

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 événement 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.