDIAQUE**
Des examens permettent de dépister et d'évaluer une éventuelle atteinte du cœur : (Electrocardiogramme (ECG) et Holter, Echographie Trans-Thoracique(ETT), IRM Cardiaque, Scintigraphie HMDP/DPD)



AGIR

Un diagnostic précoce et précis est essentiel pour assurer une bonne prise en charge. Le traitement qui vous sera proposé dépendra du type d'amylose et des symptômes associés.

1^{ère} Etape : Améliorer les symptômes et le confort de vie

- Traitement des douleurs
- Rééducation des troubles de l'équilibre et de la marche
- Adaptation d'un appareillage léger (releveur de pieds, etc.)
- Prise en charge des problèmes digestifs
- Prise en charge des problèmes urinaires et érectiles
- Décompression du canal carpien

2^{ème} Etape : Traitements spécifiques qui visent à stopper la formation de fibrilles amyloïdes

Le traitement sera adapté selon le type d'amylose :

- AMYLOSE à TRANSTHYRETINE Mutée TTR (Héréditaire) :
 - Médicament « anti-amyloïdes » stabilisateur de la transthyrétine. Le principe de ce médicament est de limiter la formation des dépôts amyloïdes (en comprimés, par voie orale)
 - greffe du foie chez certains patients.
 - Nouveaux traitements en cours de développement.
- AMYLOSE AL : Un programme de Chimiothérapie sera adapté à chaque patient.

Coordonnateur du Centre de Référence

Pr T. Damy

Besoin d'un renseignement ? Vous pouvez joindre :

Secrétariat :

Mme Isabelle Vallat Tél : 01 49 81 22 53

Fax : 01 49 81 42 24

Coordinatrice du Réseau Amylose :

Mme Carole Henrion Tél : 01 49 81 28 16

Neurologie :

Pr V. Planté-Bordeneuve

Dr T. Gendre

Coordinatrice de soin Neurologie :

Mme Patricia Moal Tél : 01 49 81 43 02

Education Thérapeutique

Dr Soulef Guendouz - Cardiologue

Mme Julie Pompougnac – Psychologue Tél : 01 49 81 22 53

Mme Sandrine Dias – Infirmière

amylo.pep@gmail.com

Responsable Activité de Recherche Clinique

Mme Mounira Kharoubi Tel 01 49 81 48 96

RDV Conseil Génétique :

Mme Isabelle Vallat Tél : 01 49 81 22 53

Conseil Génétique

Mme Bérénice Hébrard

Accès au CHU Henri Mondor

Adresse : 51 Av du Mal de Lattre de Tassigny, 94010 Créteil

Métro : Ligne 8 : Station : Créteil - L'Échat

Bus : Ligne : 104 - 172 - 217 - 281, TVM et 392 :

Aéroport Orly (15 min)

Pour plus d'informations, consultez notre site web

www.reseau-amylose.org

Ou notre chaine Youtube : « [réseau amylose](#) »



LA NEUROPATHIE AMYLOÏDE



HOPITAL HENRI MONDOR
CENTRE DE REFERENCE AMYLOSES CARDIAQUES

Pourquoi l'Hôpital Henri Mondor ?

Centre de Référence des Cardiomyopathies et des Troubles du Rythme Héréditaires ou Rares

Prise en charge multidisciplinaire

Accès rapide aux soins