



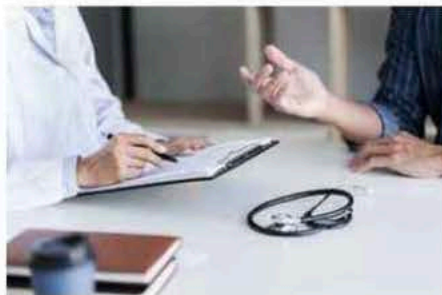
# Une Journée mondiale pour éclairer sur l'amylose

Le 26 octobre se tiendra la première Journée mondiale de l'amylose. Une maladie rare aux symptômes peu spécifiques. Résultat, une errance diagnostique importante synonyme de perte de chance. Car plus la prise en charge est précoce, plus l'espérance de vie est élevée. Il existe d'ailleurs des centres de référence pour poser le bon diagnostic et proposer une prise en charge adaptée.

## De quoi parle-t-on ?

« Une amylose, c'est une maladie rare où certaines protéines vont s'accumuler et se déposer dans les organes et les tissus », explique le Pr Arnaud Jaccard, du Service d'Hématologie Clinique et de Thérapie Cellulaire (CHU Limoges). Il n'existe pas une mais plusieurs amyloses. « On parle par exemple d'amylose à transthyrétine, une forme rare et héréditaire liée à une mutation génétique. Dans cette famille, la plus fréquente s'appelle l'amylose portugaise caractérisée par une atteinte neurologique et cardiaque. » Il y a également l'amylose dite « AA ». « Elle est toujours liée à des maladies infectieuses mal soignées et sévit surtout dans les pays pauvres. Enfin, l'amylose à chaîne légère (AL) se caractérise par un excès de production de fragments d'anticorps anormaux appelés chaîne légère. Une fois sur cent, cette chaîne va s'empiler et se déposer dans les tissus et les organes. » Au total selon notre spécialiste, « Environ 700 nouveaux cas d'Amylose AL sont diagnostiqués en France chaque année et 5 000 personnes vivent aujourd'hui avec. »

À terme, l'amylose AL va toucher différents organes vitaux, principalement le cœur et les reins, et parfois le foie, la rate, le système nerveux et le tube digestif. « Les deux atteintes les plus fréquentes sont le cœur et les reins. Le patient risque alors de présenter des essoufflements, une fatigue, des troubles du rythme. » L'insuffisance cardiaque est la principale cause de décès de l'amylose AL. Selon le Pr Franck Bridoux du Service de Néphrologie, de Dialyse et de Transplantation Rénale (CHU Poitiers), « l'œdème est le premier signe au niveau rénal. Sans traitement, la maladie va malheureusement évoluer et détruire peu à peu le rein. Si la prise en charge est précoce, nous pourrions normaliser les paramètres rénaux. »



© shutterstock

L'objectif principal de la prise en charge de l'amylose AL consiste à obtenir une réponse hématologique rapide et profonde, associée à un meilleur pronostic pour les patients.

## Réduire le délai avant le diagnostic, notamment pour l'amylose AL

Comme pour de nombreuses maladies rares, l'un des problèmes repose en effet sur l'errance diagnostique. Un patient sur trois atteint d'amylose à chaîne légère devra consulter 5 médecins ou plus avant que sa maladie soit diagnostiquée. Cette errance dure au moins un an pour 72% des malades, résultant notamment en une mortalité élevée lors de la première année suivant le diagnostic (environ 30%).<sup>23</sup> Afin de raccourcir ce délai, il est essentiel que les patients soient adressés le plus précocement possible au Centre national de référence pour l'amylose AL et autres maladies par dépôts d'immunoglobines monoclonales (UNILIM).

Autre option proposée par le Pr Thibaud Damy, cardiologue au CHU Henri Mondor de Créteil et responsable du centre de référence Amyloses Cardiaques, « sensibiliser davantage les cardiologues à cette maladie et à son diagnostic. Pour cela, nous devons développer



## Une association au plus près des patients, des proches et des professionnels de santé

L'association française contre l'Amylose (AFCA) porte au niveau de l'Hexagone la Journée mondiale du 26 octobre.

Cette Journée Mondiale est à la fois l'aboutissement d'une ambition historique, d'une attention et du concours de nombreux acteurs, mais aussi le signe très encourageant d'une cohésion internationale forte qui favorisera des effets concrets dans la lutte contre cette maladie rare qu'est l'amylose : améliorer le diagnostic, la prise en charge, motiver la recherche et l'accès aux soins, toutes choses qui peuvent changer le cours de milliers de vies en France et à travers le monde.

Sur leur site, vous retrouverez de nombreuses informations sur la maladie, les centres de soins et la recherche. Toute une rubrique est dédiée au soutien des proches et des patients. Des services pour les patients et les aidants sont proposés par l'association afin d'accompagner les patients dans leur quotidien et les difficultés qu'ils rencontrent. Pour plus d'informations : <https://amylose.asso.fr/>

Et pour davantage d'informations sur l'amylose, consultez le site du Réseau amylose <https://reseau-amylose.org/>.

Vous pouvez également suivre le site <https://www.janssen.com/france/> ainsi que le compte twitter @JanssenFRA.

*la formation médicale continue et aussi organiser des congrès. » De son côté le Pr Bridoux travaille avec son équipe « à l'amélioration des techniques de biopsie rénale afin d'obtenir des diagnostics plus rapides. » C'est d'autant plus urgent que pour le Pr Damy « l'amylose en l'absence de traitement est mortelle en quelques semaines ou quelques mois. C'est une pathologie très grave. Seuls un diagnostic précoce et une prise en charge urgente permettent de sauver des vies. »*

En France, les patients peuvent être pris en charge au sein de structures spécialisées. C'est le cas de l'UNILIM : <http://www.unilim.fr/cr-amylose-al/>. Le fait d'être suivi dans le parcours de soins permet de bénéficier de la meilleure expertise possible. D'autant, comme

le conclut le Pr Jaccard, que « nous avons réalisé des progrès considérables en termes de recherche et donc de prise en charge, toujours à la condition de détecter les patients le plus tôt possible. »

- 1 - Clinique Mayo. Amyloidosis Overview : Symptoms and Causes - <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/amyloidosis/symptoms-causes/syc-203553178>
- 2 - Lousada I, Comenzo RL, Landau H, et al. Light chain amyloidosis : patient experience survey from the Amyloidosis Research Consortium. *Adv. Ther* 2015 ;32(10) :920-928
- 3 - McCausland KL, et al. Light Chain (AL) Amyloidosis : The Journey to Diagnosis Patient 2018 ;11 :207-216
- 4 - Muchtar E, Gertz MA, Kumar SK, et al. Improved outcomes for newly diagnosed AL amyloidosis between 2000 and 2014: cracking the glass ceiling of early death. *Blood* 2017;129:2111-9.
- 5 - Comenzo RL, Reece D, Palladini G, et al. Consensus guidelines for the conduct and reporting of clinical trials in systemic light-chain amyloidosis. *Leukemia* 2012; 26:2317-2325.
- 6 - Merlini G, Comenzo RL, Seldin DC, Wechalekar A, Gertz MA. Immunoglobulin light chain amyloidosis. *Expert Rev Hematol* 2014;7:143-56.