



SANTÉ
INFO

PROJECTEUR

AMYLOSE

Rare, complexe & méconnue

L'Amylose est une maladie rare, complexe et mortelle qui avance masquée et touche majoritairement les seniors. Elle frappe tous les âges de 50 à 90 ans avec un pic de diagnostic entre 50 et 75 ans. Un point s'impose avant la Première journée mondiale de l'Amylose le 26 octobre.



UNE MALADIE DONT ON PARLE PEU

L'amylose est aujourd'hui méconnue et complexe. Elle est liée au repliement anormal de protéines dans notre corps dites protéines amyloïdes. Elles s'accumulent dans les organes en formant des plaques qui nuisent à leur fonctionnement. Les organes les plus fréquemment touchés par l'amylose sont le cœur, les reins et le système nerveux périphérique. Les patients

qui en souffrent en moyenne subissent 4 ans d'errance de diagnostic et ont consulté 4 spécialistes avant de savoir de quoi ils souffrent. Ces retards de prise en charge de la maladie entraînent une faible espérance de vie (4 ans en moyenne et 3-5 ans pour les formes wt-cardiaques sans traitement).

POUR BIEN COMPRENDRE

Tout au long de notre vie, les cellules du corps se renouvellent grâce à leur ADN qui

est comme le programme d'un ordinateur qui code pour la fabrication de molécules appelées protéines, indispensables au bon fonctionnement de notre organisme. En effet, les protéines fournissent la structure et la fonction de presque tous les processus biologiques de la vie. Une fois les protéines fabriquées par nos cellules, elles adoptent naturellement une forme particulière. C'est cette forme qui leur permet de remplir leur fonction dans le corps humain. Lorsqu'elles



PROJECTEUR

sont correctement repliées, notre corps fonctionne bien et nous sommes en bonne santé.

DES PROTÉINES MAL REPLIÉES

Mais si elles se plient mal (on appelle ça un défaut de repliement), cela peut nuire au bon fonctionnement de notre corps et entraîner des problèmes de santé avec le temps. En général notre corps est capable d'identifier les protéines mal repliées (anormales) et de les éliminer au fur et à mesure. Dans certaines maladies, notre corps produit trop de protéines anormales (mal repliées) pour que le corps puisse les traiter. Ainsi, le corps est dépassé et n'arrive pas à les détruire. En conséquence, ces protéines anormales en excès s'accumulent dans le corps. Lorsqu'une protéine se replie mal, on parle de protéine amyloïde.

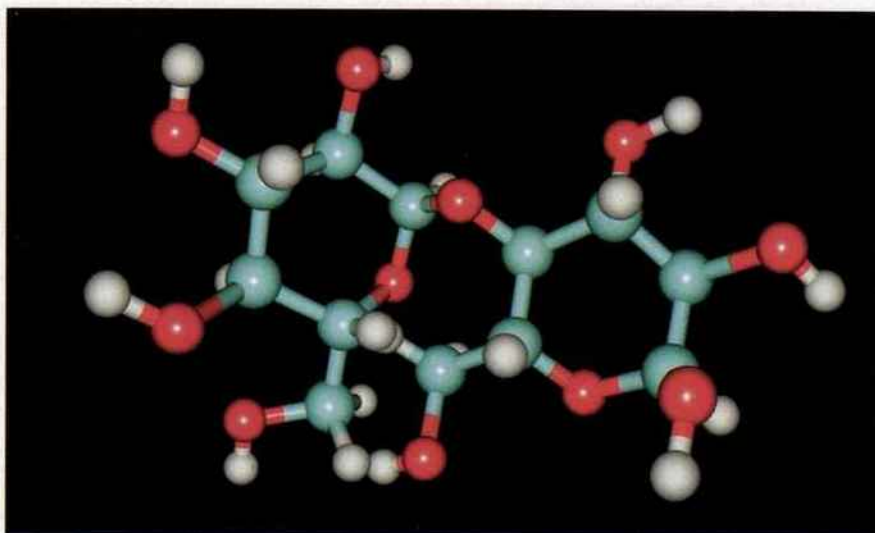
UN DYSFONCTIONNEMENT DANGEREUX

Lorsque ces protéines amyloïdes s'accumulent, elles se collent les unes aux autres et prennent la forme de fibrilles rigides linéaires, comme un fil de scoubidou tressé. Ces fibrilles rigides s'accumulent dans les organes, forment des plaques amyloïdes et empêchent leur fonctionnement normal. Ces fibrilles sont très solides et sont difficiles à briser. Lorsque des organes sont infiltrés par ces plaques, on parle d'amylose. Ainsi, **l'amylose est une maladie liée au repliement anormal des protéines dans le corps**. On peut comparer les dépôts d'amylose dans les organes aux dépôts de calcaire au fond d'une bouilloire électrique.

