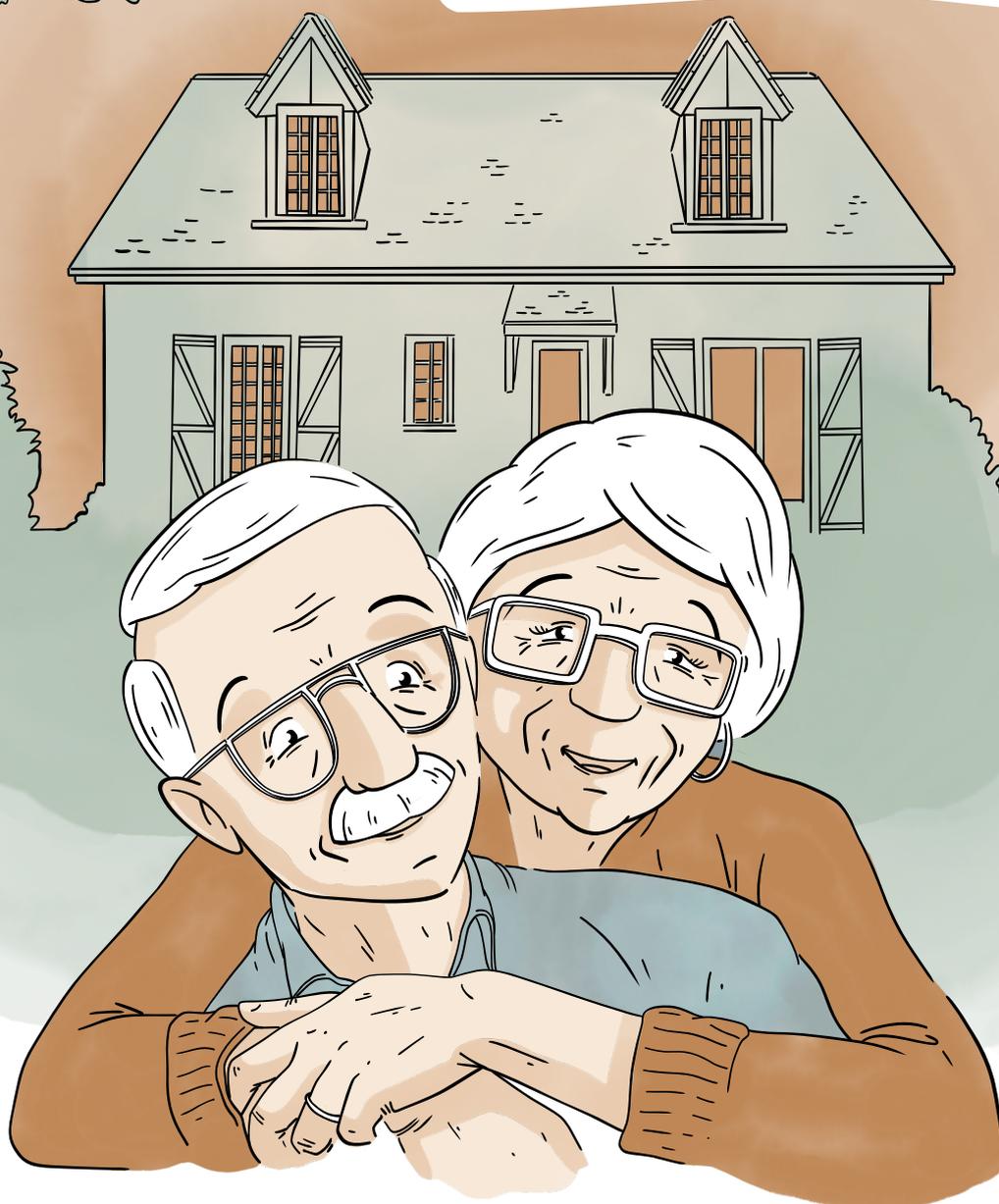


**J'AI UNE AMYLOSE  
CARDIAQUE  
À TRANSTHYRÉTINE...**

**...ET ALORS ?**



Écrit par Émilie CURTIL & Pr Patricia RÉANT  
Illustré et mis en page par Lucie MARÉCHAL

Merci à Cardiogen de nous avoir permis  
de concrétiser ce beau projet.

Merci à nos relecteurs  
Pr Thibault DAMY, Pr Olivier LAIREZ  
et Agnès FARRUGIA (AFCA).

Merci à toutes les personnes  
qui nous ont aidées et conseillées.

Merci à toute l'équipe du CERCARM.

Homme de 70 ans qui passe la tondeuse pendant que sa femme jardine.



Il s'assoit très essoufflé sa femme s'inquiète.



Qu'est-ce qu'il se passe mon chéri ?



Je me sens très fatigué, je n'ai plus de jus alors que je n'ai fait que 1/3 du jardin.

Et j'ai du mal à respirer.



Ohlala il y a quelque chose qui ne va pas, ça ne t'est jamais arrivé !

Et bien pour être honnête ça fait quelques temps  
mais je me suis dit que ça allait passer.



Tu sais quoi  
on va prendre RDV  
chez le médecin  
tout de suite.



Le lendemain chez le médecin généraliste...

