



# **GARDEZ UN COUP D'AVANCE SUR LA MALADIE**

## **Amylose ATTR**

*Évaluer la progression de la maladie grâce à  
un suivi régulier et pluridisciplinaire*

 **Alnylam**  
PHARMACEUTICALS

ATTR: amylose à transthyréline

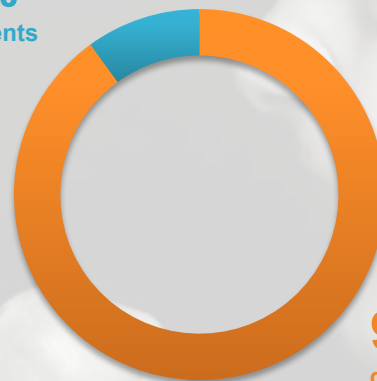


**ATTR-CM : LA TTR  
ANORMALE A  
L'ORIGINE DE LA  
MALADIE**

# L'AMYLOSE CARDIAQUE À TTR EST CAUSÉE PAR L'INFILTRATION DE FIBRILLES AMYLOÏDES DANS DIFFÉRENTS ORGANES

- L'amylose cardiaque à transthyréline, ou ATTR-CM, est une pathologie provoquée par l'**accumulation de dépôts amyloïdes de protéines TTR** dans plusieurs organes, dont les **nerfs périphériques, le cœur et les yeux**, provoquant des **dommages irréversibles** en l'absence de traitement.<sup>1</sup>
- **Deux origines** :<sup>1</sup>
  - **Une mutation** du gène codant pour la TTR (ATTRv, forme héréditaire)
  - **L'âge** (ATTRwt, forme sauvage), à l'origine d'une TTR instable

10 %  
des patients



90 %  
des patients

# L'AMYLOSE CARDIAQUE À TTR EST CAUSÉE PAR L'INFILTRATION DE FIBRILLES AMYLOÏDES DANS DIFFÉRENTS ORGANES<sup>1,2</sup>

- En temps normal, les monomères de **TTR**, majoritairement produits dans le foie, **se replient et s'assemblent** en tétramères
- Dans l'**ATTR**, les **tétramères de TTR anormale sont instables et se disloquent** en monomères qui, repliés de manière incorrecte, **s'agrègent en fibrilles amyloïdes**.
- Ces fibrilles **s'accumulent en dépôts amyloïdes** dans différents organes, dont **le cœur, les nerfs cardiaques ou le système nerveux autonome**



⊕ Tétramère de TTR

△ Monomère de TTR

ATTR-CM, amylose cardiaque à TTR ; TTR, transthyréline ; ATTR, amylose à TTR ; ATTRv, ATTR héréditaire ; ATTRwt, ATTR sauvage (wild-type) ; IC, insuffisance cardiaque

1. Adams D et al. Nat Rev Neurol. 2019 Jul;15(7):387-404 ; 2.. Damy T et al. Eur Heart J. 2019 Apr 1:ehz173 ;

# LES DÉPÔTS DE TTR SERONT À L'ORIGINE DE LA PATHOLOGIE

- Dans l'ATTR-CM, les **fibrilles de TTR** s'accumulent pour former des dépôts amyloïdes dans le myocarde<sup>1</sup>
- Les **dépôts de TTR** vont s'infiltrer dans l'espace interstitiel du myocarde, causant une **rigidité musculaire et un aspect hypertrophié**<sup>1</sup>
- Ces dépôts provoquent une **cardiomyopathie restrictive** et des dysfonctions diastolique et systolique à l'origine d'une **insuffisance cardiaque**<sup>1,2</sup>

TTR, transthyréline ; ATTR-CM, amylose à TTR avec cardiomyopathie ; ICPEp, insuffisance cardiaque à fraction d'éjection préservée ; HVG, hypertrophie ventriculaire gauche.