DIFFÉRENTS ORGANES TOUCHÉS

- Le cœur
- Les reins
- Le système digestif
- Le foie
- Le système nerveux périphérique...

Lorsque ces organes sont entourés de fibrilles amyloïdes, ils fonctionnent moins bien et différents signes cliniques peuvent apparaître.



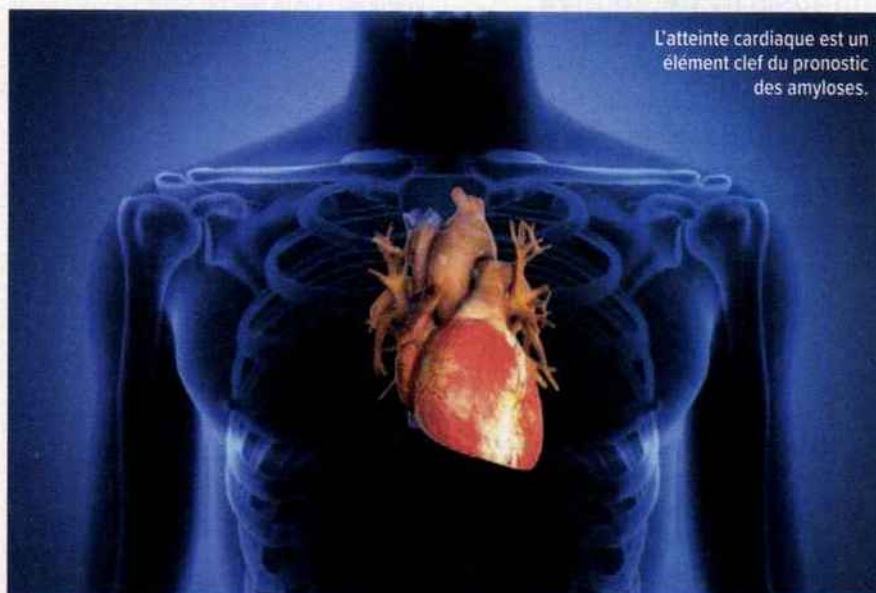
PLUSIEURS ORGANES INFILTRÉS

Lorsque les dépôts amyloïdes infiltrerent les organes, ils empêchent leur fonctionnement normal. Les dépôts peuvent par exemple, provoquer une rigidité des muscles, diminuant ainsi leur capacité à se contracter. Ils peuvent également se déposer dans le système nerveux, perturbant ainsi la communication entre les neurones et le reste du corps. Les atteintes peuvent être très graves et invalidantes. Les organes les plus touchés par les amyloses sont le

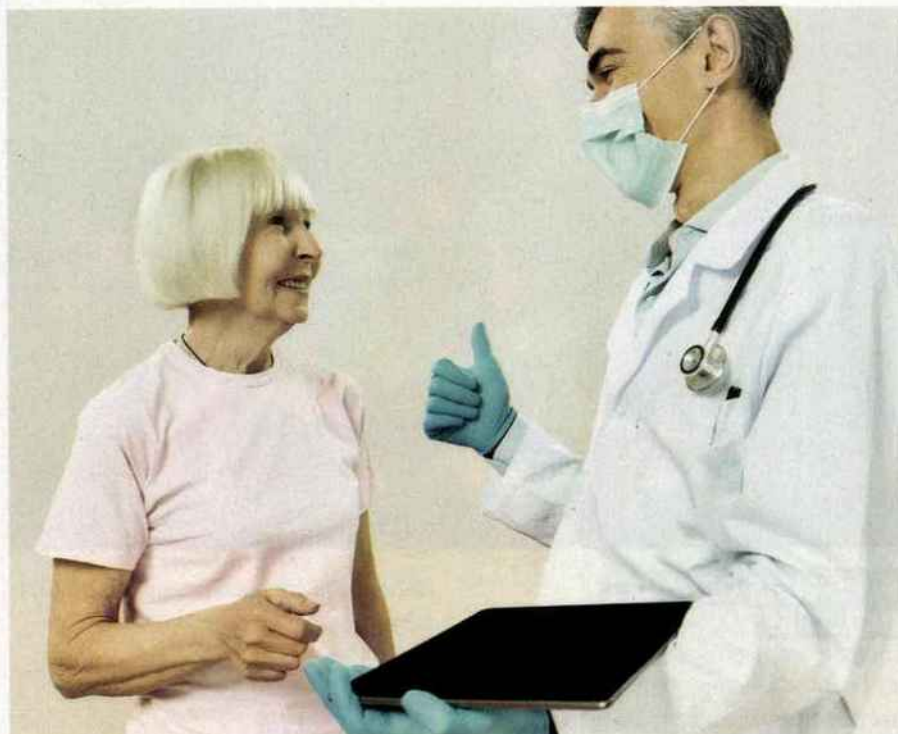
cœur, le système nerveux périphérique, le tube digestif et les reins.