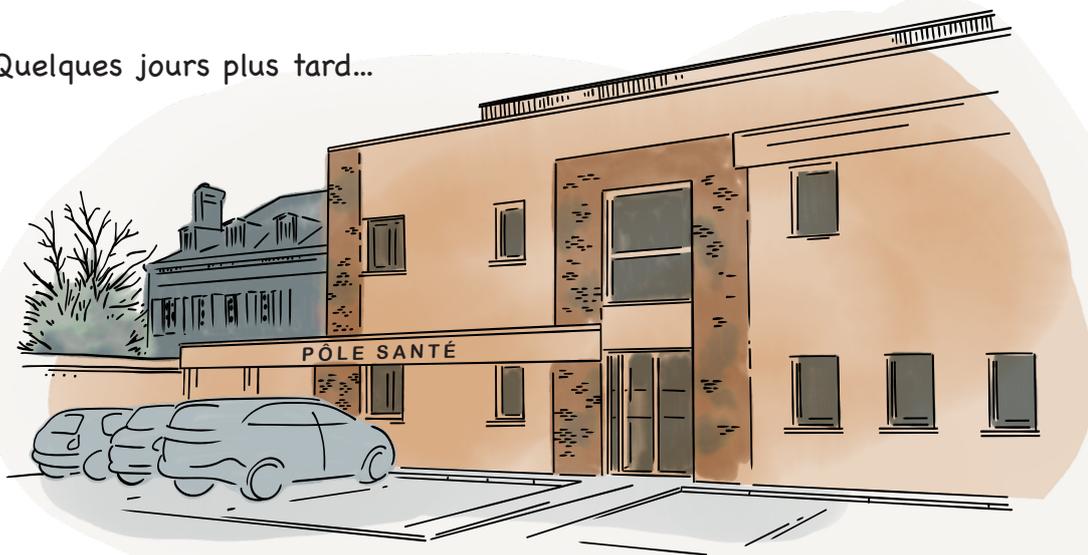
je suspecte  
une insuffisance cardiaque...



... je le confirme par une prise  
de sang en mesurant le NTproBNP  
et je vous envoie ensuite  
chez le cardiologue.

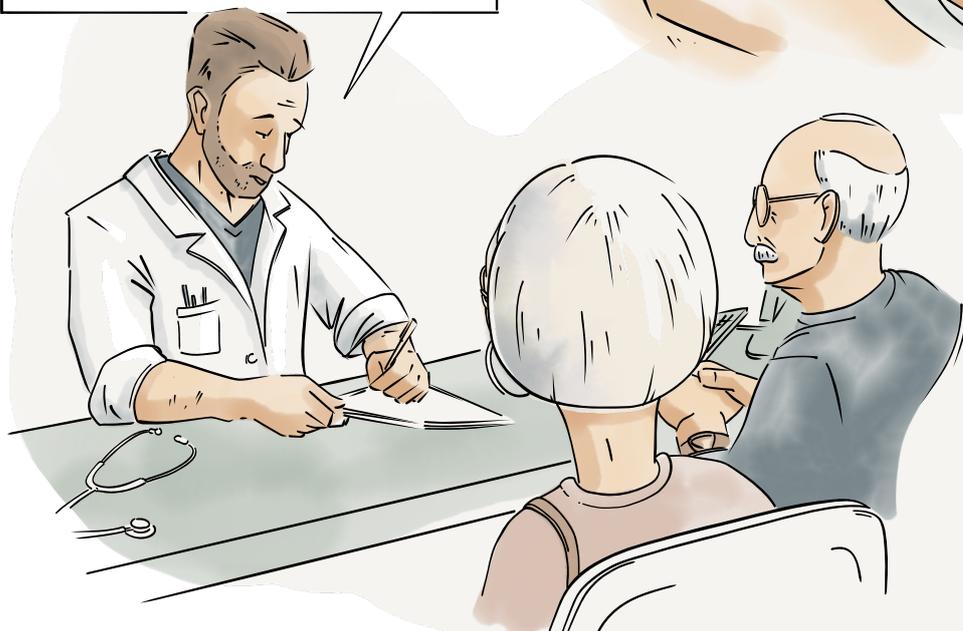
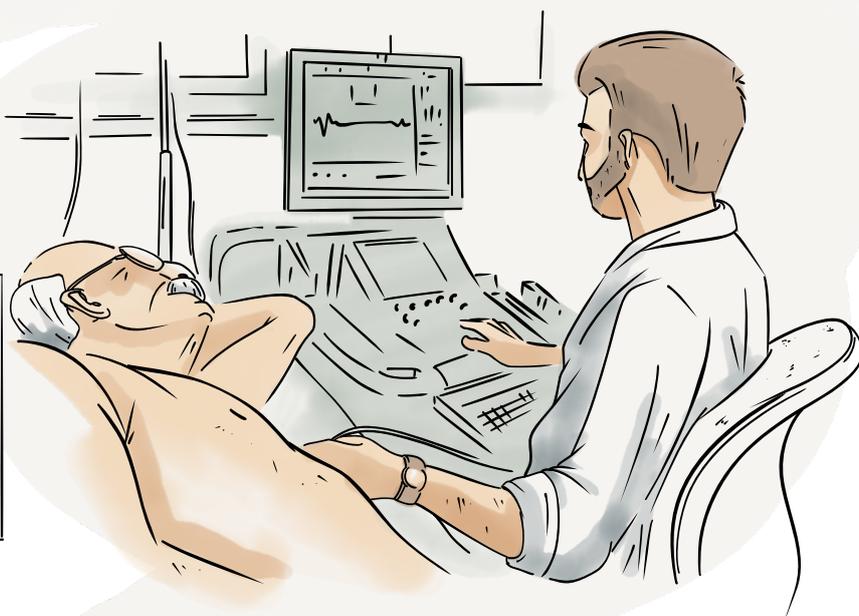


Quelques jours plus tard...