1. Jain A. et al. Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy (ATTR-CM). StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing. 2024. Disponible sur <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK574531> [accès Novembre 2024] ;

2. Griffin JM. Et al. *Circ Res*. 2021;128(10):1554-1575

Myocarde sain



Myocarde sain

Dépôts de TTR



Fibrilles amyloïdes



Infiltrations  
myocardiques



**UNE PATHOLOGIE  
PROGRESSIVE AUX  
CONSEQUENCES  
LOURDES**

# L'AMYLOSE CARDIAQUE À TTR EST UNE PATHOLOGIE AGRESSIVE QUI IMPACTE LOURDEMENT LE QUOTIDIEN DES PATIENTS<sup>1-4</sup>

- **Une pathologie au pronostic sombre**

En France :

- L'incidence est de **3,6 pour 100 000 patients** en 2019.<sup>1</sup>
- La survie médiane est de **41,9 mois** (IC95% 39,6-44,1).<sup>1</sup>

- **Un lourd fardeau pour le patient**

- Des hospitalisations fréquentes : \*<sup>4</sup>
  - 1 patient sur 2 rapporte **3 hospitalisations/ an** en moyenne
  - Près de 20 % des patients ont **recours aux urgences dans l'année**
- Un lourd impact sur la vie quotidienne et la qualité de vie<sup>5</sup>

L'espérance de vie des patients atteints d'ATTR-CM est de :

**2-6**

**ANS**

À partir du diagnostic<sup>2,3</sup>

\*Enquête réalisée auprès de 603 patients adultes atteints d'amylose (amylose cardiaque à TTR mutée ou héréditaire pour 34,5 %) ayant répondu à un questionnaire diffusé par le centre hospitalier participant.<sup>5</sup>

1. Damy T, et al. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2023;18:345 ; 2. Castaño A, et al. Heart Fail Rev 2015;20:163-78 ; 3. Rozenbaum MH, et al. Cardiol Ther 2021;10(1):141-159 ; 4. Association Française contre l'Amylose. Impact de l'amylose au quotidien. Rapport du 29 août 2019. Disponible sur internet : <https://amylose.asso.fr/wp-content/uploads/2023/07/AFCA-rapport-enquete-qualite-vie-hATTR-PN-11.19.pdf> (dernier accès en novembre 2024). 5. Eldhagen P, et al. ESC Heart Failure 2023; 10: 1871-1882.

# L'AMYLOSE CARDIAQUE À TTR EST UNE MALADIE ÉVOLUTIVE

**Le diagnostic d'ATTR-CM peut être retardé jusqu'à 6 ans<sup>1</sup>**

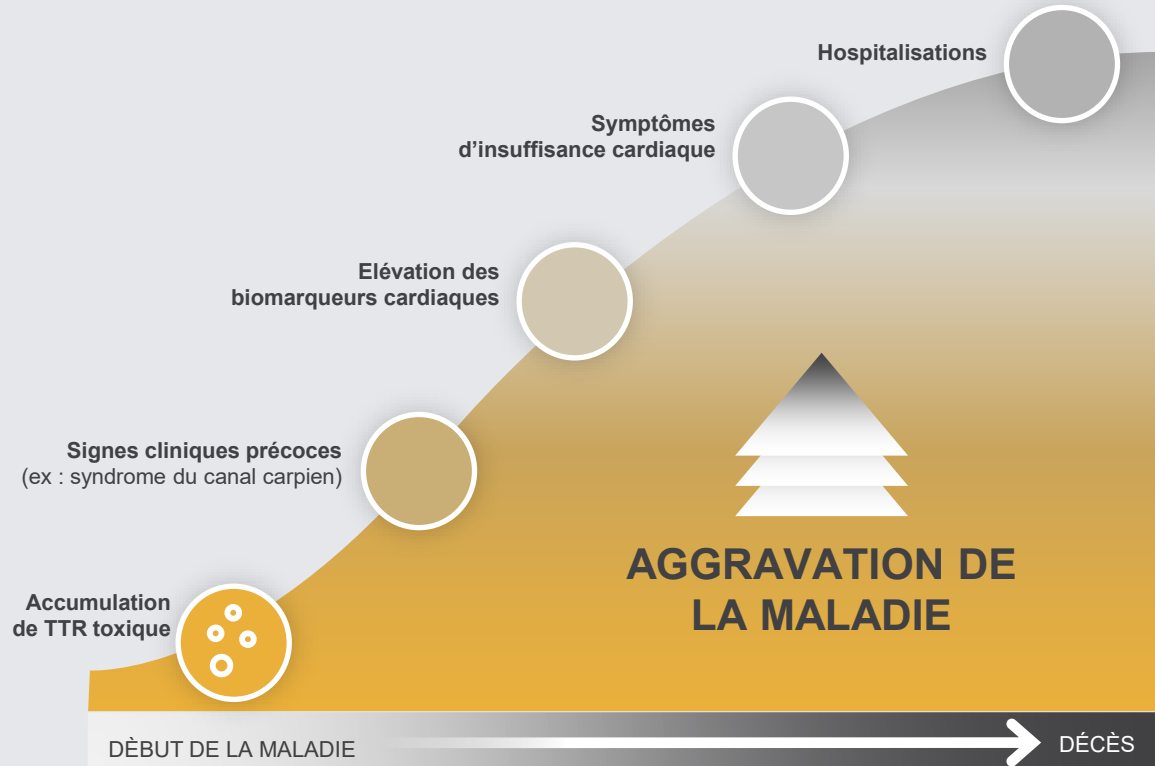
- Symptômes peu spécifiques
- Connaissance hétérogène des signes cliniques