EN CAS D'AMYLOSE CARDIAQUE

L'atteinte cardiaque est un élément clef du pronostic des amyloses. Il est effectivement difficile de vivre sans cœur. C'est pourquoi, en cas d'atteinte cardiaque, il est essentiel de le préserver au mieux et d'optimiser son fonctionnement, y compris avec pose d'un pacemaker. Les cardiologues des centres experts sont là pour vous aider. Il ne faut



L'atteinte cardiaque est un élément clef du pronostic des amyloses.



pas oublier que chaque patient est particulier dans le cadre des amyloses et que les traitements et la prise en charge évoluent très rapidement. Enfin pour les patients les plus sévères, il est possible dans certains cas d'envisager une greffe cardiaque.

UNE PREMIÈRE JOURNÉE MONDIALE

L'Association Française Contre l'Amylose (AFCA) organise cet automne la première Journée Mondiale de l'Amylose, cette maladie rare due au dépôt de protéines sur les organes vitaux, entraînant leur défaillance. Cette journée est organisée en partenariat avec 18 pays étrangers membres

RENDEZ-VOUS LE 26 OCTOBRE

L'Association Internationale de lutte contre l'Amylose, « *Amyloidosis Alliance* » lance une journée mondiale de sensibilisation dédiée à cette maladie rare qui mobilisera 18 pays dans le monde (worldamyloidosisday.org).

de l'Alliance Internationale Contre l'Amylose et est parrainée par Eric-Emmanuel Schmitt. Elle a pour objectif de limiter l'errance de diagnostic de 4 ans des malades alors que les traitements pour la soigner existent, et permettent, lors d'une prise en charge précoce de la maladie, d'éviter une greffe du cœur, des poumons ou des reins lançant le pronostic vital des malades.

EN PLEINE ACTUALITÉ MÉDICALE

Plusieurs grandes actualités médicales viennent de paraître sur la maladie : le remboursement des traitements *Pfizer* de l'amylose cardiaque, le traitement de l'amylose AL en référencement imminent par l'OMS, ainsi que plusieurs essais cliniques innovants. Les traitements de l'amylose ont notamment permis le développement rapide du vaccin de la Covid-19 basé sur l'injection d'ARN-messagers. Faire avancer la recherche sur l'amylose, c'est aussi faire avancer la recherche sur des maladies plus connues comme Alzheimer qui est elle-même une forme d'amylose.

4 CHIFFRES CLÉS

- 4 000 nouveaux cas par an aux USA contre 500 en France pour les formes AL de la maladie
- 10 000 patients environ dans le monde pour les formes héréditaires de la maladie (20% des cas d'amylose)
- 10 nouveaux cas /an par million d'habitants pour les formes AA
- 1 nouveau cas pour 100 000 habitants tous les ans

DIFFÉRENTES FORMES

Il existe plusieurs formes d'amyloses, mais les plus courantes sont l'AL, l'AA et l'héréditaire.

L'amylose AL

Elle touche principalement les plus de 50 ans, elle est dite acquise et non transmissible, et touche les organes vitaux comme les reins ou le foie.

EXPERT

JEAN-CHRISTOPHE FIDALGO
PRÉSIDENT-PATIENT DE L'AFCA,
PRÉSIDENT DE L'ALLIANCE
DE L'AMYLOSE

Sensibiliser le public

« L'amylose est une maladie rare que la plupart des médecins généralistes n'ont jamais rencontrée et dont le diagnostic



prend en moyenne un peu plus de trois ans. La partie "Monde" de la Journée Mondiale de l'Amylose est importante car elle permet de rassembler les patients du monde entier et de leur montrer qu'ils ne sont pas seuls. La Journée Mondiale de l'Amylose permettra de sensibiliser le public à la maladie tout en donnant un aperçu de la façon dont les autres pays traitent de la maladie. »



L'amylose héréditaire

C'est une mutation génétique du gène amylose dont les premiers symptômes peuvent apparaître dès 30 ans. On compte aujourd'hui 1 cas tous les 100 000 habitants par an, c'est donc une maladie qui progresse vite, en raison des difficultés que rencontrent les patients pour se faire diagnostiquer.

