



Une Journée mondiale pour éclairer sur l'amylose

Mardi 26 octobre se tiendra la Journée mondiale de cette maladie rare aux symptômes peu spécifiques.

« 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. »

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

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 %). 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 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. »

Structures spécialisées

En France, les patients peuvent être pris en charge au sein de structures spécialisées. C'est le cas de l'UNILIM : 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. »



Plus la prise en charge est précoce, plus l'espérance de vie est élevée
(© Shutterstock)

 destinationsanté
Agence de presse