Après une visite chez son médecin traitant, Jean-Pierre et Sylvie ont RDV chez le cardiologue.

A l'échographie, je retrouve un épaississement de la paroi du cœur, j'aimerais vous adresser à une consœur qui travaille dans un centre de référence pour maladies rares.



Mais en attendant je vais vous prescrire une scintigraphie osseuse et un bilan sanguin avec des chaînes légères.

Ce bilan nous aidera à poser le diagnostic. Je pense à une amylose cardiaque.





De retour chez eux en compagnie de leur fille...

Je trouve ça long d'attendre le prochain RDV chez le cardiologue.



Ne t'inquiète pas papa. Tu es entre de bonnes mains et la prise en charge est en cours ça va aller.

oui mais il est inquiet de savoir ce qui va suivre.





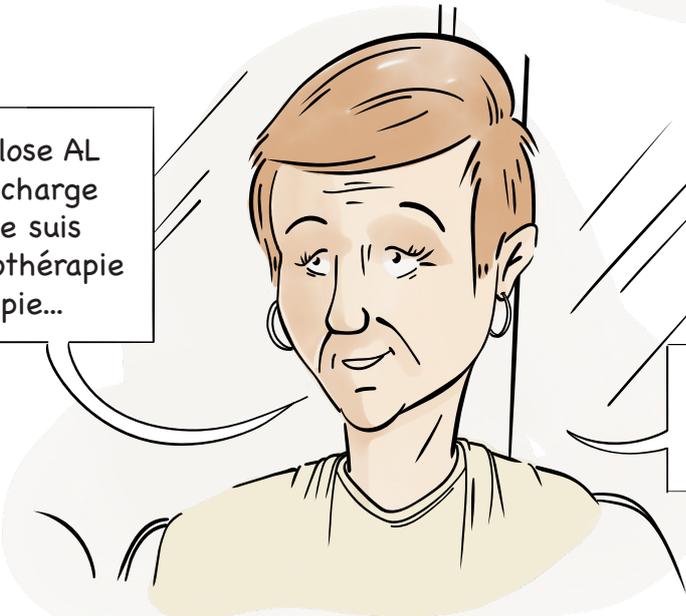
En attente du RDV  
dans le centre  
de référence  
avec une cardiologue...



Oui je crois mais pour  
le moment je ne sais  
pas vraiment.

Vous aussi vous avez  
une maladie rare ?

Moi j'ai une amylose AL  
j'ai été prise en charge  
rapidement et je suis  
traitée par immunothérapie  
et chimiothérapie...



Je suis suivie régulièrement  
par le cardiologue car il y  
a une atteinte cardiaque.

Moi c'est une amylose cardiaque à transthyrétine familiale, je l'ai hérité de mon père. Ce qui veut dire qu'il y a 1 risque sur 2 pour chacun de mes enfants.



Ils ont fait le prélèvement sanguin, on attend les résultats. Et j'ai commencé un traitement par injection sous-cutanée tous les 3 mois car j'ai une atteinte neurologique.



Ça se passe bien. J'ai l'impression d'avoir moins de symptômes. Je n'ai pas d'atteinte cardiaque mais je suis là pour le suivi.

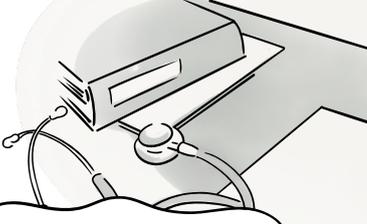


En effet il y a un épaissement de la paroi du cœur.

Avez-vous des difficultés à marcher ?

Avez-vous déjà été opéré d'un canal carpien ?

Excusez-moi professeur mais premièrement pouvez-vous parler un peu plus fort car je suis un peu sourd et deuxièmement je ne comprends pas très bien.