ATTR-CM, amylose cardiaque à transthyrétine ; HVG, hypertrophie ventriculaire gauche,

1. Rozenbaum MH, et al. *Cardiol Ther.* 2021;10:141–159; 2.

Porcari A, et al. *Cardiovasc Res.* 2023;118(18):3517–3535;

Progression dans l'ATTR-CM<sup>2</sup>



Adapté de Galuszka OM, Stämpfli SF. 2023.<sup>4</sup>



UN DIAGNOSTIC  
PRECOCE EST  
ESSENTIEL POUR  
VOS PATIENTS

# UNE INSUFFISANCE CARDIAQUE À FRACTION D'EJECTION PRESERVEE OU UNE HYPERTROPHIE VENTRICULAIRE GAUCHE PEUVENT ÊTRE DES SIGNES D'ATTR-CM

Des études ont montré que jusqu'à :

~1 patient sur 6 atteints d'HVG<sup>1</sup>

~1 patient sur 7 atteints d'ICFep<sup>1</sup>

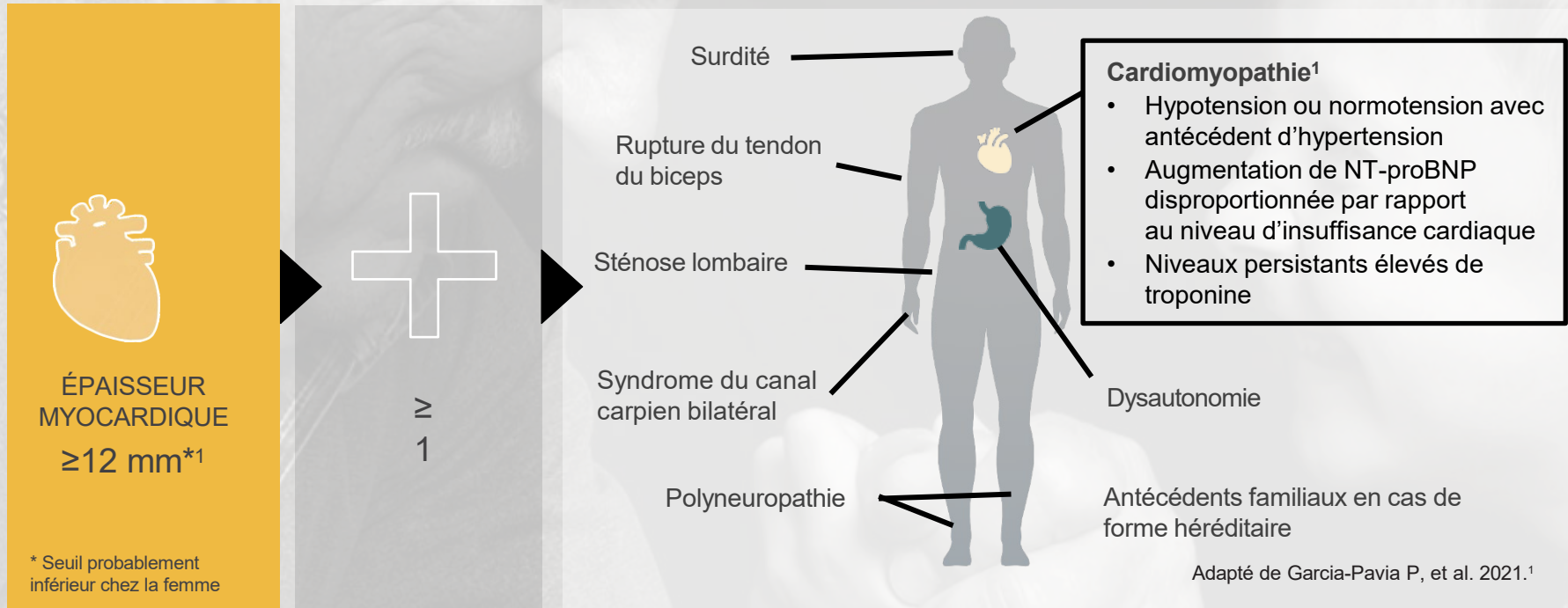
~1 patient sur 7 atteints de rétrécissement aortique<sup>4</sup>

