

Parlez à votre médecin de l'amyloïdose héréditaire à transthyrétine (ATTRh)

Si vous croyez ressentir des symptômes d'amyloïdose héréditaire à transthyrétine (ATTRh), commencez par en parler avec votre médecin. Apportez ce guide de discussion lors de votre prochain rendez-vous avec votre médecin de famille ou votre spécialiste. Il couvre tout ce que vous devez savoir pour avoir une conversation éclairée sur cette maladie.

Si vous ne l'avez pas encore fait, remplissez l'évaluation des risques et amenez les résultats avec vous, car une liste complète de vos symptômes aidera votre médecin à mieux comprendre ce que vous ressentez.

L'amyloïdose héréditaire à transthyrétine (ATTRh)

L'amyloïdose ATTRh est une maladie héréditaire qui progresse rapidement et est souvent fatale. Elle affecte environ 50 000 personnes dans le monde. Même si n'importe qui peut en souffrir, certains groupes ethniques sont plus à risque que d'autres. Son diagnostic peut être difficile, car les symptômes diffèrent beaucoup d'un patient à l'autre et la maladie peut toucher différentes parties du corps, notamment les systèmes nerveux (nerfs), cardiovasculaire (cœur) et gastro-intestinal (système digestif)¹²³.

Certains des symptômes les plus courants de l'ATTRh sont énumérés ci-dessous, mais il en existe bien d'autres. Il est donc important d'en parler à votre médecin, car si elle n'est pas traitée, la maladie peut progresser rapidement.

- douleur et engourdissement dans les pieds et les mains;
- syndrome du tunnel carpien;
- essoufflement;
- fatigue;
- dysfonction érectile;
- symptômes de l'appareil digestif comme de la diarrhée ou de la constipation.

Les tests génétiques confirment le diagnostic de l'ATTRh



En raison de l'incidence élevée d'amyloïdose héréditaire à transthyrétine dans certains groupes ethniques, les personnes d'origine africaine, brésilienne, française, haïtienne, irlandaise, japonaise, portugaise ou suédoise sont considérées comme à risque.

Si vous présentez des symptômes ou si vous faites partie d'une population à risque et qu'il y a un historique de ces symptômes dans votre famille, demandez à votre médecin comment avoir accès à un test génétique. La société INVITAE effectue les tests gratuitement, et le processus est simple. Les spécialistes de l'amyloïdose qui figurent dans la liste ci-dessous peuvent commander des tests génétiques pour vous et vous aider à établir un diagnostic.

Questions pour le médecin

En posant les bonnes questions, vous profiterez au maximum de votre rendez-vous. Il est conseillé de consulter votre médecin avec ce guide. S'il croit qu'il s'agit d'une ATTRh, il pourra vous orienter vers un spécialiste figurant dans la liste ci-dessous. Un spécialiste ne peut vous recevoir que sur recommandation de votre médecin. Tenez compte des suggestions suivantes, selon les circonstances, pour vous aider à orienter la discussion avec votre médecin de famille ou le spécialiste :

- **Je ressens des symptômes et je comprends que je suis susceptible de souffrir d'amyloïdose héréditaire à transthyrétine en raison de mon ethnicité. Comment puis-je avoir accès à un test génétique pour déterminer si je suis porteur du gène de l'ATTRh?**
- **Je ressens des symptômes de l'amyloïdose héréditaire à transthyrétine et j'aimerais obtenir une recommandation pour consulter un spécialiste.**
 - o **Si des symptômes liés au cœur vous préoccupent :**
 - Pourriez-vous me diriger vers un cardiologue?
 - o **Si des symptômes en lien avec le système nerveux (cerveau, yeux, oreilles, nez, langue, peau, etc.) vous préoccupent :**
 - Pourriez-vous me diriger vers un neurologue?

Spécialistes et experts canadiens de l'amyloïdose héréditaire à transthyrétine

Bien que l'ATTRh soit une maladie rare, il existe des options de traitement. Si votre autoévaluation indique que vous êtes à risque, il est recommandé de communiquer avec un spécialiste de l'amyloïdose qui pourra établir un éventuel diagnostic. Toutefois, il est important de savoir que seul votre médecin peut vous recommander à un spécialiste. Gardez donc les renseignements ci-dessous à portée de main pour vous aider dans les prochaines étapes.