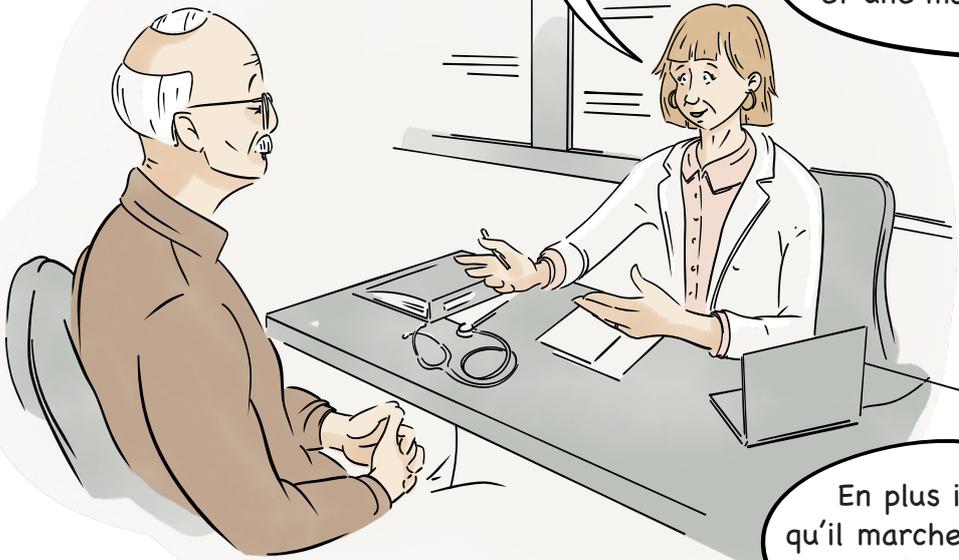
Vous me parlez de mon cœur, de mes mains et de mes jambes...

Oui en effet au vu des résultats de la scintigraphie, de la biologie et de l'échographie, vous avez une amylose cardiaque à transthyrétine...

...mais cette maladie peut toucher différents organes comme par exemple l'audition.

C'est une protéine qui se replie mal et qui entraîne la formation de fibrilles et des dépôts aux niveaux des nerfs, des muscles, ...

Les dépôts entraînent un épaississement du muscle cardiaque et une moins bonne contraction.



Et c'est grave Docteur ? Car cela m'inquiète.

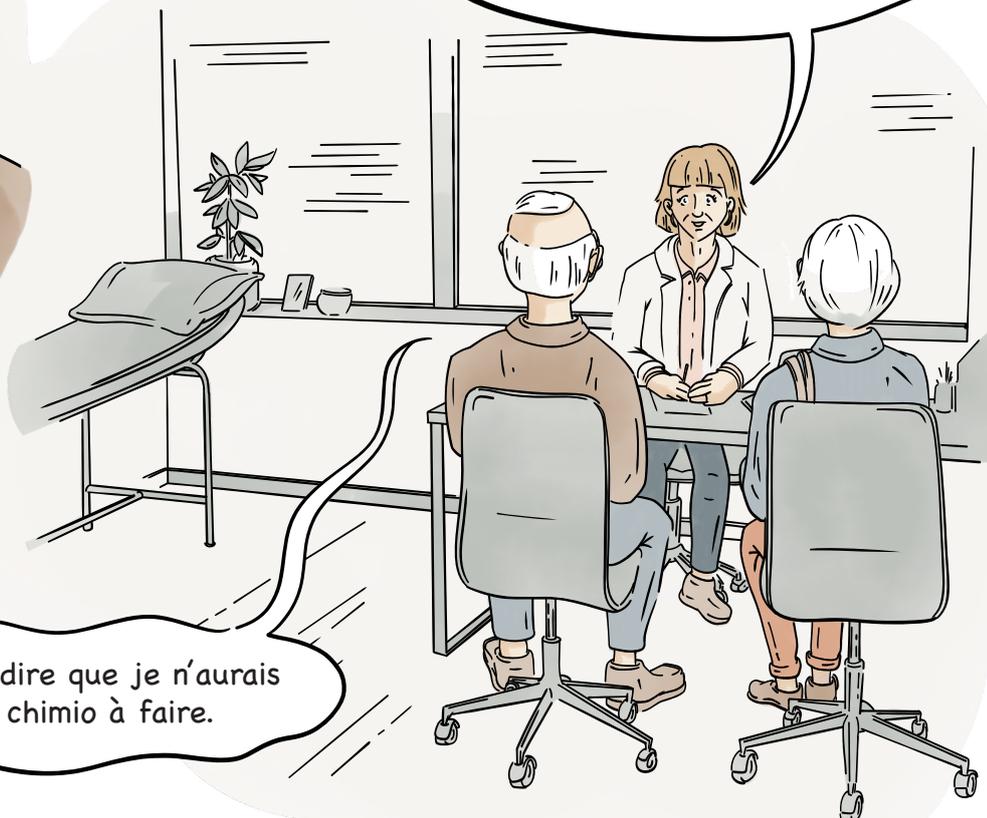
En plus il dit qu'il marche comme sur du coton.



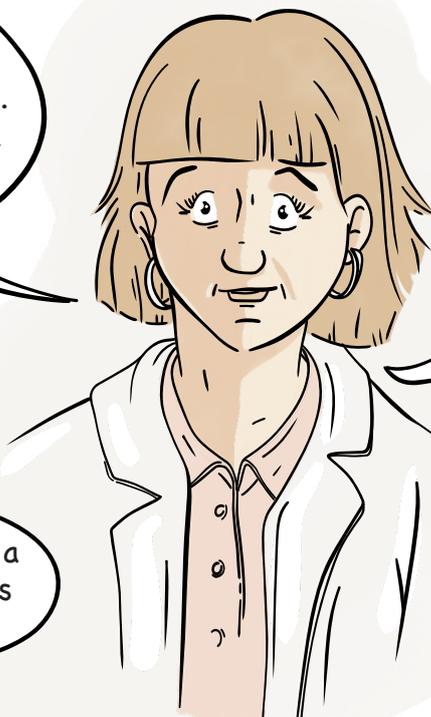
J'avoue que ça me fait un peu peur...