UN RÉSEAU DE CENTRES DE TRAITEMENT

Il existe cinq centres référencés à l'échelle nationale : trois se trouvent à Paris (75) et deux se trouvent à Poitiers (86) et Limoges (87), sous la direction des Professeurs Arnaud Jaccard et Frank Bridoux. Des centres de traitements existent aussi à Marseille (13), (l'origine de l'association), Lyon (69), Grenoble (38), Bordeaux (33), Nice (06), Rennes (35), Nantes (44) et Fort de France (97200). C'est donc un réseau d'antennes significatif qui s'étend au travers du territoire français, mais aussi à l'international via les dix-huit pays membres de l'Alliance internationale qui participent activement à cette première Journée mondiale.

L'IMPORTANCE DU DIAGNOSTIC

Aujourd'hui, de nombreux traitements contre l'amylose existent mais sont inefficaces si la maladie est prise en charge trop tard. Cette Journée mondiale le 26 octobre

a donc pour ambition de faire connaître la maladie au plus grand nombre pour limiter l'errance de diagnostic qui est aujourd'hui de 4 ans. Ensuite, faire avancer la recherche sur l'amylose permettrait aussi de faire progresser les traitements sur d'autres maladies plus connues comme Alzheimer, qui est elle-même une maladie amyloïde. Les traitements aujourd'hui utilisés reposent sur l'injection d'ARN-messagers et a donc inspiré les vaccins Pfizer et Moderna contre la Covid-19 car les deux sont produits par les mêmes laboratoires.

RÉALISER UNE BIOPSIE

La seule façon de faire le diagnostic de certitude d'amylose est de réaliser une biopsie. La biopsie consiste à prélever un petit fragment de tissu sur un organe atteint pour le regarder au microscope. C'est une intervention mineure, sous anesthésie locale, qui peut souvent être réalisée en consultation. Lorsque la biopsie d'un tissu est effectuée, elle est amenée au laboratoire d'anatomie pathologique qui réalise une coloration spécifique à l'aide d'une substance appelée Rouge Congo.

DIFFÉRENTES RECHERCHES POSSIBLES

• **La biopsie des glandes salivaires accessoires** : un examen très simple qui consiste à prélever une petite glande dans la muqueuse interne de la lèvre dans la bouche.

• **La biopsie de graisse sous-cutanée** : prélevée près du nombril.

• **La biopsie rénale** : elle se fait sous contrôle échographique le plus souvent.

• **La biopsie de muqueuse digestive** : au cours d'une endoscopie digestive (fibroscopie gastrique ou coloscopie).

• Si ces biopsies sont **négatives**, la biopsie d'un autre organe atteint permet en général de faire le diagnostic (cœur, foie, peau etc.).

L'IMPORTANCE DU SUIVI MÉDICAL

Retenez que les symptômes et les organes touchés dépendent du type d'amylose. De la même manière, les traitements proposés aux patients varient grandement en fonction de l'amylose identifiée. La prise en charge est également différente pour chaque patient. Ils peuvent en effet être touchés à différents endroits et à différents niveaux de gravité pour une même affection. Au moindre doute, consultez votre médecin, car plus le diagnostic est posé tôt, plus vite vous pourrez être traité dans les meilleures conditions. ■ V.D.

Plus d'infos sur : worldamyloidosisday.org
et sur amylose.asso.fr



ASSOCIATION FRANÇAISE CONTRE L'AMYLOSE

Depuis 1994, l'AFCA lutte contre l'amylose et améliore le parcours de tous ceux qui sont touchés directement ou indirectement



et encourage la recherche médicale.

Elle compte 500 membres en France et développe et anime un réseau de tous les acteurs de la pathologie : patients, médecins et soignants, chercheurs, institutions, industries pharmaceutiques... Ainsi, elle a acquis une véritable légitimité de représentation des patients et des familles. Ses 3 valeurs essentielles sont : le respect des malades et des familles, la solidarité et l'éthique (amylose.asso.fr).