

Généralités sur l'amylose à Transthyréline (ATTR)

Définition de l'amylose : Maladie systémiques secondaire une infiltration de la matrice extracellulaire par des protéines sous forme de « fibrilles amyloïdes ». Entraîne généralement une dysfonction de l'organe atteint.

Deux principales amyloses à Transthyréline (ATTR) :

1/ Amylose à transthyréline héréditaire

- Maladie héréditaire de transmission autosomique dominant liée à une mutation génétique dans le gène *ATTR*.
- Production hépatique de TTR anormale pouvant former des fibrilles amyloïdes qui se déposent dans les tissus.
- Atteinte cardiaque et neurologique (variable selon la mutation génétique). Dysautonomie vasculaire et digestive.

2/ Amylose à transthyréline sauvage dite « amylose sénile systémique »

- Forme acquise liée au vieillissement ; Dépôts de transthyréline sauvage (non mutée).
- Atteinte cardiaque prédominante et neuropathie « canalaire » (= canaux carpiens, canal lombaire étroit). Il peut s'y associer une surdité et une atteinte digestive avec constipation.

Mes spécificités cliniques liées à l'amylose cardiaque à transthyréline

Ce qui est habituel chez moi et ne doit pas inquiéter les médecins :

- **Ma tension peut être basse.** En cas de tension basse, demandez-moi mes chiffres habituels.
- **Ma fréquence cardiaque doit rester plutôt « élevée » (70-100 bpm)** pour maintenir un débit cardiaque suffisant.
- **Je peux avoir une élévation de la troponine et des onde Q à l'ECG :** les patients avec des amyloses ont une élévation chronique de la troponine liée à la toxicité cardiaque des fibrilles amyloïdes. En l'absence de douleur angineuse, et lorsque l'élévation de troponine reste modérée, cela n'évoque pas syndrome coronarien. Il n'est donc pas nécessaire de (re)faire une coronarographie lorsqu'un patient présente l'association dyspnée + troponine élevée + onde Q de « pseudo-nécrose ».
- **Je peux avoir une insuffisance cardiaque sévère et une FEVG normale ou peu altérée.** Mon cardiologue me surveille notamment grâce au NTproBNP et en ETT avec le strain longitudinal VG et des paramètres d'hémodynamique.

Ce qui doit alerter les médecins et la prise en charge adaptée :

- **Majoration des signes d'insuffisance cardiaque** (Essoufflement, Prise de poids, Œdème) → majoration progressive des diurétiques (Furosémide, Bumétanide). Rechercher une cause : excès d'apport sodé ? Défaut d'observance ? arythmie ? infection ? Corticoïde/AINS ? syndrome coronarien ? ...
- **La survenue d'une syncope ou d'un malaise (lipothymie).** Une vraie syncope nécessite généralement une hospitalisation urgente. Les malaises peuvent avoir trois principales explications :
 - 1/ Survenue d'un trouble conducteur paroxystique ou permanent → Hospitalisation scopée et contact si besoin du Centre de Référence pour discuter de l'implantation d'un pace-maker.
 - 2/ Une hypotension orthostatique (dysautonomie, iatrogène ...) → Arrêt des traitements hypotenseurs (si PAS < 160 mmHg), recherche de signes de déshydratation / baisser les diurétiques si c'est le cas avec surveillance rapprochée du poids / des signes d'insuffisance cardiaque, port de bas de contention, mise sous vasoconstricteur (midodrine...).
 - 3/ Etat de choc (septique, cardiogénique, hémorragique, ou hypovolémique).

La prise en charge cardiologique de l'amylose ATTR

- **DANGER des bradycardisants** (béta bloquants, ivabradine, digoxine, inhibiteurs calciques : Vérapamil/Tildiazem). Généralement contre indiqués sauf rares exceptions à discuter avec le Centre de Référence.
- **DANGER des hypotenseurs** si dysautonomie (IEC, ARAII, inhibiteurs calciques).
- **Discuter la mise sous anticoagulants** en cas d'insuffisance cardiaque sévère avec profil restrictif (quel que soit le rythme).
- **Maintenir une fréquence cardiaque plutôt élevée 70-100 bpm** (permet de maintenir le débit cardiaque).
- **Discuter la pose d'un pacemaker « prophylactique »** dès lors qu'il existe des troubles conductifs, même mineurs (BAV1).
- **Le Vyndaquel® (Tafamidis)** est un traitement qui permet de stabiliser la maladie. Il est prescrit soit dans le cadre de protocoles soit dans le cadre d'une « RTU » (prescription et délivrance hospitalière). Il n'a pas d'effets indésirables attendus. Il n'y a pas de risque à l'arrêter en cas de rupture de stock ou de difficultés d'approvisionnement. Cependant, il n'y a pas de raisons de l'interrompre lors d'un évènement intercurrent.
- En cas de décompensation cardiaque congestive avec ou sans signes de choc : Traitement diurétiques intraveineux.
- En cas de bas débit cardiaque : Accélération de la fréquence cardiaque si il existe un pace-maker / défibrillateur.