Votre médecin vous a fait faire un bilan sanguin qui nous permet d'écarter l'Amylose AL.

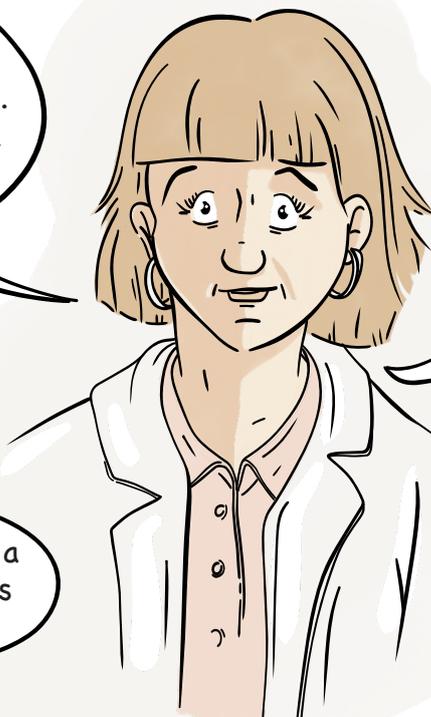


Ah ça veut dire que je n'aurais pas de chimio à faire.



Oui tout à fait et je vais pouvoir vous prescrire un traitement adapté. Si vous avez des questions, revenez vers moi et mon équipe.

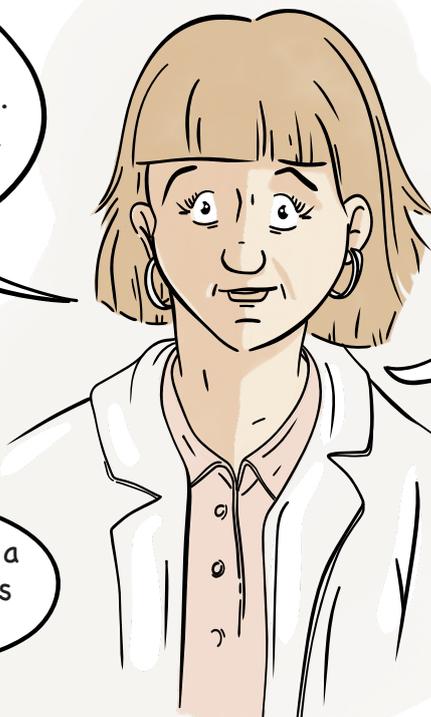
Souvent, le traitement initial permet de bien stabiliser la maladie. Même si son but n'est pas de guérir, il permet de limiter l'évolution et des nouveaux traitements arrivent.



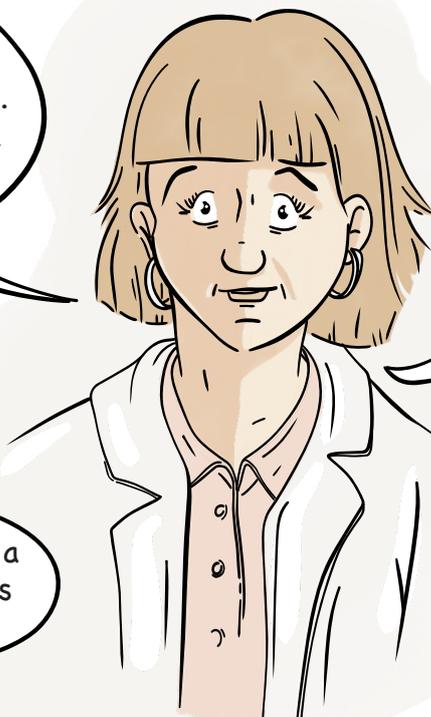
Pour votre insuffisance cardiaque, il y a d'autres traitements qui pourront vous être rajoutés si besoin...



... en fonction des symptômes soit des médicaments soit par exemple des appareils comme un stimulateur cardiaque.



L'ATTR peut être soit liée à l'âge on dit alors qu'elle est sauvage...



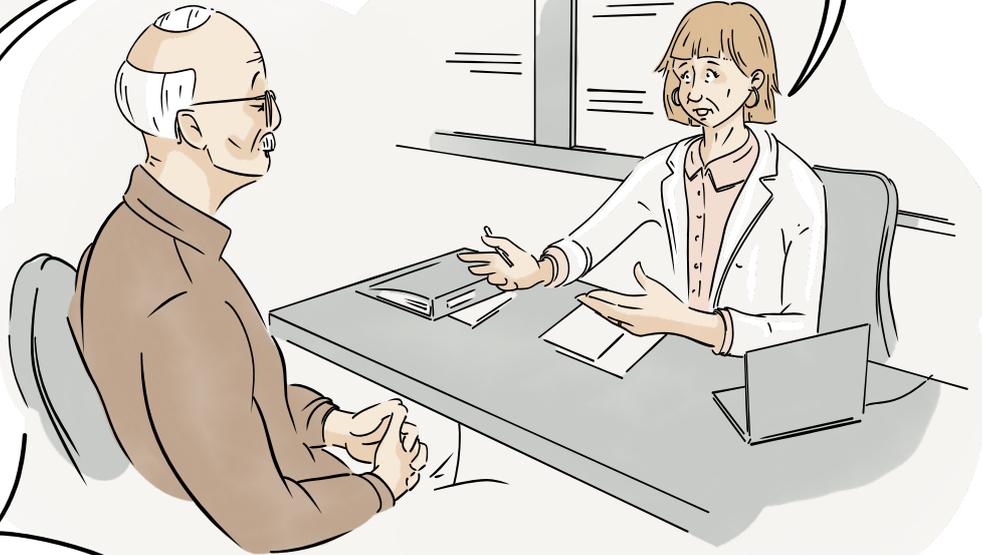
... ou bien héréditaire dans 10 à 15% des cas environ ce qui veut dire qu'elle est dans vos gènes et qu'il y a un risque de transmission à vos enfants.



