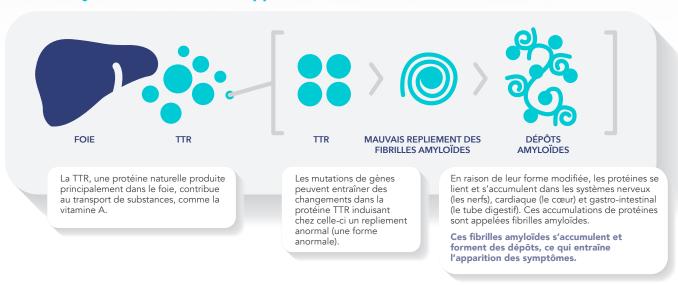


Qu'est-ce que l'amylose ATTR héréditaire (hATTR) ?

L'amylose hATTR est causée par la modification d'un gène (une mutation) affectant la fonction d'une protéine dans le sang appelée transthyrétine (TTR). Cette protéine est produite principalement dans le foie. L'amylose hATTR est une maladie rare touchant, selon les estimations, environ 50 000 patients dans le monde.

Les personnes atteintes d'amylose hATTR peuvent présenter des symptômes variés, parfois sans lien apparent entre eux. Les symptômes peuvent affecter plusieurs parties du corps, notamment les systèmes nerveux (les nerfs), cardiaque (le cœur) et gastro-intestinal (le tube digestif).

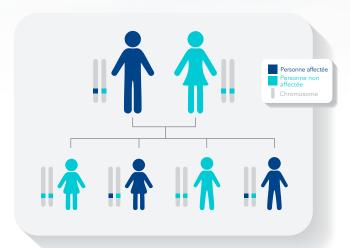
Comment l'amylose hATTR se développe



L'amylose hATTR : une maladie héréditaire

L'amylose hATTR est transmise par les membres d'une famille qui sont affectés selon le mode autosomique dominant, c'est-à-dire qu'il suffit d'hériter d'une copie du gène affecté d'un des parents pour développer la maladie.

Les gènes sont situés sur des structures appelées chromosomes. Chaque personne porte deux copies du gène TTR, une copie héritée de chaque parent. Lorsqu'un parent est porteur d'une mutation dominante autosomique, ses enfants ont une chance sur deux d'hériter de cette mutation.



Il est possible qu'un membre d'une famille hérite du gène TTR muté, mais le fait qu'il ou elle porte cette mutation ne signifie pas qu'il ou elle développera une amylose hATTR.



L'amylose hATTR peut être transmise aux enfants, un élément important à prendre en compte pour les personnes qui envisagent de fonder une famille.



L'amylose hATTR peut entraîner des symptômes variés

Les symptômes de l'amylose hATTR peuvent varier considérablement parmi les personnes porteuses de la même mutation et même au sein d'une même famille, bien que certains voient un profil de symptômes apparaître. Pour chaque personne, différents symptômes peuvent apparaître à différents moments. L'âge auquel apparaissent les premiers symptômes peut varier, allant de 25 à 65 ans environ.

L'amylose hATTR affecte plusieurs parties du corps, notamment :



Le système nerveux périphérique, qui est formé de nerfs qui se ramifient à partir du cerveau et de la moelle épinière et communiquent avec le reste du corps, notamment les bras et les jambes.

• La polyneuropathie est causée par une lésion des nerfs du système nerveux périphérique, entraînant un dysfonctionnement.



Le système cardiaque, comprenant le cœur et les vaisseaux sanguins, transporte le sang dans les veines et distribue l'oxygène à toutes les cellules du corps.

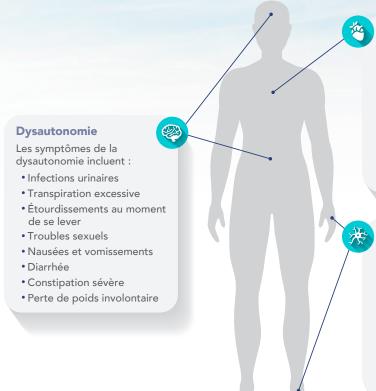
• La cardiomyopathie est une maladie du muscle cardiaque qui entraîne une insuffisance cardiaque.



Le système nerveux autonome, qui est formé de nerfs reliant le cerveau et la moelle épinière aux organes tels que le cœur, l'estomac et les intestins, et contribue au contrôle des fonctions corporelles telles que la respiration, la digestion et la fréquence cardiaque.

• La dysautonomie se produit lorsque le système nerveux autonome ne fonctionne pas correctement et peut affecter les fonctions involontaires du corps.

Les symptômes variés de l'amylose hATTR



Cardiomyopathie

Les symptômes de la cardiomyopathie incluent :

- Fatigue accrue
- Étourdissements
- Essoufflements
- Gonflement des jambes (œdème)
- Palpitations et anomalies du rythme cardiaque (fibrillation auriculaire)
- Douleur thoracique

Polyneuropathie

La neuropathie périphérique inclut des symptômes tels que :

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

Autres symptômes

- Glaucome
- · Vision trouble ou tachetée
- Anomalies des pupilles ou des vaisseaux sanguins sur le blanc de l'œil
- Décollement de la rétine
- Démence évolutive
- Maux de tête
- Perte de contrôle des mouvements
- Convulsions
- Faiblesse
- Pseudo-accidents vasculaires cérébraux
- Dysfonctionnement rénal



L'établissement du diagnostic correct est essentiel

L'amylose hATTR demeure souvent non diagnostiquée car ses symptômes peuvent ressembler à ceux d'autres maladies. En vous informant sur les symptômes de l'amylose hATTR, vous pourrez mieux les identifier en cas d'apparition.

Passer à l'action

Si vous présentez des symptômes ou prenez connaissance d'antécédents dans votre famille, parlez-en à votre médecin afin de déterminer le plan d'action qui convient. Comme cette maladie est rare et affecte différentes parties du corps, il se peut que vous soyez orienté(e) vers un spécialiste connaissant mieux l'amylose hATTR. Si vous ne présentez aucun symptôme mais que vous avez connaissance d'antécédents dans votre famille, votre médecin pourra vous orienter vers un conseiller génétique.

Informez-vous sur l'amylose ATTR héréditaire

Informez-vous sur l'amylose hATTR en consultant le site **www.hATTRbridge.ca**





Notes			



Références :

Hanna M. Curr Heart Fail Rep. 2014;11(1):50-57.

Damy T. J Cardiovasc Transl Res. 2015;8(2):117-127.

Hawkins PN. Ann Med. 2015;47(8):625-638.

Conceição I. J Peripher Nerv Syst. 2016;21(1):5-9.

Mohty D. Arch Cardiovasc Dis. 2013;106(10):528-540.

Shin SC. Mt Sinai J Med. 2012;79(6):733-748.

Sekijima Y. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2015;86(9):1036-1043.

National Institutes of Health: US Department of Health and Human Services. Genetics Home Reference. Transthyretin amyloidosis. https://ghr.nlm.nih.gov/condition/transthyretin-amyloidosis. Accessed May 9, 2019.

Ando Y. Orphanet J Rare Dis. 2013;8:31.

Coelho T. Curr Med Res Opin. 2013;29(1):63-76.

National Institutes of Health: US Department of Health and Human Services. What is cardiomyopathy? Bethesda, MD: National Institutes of Health; 2016. Accessed March 22, 2017.

Adams D. Curr Opin Neurol. 2016;29(suppl 1):S14-S26.

Ruberg DL. Circulation. 2012;126(10):1286-1300.