pouvaient être atteints d'ATTR-CM<sup>2,3</sup>

ICFep, insuffisance cardiaque à fraction d'éjection préservée ; HVG, hypertrophie ventriculaire gauche ; ATTR-CM, amylose à transthyréine avec cardiomyopathie

1. Garcia-Pavia P. et al. *ESC Heart Fail.* 2024 ; 2. Davies DR et al. *JAMA Cardio.* 2022;(10):1036-1044 ; Naito T. et al. *ESC Heart Fail.* 2023;10(3):1896-1906. 4. Fabbri G. et al. *Eur Heart J Suppl.* 2021 Oct 8;23(Suppl E):E128-E132.

# FACE À UNE INSUFFISANCE CARDIAQUE À FRACTION D'ÉJECTION INITIALEMENT PRÉSERVÉE (ICFE<sub>p</sub>) ASSOCIÉE À CES DRAPEAUX ROUGES CLINIQUES, SUSPECTEZ UNE ATTR-CM



ATTR, amylose   transthyr tine ; ATTR-CM, ATTR avec cardiomyopathie ; ATTRv, ATTR h r ditaire ; ATTRwt, ATTR sauvage ; IC, insuffisance cardiaque ; ICFE<sub>p</sub>, insuffisance cardiaque   fraction d' jection pr serv e ; NT-proBNP, prohormone N-terminale du peptide natriur tique de type c r bral.

1. Garcia-Pavia P, et al. *Eur J Heart Fail.* 2021;23(4):512–526.

# CES DRAPEAUX ROUGES À L'IMAGERIE CARDIAQUE PEUVENT AUSSI VOUS DONNER DES PISTES POUR LE DIAGNOSTIC D'ATTR-CM

## ECG<sup>1</sup>

- Pseudo-ondes Q
- Diminution du voltage QRS / QRS réduit
- Troubles de la conduction auriculo-ventriculaire

## ECHOCARDIOGRAPHIE<sup>1</sup>

- Épaississement des valves
- **Diminution de la déformation longitudinale (strain) avec un schéma d'épargne apical**
- Valeurs du  $e'$  latéral  $< 5$  cm/s et  $E/e' > 11^2$
- Épanchement péricardique / Épaississement de la paroi du ventricule droit possible

## IRM CARDIAQUE<sup>1</sup>

- Rehaussement tardif sous endocardique ou transmural
- Valeurs élevées au T1 mapping
- Augmentation du volume extracellulaire
- Cinétique anormale du gadolinium

- Rechercher ces signes dans votre pratique quotidienne **pourrait prévenir un délai** diagnostique<sup>3</sup>, notamment si associés avec une élévation anormale des biomarqueurs : NT-proBNP et Troponines.<sup>1</sup>

