

Vivre avec *une cardiomyopathie amyloïde à transthyrétine* (ATTR-CM)

GUIDE DE DISCUSSION DESTINÉ AUX PATIENTS ET AUX SOIGNANTS

QU'EST-CE QUE L'ATTR-CM ?

La cardiomyopathie amyloïde à transthyrétine, ou **ATTR-CM**, est une maladie grave qui touche le myocarde. Elle survient lorsqu'une protéine appelée **transthyrétine (TTR)** se modifie et forme des agrégats (dépôts amyloïdes) dans le cœur, mais aussi parfois dans les nerfs et d'autres parties du corps. Ce phénomène est appelé « **amyloïdose** ».

Au fil du temps, ces dépôts entraînent un durcissement des parois du cœur, qui peut être à l'origine d'une maladie cardiaque appelée « **cardiomyopathie restrictive** » (difficulté pour le cœur à pomper le sang correctement). Si elle n'est pas prise en charge, l'ATTR-CM peut provoquer une **insuffisance cardiaque**.

FORMES D'ATTR-CM



HÉRÉDITAIRE

Cette forme est causée par une mutation génétique qui modifie le fonctionnement de la protéine TTR. Elle est **héréditaire** et peut être transmise de génération en génération ; **si l'un des parents est atteint d'une ATTR-CM héréditaire, l'enfant a 50 % de risque d'en hériter**. Elle touche aussi bien les hommes que les femmes, généralement âgés de 50 à 60 ans.



SAUVAGE

Cette forme n'est **pas héréditaire** et ne résulte pas d'une mutation génétique. Bien que la cause exacte demeure inconnue, elle serait liée au vieillissement et se manifeste le plus souvent chez les hommes âgés de plus de 60 ans. Avec l'allongement de l'espérance de vie, cette forme est de plus en plus courante. D'ailleurs, contrairement aux hommes, l'ATTR-CM sauvage est davantage diagnostiquée chez les femmes après 80 ans, étant donné qu'elles vivent généralement plus longtemps.



SOUS-DIAGNOSTIQUÉE :

L'ATTR-CM EST
non diagnostiquée
CHEZ UN GRAND NOMBRE
DE PERSONNES



IGNORÉE :

L'ATTR-CM PEUT
TOUT SIMPLEMENT
passer inaperçue



MAL DIAGNOSTIQUÉE :

ÉTANT DONNÉ QUE SES
SYMPTÔMES SONT
SEMBLABLES À CEUX D'AUTRES
MALADIES CARDIAQUES,
L'ATTR-CM EST SOUVENT
mal diagnostiquée

SYMPTÔMES DE L'ATTR-CM

Les symptômes de l'ATTR-CM sont souvent semblables à ceux d'autres maladies cardiaques, ce qui peut retarder le diagnostic. Certaines personnes ne présentent que peu ou pas de symptômes et la maladie passe alors inaperçue pendant des années, jusqu'à ce qu'elle atteigne un stade plus avancé.

Elle peut se manifester de différentes manières. Voici des exemples de symptômes courants :



ESSOUFFLEMENT
(le plus courant)



FATIGUE
excessive



**ÉPAISSISSEMENT
DE LA LANGUE**



**TROUBLES
GASTRO-
INTESTINAUX**
(ex. diarrhée)



**SYNDROME DU
CANAL CARPIEN**
(maladie causant une
pression sur un nerf
situé dans le poignet)



ENGOURDISSEMENT
sensation étrange
de picotements ou
douleurs dans les
orteils ou les pieds



GONFLEMENT
au niveau du bas
des jambes

Si les symptômes s'aggravent alors même que vous prenez un traitement pour l'insuffisance cardiaque ou si vous souffrez d'effets indésirables, parlez-en à votre médecin.

DÉPISTAGE DE L'ATTR-CM

Étant donné que l'ATTR-CM présente des symptômes communs à d'autres maladies cardiaques (voire peu ou pas de symptômes manifestes), elle passe souvent inaperçue et son dépistage peut prendre du temps. La bonne nouvelle, c'est que, grâce à une connaissance et un dépistage accrus, il est possible d'obtenir un diagnostic précis et d'entamer un traitement adéquat.

En vue de confirmer le diagnostic, votre médecin peut vous soumettre à un **examen médical** afin d'évaluer votre état de santé global, étudier votre **dossier médical** et vous poser des questions sur la **santé de votre famille**. D'autres tests permettent également de confirmer un diagnostic d'ATTR-CM :

- ♥ **PRISES DE SANG :**
elles permettent de contrôler la quantité de certaines substances normalement présentes dans le sang et de rechercher des marqueurs d'amyloïdose ou de lésion du myocarde.
- ♥ **ANALYSES D'URINE :**
elles permettent d'évaluer le fonctionnement des reins et d'écarter d'autres formes d'amyloïdose.
- ♥ **BIOPSIE :**
elle permet d'examiner un petit échantillon de tissu cardiaque au microscope afin de confirmer la présence de dépôts amyloïdes.
- ♥ **SCINTIGRAPHIE AU PYROPHOSPHATE MARQUÉ AU TECHNÉTIUM (99m Tc-PYP) :**
elle utilise un radiotraceur (99mTc-PYP) qui s'accumule au niveau des dépôts amyloïdes présents dans le cœur. Bien qu'il s'agisse d'une technologie similaire à la scintigraphie osseuse, elle ne cible pas les os.
- ♥ **DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE (sanguin ou salivaire)**
il permet de déterminer la forme d'ATTR-CM (héréditaire ou sauvage) et la nécessité d'encourager d'autres membres de la famille à se faire dépister.