Cardiologues et des Neurologues

Colombie Britannique

Dr. Michelle Mezei, Neurologist
Neuromuscular Diseases
Gordon & Leslie Diamond Health Care Centre
2775 Laurel Street
Vancouver, British Columbia, V5Z 1M9
Phone: 604-875-4405

Dr. Calvin Tong, Cardiologist
Surrey Heart Function Clinic
9750 140th Street
Surrey, British Columbia, V3T 0G9
Phone: 604-582-4550 ext. 764184

Dr. Margot Davis, MD MSc FRCPC
Clinical Associate Professor, UBC Cardiology
Director, UBC Division of Cardiology
Gordon & Leslie Diamond Health Care Centre
2775 Laurel Street – 9th Floor
Vancouver, BC Canada V5Z 1M9
Tel: (604) 875-5759 | Fax: (604) 875-4265

Alberta

Dr. Nowell Fine, Cardiologist
Cardiac Amyloidosis Clinic of Calgary
4448 Front Street SE
Calgary, Alberta, T3M 1M4
Phone: 403-956-3748

Saskatchewan

Dr. Kerri Schellenberg, MD FRCPC CSCN(EMG) MMedEd
Associate Professor, Neurology -
University of Saskatchewan
Neuromuscular and EMG Clinic,
ALS Clinic, EMG laboratory
3-616 10th St. E, Saskatoon SK S7H 0G9
Ph: 306-931-2858 | Fax: 306-931-2847

Ontario

Dr. Gary R. Small, Co-Director MB ChB PhD MRCP
Cardiac Amyloid Clinic
University of Ottawa Heart Institute
40 Ruskin Street
Ottawa, Ontario, K1Y 4W7
Phone: 613-696-7000 ext. 1700

Wilma J. Koopman, Nurse Practitioner MScN PhD
Neuromuscular Clinic
London Health Sciences Centre
339 Windermere Road
London, Ontario, N6A 5A5
Phone: 519-663-3041

Dr. Ryan Davey, Cardiologist MD, FRCPC, FACC
Advance Heart Failure, Transplant,
and Pulmonary Hypertension
London Health Sciences
339 Windermere Road
London, Ontario, N6A 5A5
Phone: 519-663-3428

Dr. Steven K. Baker, BA, BEd, MSc, MD, FRCPC(C), CSCN (EMG)
Associate Professor, McMaster University
Department of Medicine
Peripheral Neuropathy Clinic
Divisions of Physical Medicine and Neurology
HHAC Chair in Neuromuscular Rehabilitation
300 Wellington Street North
Hamilton, Ontario, L8L 8E7
Phone: 905-525-9140 ext. 76946

Dr. Amer A. Ghavanini, MD PhD FRCPC CSCN(EMG)
Clinical Assistant Professor, University of Toronto
Division Head of Neurology
Trillium Health Partners
100 Queensway West
Mississauga, Ontario, L5B 1B8
Phone: 905-848-7100

Dr. Vera Bril, BSc, FRCPC, MD
Prosserman Family Neuromuscular Clinic
University Health Network
Toronto General Hospital
200 Elizabeth Street, 5 Eaton
Toronto, ON M5G 2C4
P: (416) 340-3315

Québec

Institut de Cardiologie de Montréal
Programme Amyloïdose
5000 rue Bélanger
Montreal, Quebec, H1T 1C8
Phone: 514-376-3330

Centre Universitaire de
Santé McGill - CUSM
Programme Amyloïdose
1000 boul Décarie
Montreal, Quebec, H4A 3J1
Phone: 514-934-1934

Centre Hospitalier de l'Université
de Montréal - CHUM
Programme Amyloïdose
1000 rue Saint-Denis
Montreal, Quebec, H2X 0C1
Phone: 514-890-8000
Fax: 514-412-7709
www.amylochum.com

Dr. Alexis Gagnon
Clinique Neuro-Outaouais
209 Rue Gamelin, #200
Gatineau, Quebec, J8Y 1W2
Phone: 819-777-2500

Nouveau-Brunswick

Dr. Chadi Darwich, Neurologist
Hopital Georges-L.-Dumont
330 Ave Université
Moncton, New Brunswick, E1C 2Z3
Phone: 506-862-4000

Nouvelle-Écosse

Dr. Kim Anderson, Cardiologist
QEII – Halifax Infirmary
1796 Summer Street
Halifax, Nova Scotia, B3H 3A7
Phone: 902-473-2700

Terre-Neuve

Health Sciences Centre
Congestive Heart Failure Clinic
300 Prince Philip Parkway
St. John's, Newfoundland, A1B 3V6
Phone: 709-777-6300

Pour en savoir plus et obtenir du soutien, consultez le site d'Amyloïdose héréditaire Canada.

Courriel : info@madhatr.ca

Téléphone: 905-580-2802

¹ Mohty D, Damy T, Cosnay P, et al. Cardiac amyloidosis: updates in diagnosis and management. Arch Cardiovasc Dis. 2013;106(10):528-540.

² Hanna M. Novel drugs targeting transthyretin amyloidosis. Curr Heart Fail Rep. 2014;11(1):50-57.

³ Hawkins PN, Ando Y, Dispenzeri A, Gonzalez-Duarte A, Adams D, Suhr OB. Evolving landscape in the management of transthyretin amyloidosis. Ann Med. 2015;47(8):625-638.