Mais nous avons une fille  
que faut-il faire ?

Je vous propose si vous êtes d'accord de faire  
un prélèvement génétique afin de savoir.

S'il revient négatif cela veut dire que  
votre fille n'est pas concernée et vous  
n'avez pas pu lui transmettre.



En revanche s'il revient  
positif nous proposerons  
de dépister votre fille  
si elle le souhaite afin  
de savoir si elle est  
porteuse du gène.

Et il faudra aussi dépister  
votre fratrie dans ce cas.



Oui bien sûr que je veux  
savoir pour ma fille et mes  
petits enfants ! J'en ai trois !



D'accord, il va faire cette prise de sang mais pour le reste de la prise en charge qu'est-ce qu'il faut faire ?

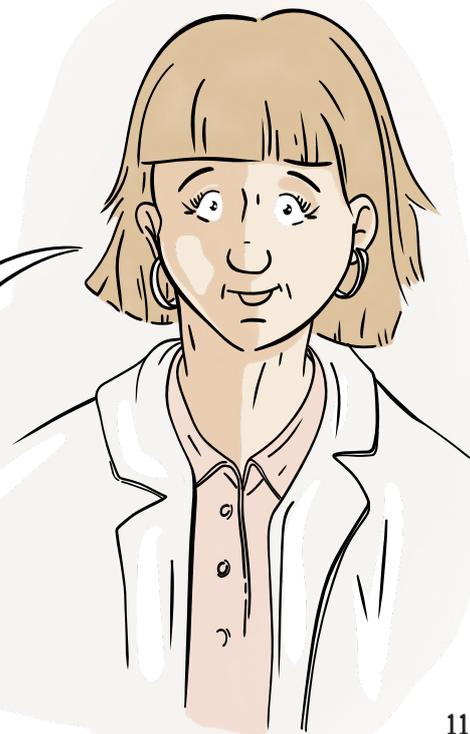
Alors je vais aussi vous prescrire un Holter ECG : c'est un petit boîtier qui enregistre le rythme cardiaque pour surveiller les troubles du rythme éventuels.

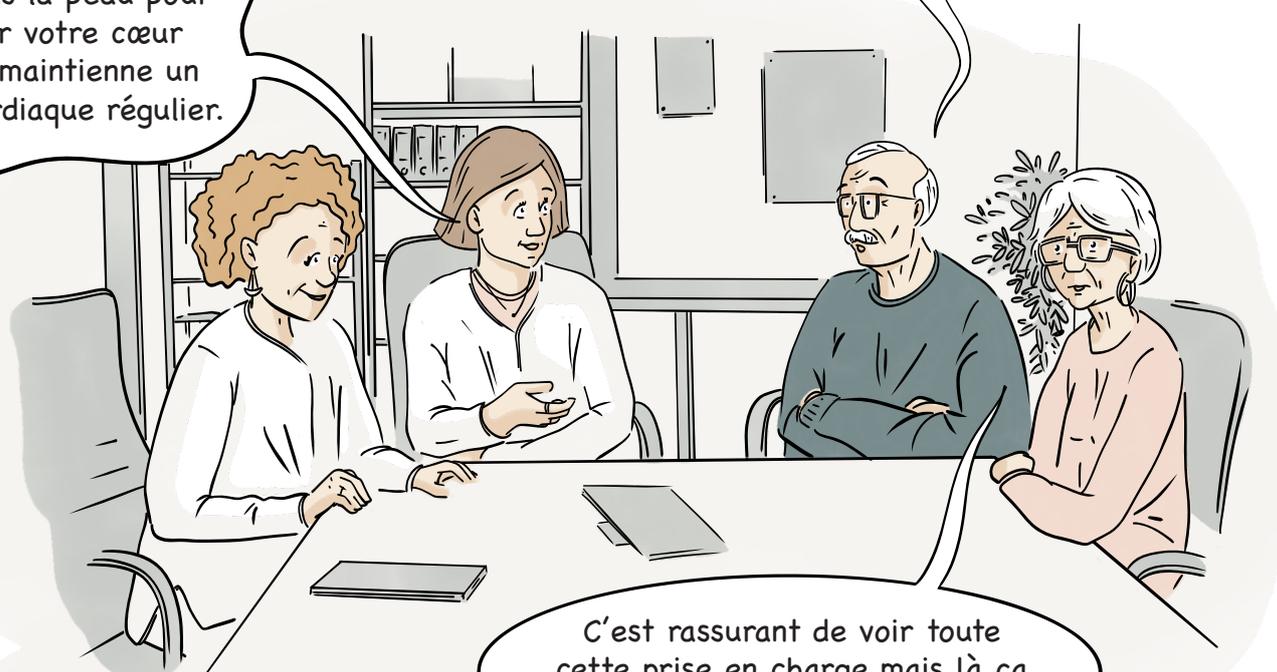
Et vous prescrire un électromyogramme pour les troubles de la marche.