*Des examens complémentaires peuvent être requis pour confirmer le diagnostic de cardiomyopathie. Certains patients peuvent également être amenés à porter un appareil tel qu'un **holter** ou un **enregistreur d'événements**. Ce type d'appareil se porte généralement entre 24 et 48 heures et enregistre l'activité électrique du cœur en continu (ECG) au cours des activités quotidiennes.*

IMPORTANCE DU DÉPISTAGE PRÉCOCE :

LE *diagnostic précoce*
DE L'ATTR-CM PEUT PERMETTRE
D'AMÉLIORER LES CONDITIONS DE VIE DES
PERSONNES QUI EN SONT ATTEINTES

TRAITEMENT ET PRISE EN CHARGE DE L'ATTR-CM

S'il n'existe actuellement aucun remède à l'ATTR-CM, certains traitements peuvent ralentir la maladie en limitant ou empêchant l'accumulation de protéines nocives dans le cœur. Ils peuvent également atténuer les symptômes, améliorer le fonctionnement du cœur et aider à gérer les complications telles que l'insuffisance et les arythmies cardiaques.

L'équipe médicale, comprenant généralement des cardiologues, des radiologues, des neurologues et d'autres spécialistes, collaborera avec vous pour élaborer un plan thérapeutique adapté à la forme et à la gravité de votre maladie.



MODE DE VIE SAIN : L'adoption d'habitudes saines comme une **alimentation nutritive**, le maintien d'un **poids de forme**, la pratique d'une **activité physique régulière**, le **contrôle de la tension artérielle et de la glycémie**, l'**arrêt du tabagisme** (le cas échéant), la **limitation de l'apport en sel** et la **réduction du stress** peuvent améliorer votre bien-être général et augmenter votre espérance de vie.



TRAITEMENTS MÉDICAMENTEUX : Certains médicaments peuvent ralentir la progression de la maladie en empêchant la protéine de s'accumuler dans le corps. D'autres permettent d'atténuer les symptômes de la cardiomyopathie et/ou de l'insuffisance cardiaque (gonflement dû à une accumulation de liquide, rythme cardiaque irrégulier, hypertension artérielle) afin d'améliorer le bien-être et de rester actif. Les personnes atteintes de cardiomyopathie restrictive présentent un risque plus élevé de formation de caillots sanguins dans les cavités du cœur ; le cas échéant, des anticoagulants peuvent être prescrits.



DISPOSITIFS : Il peut s'agir de stimulateurs cardiaques (pacemakers) qui contrôlent le rythme et les battements du cœur, de défibrillateurs automatiques implantables (DAI) qui administrent un choc électrique au cœur pour corriger les arythmies potentiellement mortelles, ou encore de dispositifs d'assistance ventriculaire gauche (DAVG) qui aident à pomper le sang depuis la cavité inférieure (ventricule) gauche du cœur vers le reste du corps.



TRANSPLANTATION : En présence de formes graves et lorsque les autres solutions thérapeutiques n'ont pas permis d'améliorer la santé cardiaque du patient, la transplantation cardiaque peut être le dernier recours. Dans certains cas d'ATTR-CM héréditaires, une greffe du foie peut permettre d'arrêter la production de la protéine TTR anormale, mais uniquement pour la forme héréditaire de la maladie.

QUESTIONS À POSER À VOTRE MÉDECIN

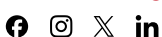
- ✓ L'ATTR-CM peut-elle être à l'origine de mes symptômes ?
- ✓ Je souffre d'insuffisance cardiaque ; l'ATTR-CM peut-elle en être la cause ?
- ✓ De quelle forme d'ATTR-CM suis-je atteint(e) et quelles complications peuvent en découler ?
- ✓ Quel est le degré de gravité de mon ATTR-CM ? D'autres organes sont-ils touchés ?
- ✓ Dois-je subir un dépistage génétique ? Et les membres de ma famille ?
- ✓ Quelles sont les solutions thérapeutiques, et quels sont les bénéfices et les risques de chacune ?
- ✓ Y a-t-il des médicaments que je dois éviter de prendre ?
- ✓ Que se passe-t-il si je ne reçois pas de traitement ?
- ✓ Comment puis-je adopter un mode de vie plus sain ?
- ✓ Comment dois-je surveiller ma maladie au fil du temps ?
- ✓ À quelle fréquence dois-je vous consulter ?
- ✓ Dans quels cas dois-je solliciter une aide médicale d'urgence ?
- ✓ Comment puis-je me mettre en relation avec d'autres personnes atteintes d'ATTR-CM afin que nous puissions nous soutenir et partager notre expérience ?



Mended Hearts
Europe

WWW.MENDEDHEARTSEUROPE.ORG

✉ MHEUROPE@MENDEDHEARTS.ORG



Amyloidosis Patients Association

WWW.AMYBEL.BE/FR

✉ INFO@AMYBEL.BE



FINANCÉ PAR UNE SUBVENTION
ÉDUCATIVE PROVENANT DE

BRIDGEBIO