Suis-je plus fragile ?

- **L'amylose cardiaque vous rend plus fragile** face aux infections d'une manière générale et c'est aussi le cas pour le coronavirus.
- **Cela ne veut pas dire que si vous êtes infecté vous développerez forcément une forme grave** : dans la majorité des cas les symptômes seront limités à une toux, de la fièvre et de la fatigue. Une infection virale peut par contre exacerber vos symptômes d'insuffisance cardiaque : aggravation de l'essoufflement, œdèmes, prise de poids ...
- **Il faut limiter au maximum les risques d'être infecté.**

Comment éviter d'être infecté par le coronavirus « COVID 19 » ?

- La contamination se fait essentiellement lorsque vous êtes en contact rapproché (< 1 mètre) avec une personne contagieuse. Elle peut aussi se faire par vos mains lors que vous touchez quelque chose de contaminé et que vous touchez vos yeux / votre nez / votre bouche. Le virus peut rester actif plusieurs heures sur tous les type de surfaces.
- En pratique :
- ✓ **Eviter tous contact rapproché avec une personne extérieure à votre foyer** (même votre famille ; ne gardez pas vos petits enfants). **Ce confinement s'applique à TOUTES les personnes vivants AVEC vous.** Si ce n'est pas possible pour un de vos proches (travail...), le mieux est qu'il / elle déménage pendant cette période. Privilégier de votre côté le télétravail. Votre consultation de suivi médical peut être reportée (en accord avec votre médecin) ou convertie en téléconsultation. Faites vous livrer vos courses par des proches ou amis. Si vous êtes obligé de sortir et que vous allez devez entrer en contact avec quelqu'un : vous pouvez porter un masque (soit acheté en pharmacie soit confectionné par vos soins).
- ✓ **Saluer sans se serrer la main, arrêter les embrassades.**
- ✓ **Tousser ou éternuer dans son coude ou dans un mouchoir. Utiliser des mouchoirs à usage unique.**
- ✓ **Lavez-vous / désinfectez vous les mains fréquemment** et dès avoir touché quelque chose de potentiellement contaminé (porte, boutons d'ascenseurs...). Eviter de manipuler des pièces de monnaie (payez en « sans contact » ou remboursez plus tard !).
- ✓ **Ne portez pas vos mains à votre visage (ne pas toucher votre bouche / vos yeux / votre nez).**
- ✓ **Coupez vos ongles courts.**
- ✓ **Respecter et faites respecter à vos proches les gestes barrières.**

Quels sont les symptômes du coronavirus ? Que dois-je faire si je pense être infecté ?

- **Les principaux symptômes sont la fièvre, la toux** (avec ou sans crachats) et la perte de l'odorat.
- **Si vous présentez ces symptômes = consultez votre médecin traitant si possible par téléconsultation.**
- **Si à ces symptômes s'associent une difficulté inhabituelle à respirer ou un malaise : faites le « 15 » en urgence.**
- **Un numéro vert répond à vos questions sur le Coronavirus COVID 19 en permanence : 0 800 130 000.**

Que faire de mes traitements en cas d'infection à coronavirus « COVID 19 »

- **Il ne faut pas arrêter vos traitements habituels.** Aucune interaction entre le coronavirus et vos traitements n'a été scientifiquement prouvée.
- **Il n'existe aucun traitement spécifique de l'infection à coronavirus** à l'heure actuelle (que ce soit pour la traiter ou pour la prévenir). La chloroquine est notamment dangereuse chez les patients atteints de maladie du cœur (risque malaises voir de mort subite).
- **Vous pouvez prendre du doliprane / paracetamol pour soulager la douleur ou la fièvre.**
- **Ne prenez pas d'anti-inflammatoire** (advil / ibuprofene ou autre) car ils peuvent dégrader votre état.
- **Ne prenez pas de corticoïdes** (solupred / prednisolone ou autre) car ils peuvent dégrader votre état.