Nous allons essayer de stabiliser la maladie et aussi d'améliorer votre qualité de vie.

Je vous propose donc de voir l'infirmière en ETP\* et la psychologue du service.





Bien sûr, c'est un boîtier qui est installé en cas de besoin sous la peau pour entraîner votre cœur afin qu'il maintienne un rythme cardiaque régulier.



Pouvez-vous m'expliquer ce que c'est un stimulateur cardiaque ? Je n'ai pas pensé à demander.



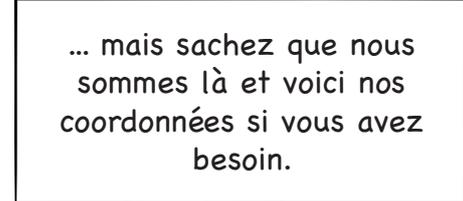
C'est rassurant de voir toute cette prise en charge mais là ça fait trop d'un coup pour moi.



Ça m'inquiète de savoir qu'il y a un risque de transmission à ma fille et aux petits.



Nous pouvons en discuter quand vous le souhaitez et nous comprenons que ce n'est peut être pas le moment pour vous...



... mais sachez que nous sommes là et voici nos coordonnées si vous avez besoin.

Je peux vous proposer des ateliers d'ETP afin de mieux connaître la maladie les symptômes, les traitements...

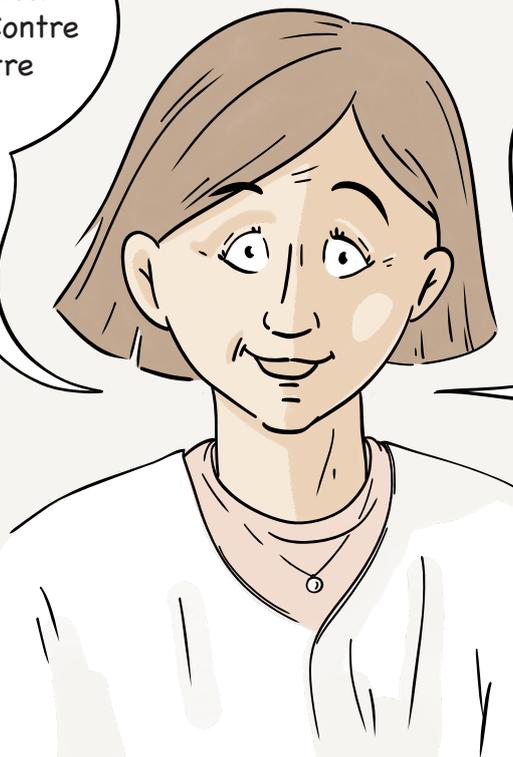
Ce sont des groupes conviviaux qui vous permettront de rencontrer d'autres patients et d'échanger avec eux, d'exprimer votre vécu et vos ressentis. Vous pourrez poser toutes vos questions.



C'est convivial et la parole est libre. Ils sont destinés aux patients et aux aidants.

Sachez qu'il existe aussi l'Association Française Contre l'Amylose qui peut être très aidante.

En attendant de se revoir pensez à bien demander une prise en charge à 100% par votre médecin généraliste.



J'ai une Amylose ATTR sauvage. Je l'ai appris il y a quelques jours.

Moi aussi elle est sauvage.

Moi elle est héréditaire.

FATIGUE GÉNÉRALE

CANAL CARPIEN

ESSOUFFLEMENT

ATTEINTE DES REINS

ŒDÈMES

MUSCLE CARDIAQUE ANORMALEMENT ÉPAISSI ET RIGIDE

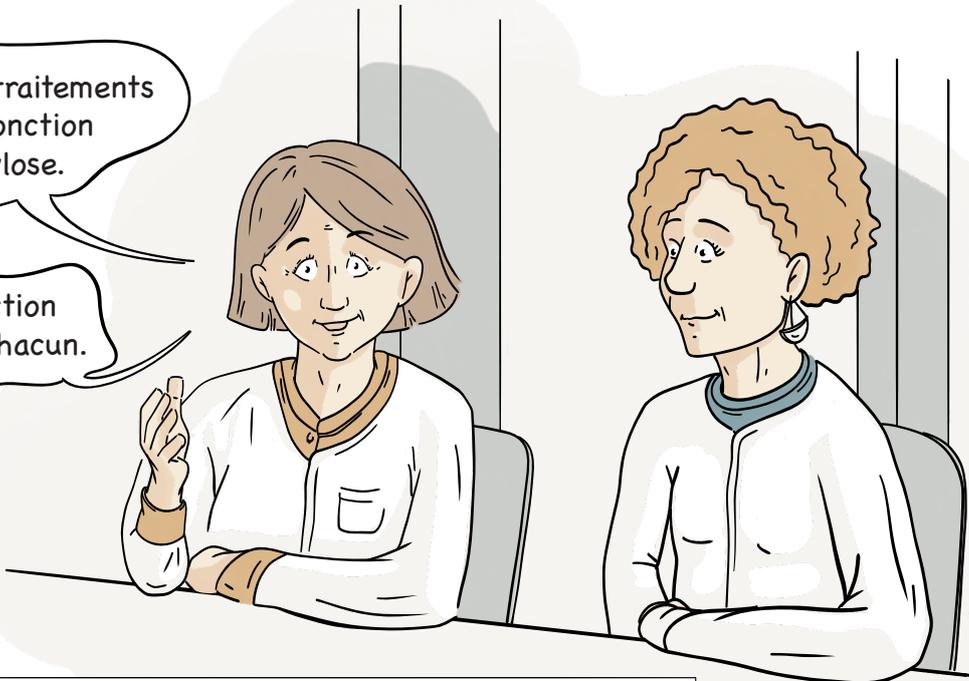
ATTEINTE DIGESTIVE

TACHYCARDIE PARLPIATIONS

ATTEINTE NEUROLOGIQUE

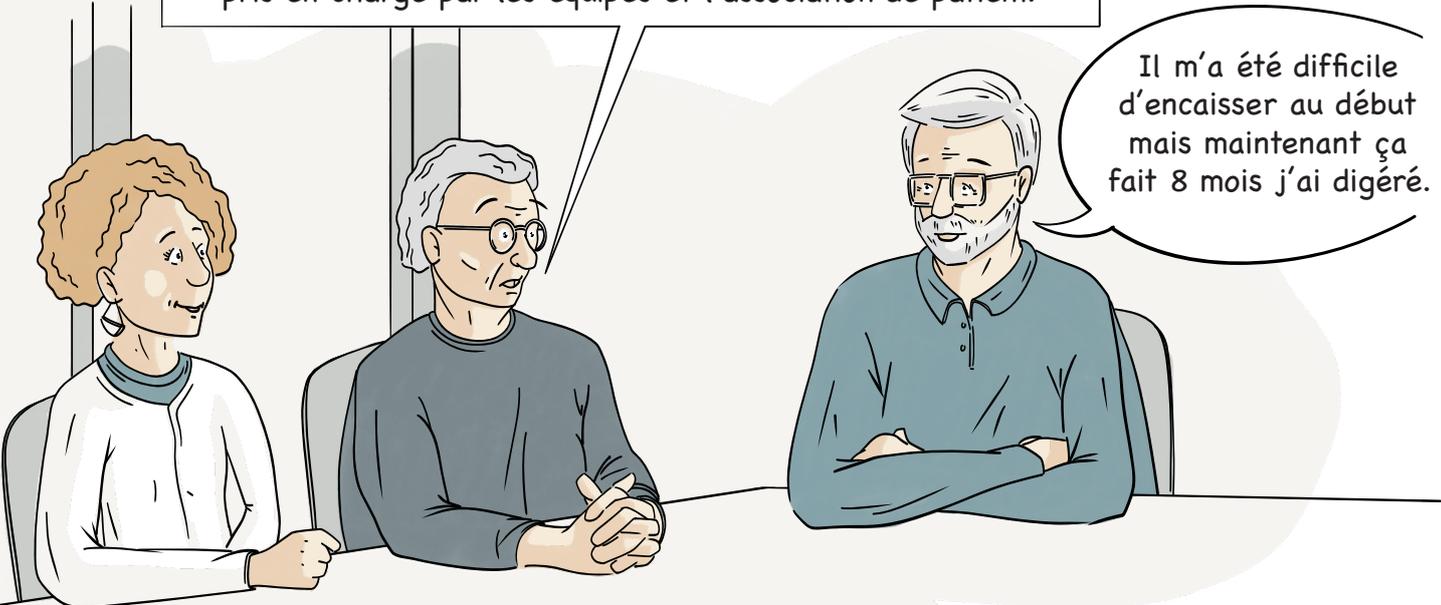
Il est important d'essayer de maintenir une activité physique adaptée quotidienne !





Il existe différents traitements spécifiques en fonction du type d'amylose.

Mais aussi en fonction des symptômes de chacun.



Il y a des jours avec et des jours sans. Ce n'est pas toujours facile dans la vie quotidienne mais nous sommes bien pris en charge par les équipes et l'association de patient.

Il m'a été difficile d'encaisser au début mais maintenant ça fait 8 mois j'ai digéré.



Il est important d'avoir un suivi régulier avec votre cardiologue de ville tous les 3 à 6 mois...

... et/ou par alternance avec un cardiologue hospitalier d'un centre expert du réseau Amylose et/ou de la filière Cardiogen

# J'AI UNE AMYLOSE CARDIAQUE À TRANSTHYRÉTINE...

## ...ET ALORS ?



Écrit par Émilie CURTIL & Pr Patricia RÉANT  
Illustré et mis en page par Lucie MARÉCHAL