# CONDUITE A TENIR EN CAS DE SUSPICION D'ATTR-CM<sup>1</sup>

## TESTS HÉMATOLOGIQUES

EPP, dosage chaînes légères sériques, immunofixation sérique + urinaire



## SCINTIGRAPHIE osseuse au <sup>99m</sup>Tc-DPD/PYP/HMDP

### SCINTIGRAPHIE GRADE 0

TESTS  
HÉMATOLOGIQUES -

### SCINTIGRAPHIE GRADE 1-3

TESTS HÉMATOLOGIQUES -

### SCINTIGRAPHIE GRADE 0

TESTS  
HÉMATOLOGIQUES +

### SCINTIGRAPHIE GRADE 1-3

TESTS  
HÉMATOLOGIQUES +

Amylose cardiaque (ATTR ou AL) **PEU PROBABLE**

Si la suspicion persiste, considérer une IRMc et une biopsie

**GRADE 1**

Confirmation histologique nécessaire **au diagnostic**

**GRADE 2-3**

**AMYLOSE CARDIAQUE ATTR CONFIRMÉE**

ATTR-CM exclue. **CONFIRMER OU EXCLURE AMYLOSE AL** par IRM cardiaque

Confirmation histologique (habituellement cardiaque) pour typer l'amylose cardiaque (AL ou ATTR)



ATTR-CM confirmée : **un test génétique** doit être réalisé pour différencier la forme sauvage ou héréditaire<sup>1</sup>

Adapted from Garcia-Pavia P, et al. 2021.<sup>1</sup>

# ORDONNANCES TYPES pour RECHERCHER UNE ATTR-CM



Médecin Prescripteur	Structure

Nom :

Prénom :

Age ou date de Naissance :

Date de prescription : \_\_/\_\_/\_\_

**Faire faire pour rechercher une Gammapathie dans le cadre d'une suspicion d'amylose cardiaque:**

#### 1/ Electrophorèse des protéides sériques

A la recherche d'un pic monoclonal d'immunoglobuline étroit dans la zone des Béta ou Gamma globulines. L'hypogammaglobulinémie peut-être en rapport avec la présence d'une gammapathie à chaîne légère isolée (sans chaîne lourde).

#### 2/ Immunofixation sérique (=immunoélectrophorèse)

Identification de l'immunoglobuline monoclonale et permet le diagnostic des immunoglobulines monoclonales non détectables à l'électrophorèse.

#### 3/ Dosage des chaînes légères libres sériques (Kappa et Lambda) avec calcul du ratio et de la différence.

Permet de quantifier l'excès relatif de la chaîne légère libre (CLL) impliquée dans une gammapathie. L'insuffisance rénale majeure les taux de CLL.

#### 4/ Recherche de la protéinurie de Bence Jones (urine) sur échantillon

Correspond à la chaîne légère libre qui est excrétée dans les urines

Signature :

Pour plus d'informations sur l'amylose, rendez-vous sur le site du Réseau Amylose : [www.reseau-amylose.org](http://www.reseau-amylose.org)

**Ces ordonnances sont téléchargeables sur le site du réseau amylose : <https://reseau-amylose.org/jesuissointant/les-ordonnances-amylose-pour-vos-consultations/>**



Médecin Prescripteur	Structure

Nom :

Prénom :

Age ou date de Naissance :

Date de prescription : \_\_/\_\_/\_\_

**Faire faire pour une scintigraphie cardiaque au traceur osseux pour rechercher une amylose cardiaque.**

**-Note :** Cet examen ne s'interprète qu'en fonction de la présence ou non d'une gammapathie. Il faut donc prescrire les examens pour rechercher une gammapathie simultanément à la scintigraphie si ce statut n'est pas connu. Pour rechercher une gammapathie 4 examens à prescrire : Electrophorèse sérique, Immunofixation sérique, Dosage des Chaînes Légères Libres et Recherche de protéinurie de Bence Jones dans les urines.

#### -L'analyse des résultats :

1/ En présence d'une FIXATION CARDIAQUE SANS gammapathie : Le diagnostic est en faveur d'une amylose cardiaque à transthyrétine (TTR). Faire une analyse génétique du gène TTR pour différencier l'amylose TTR dite sérique de l'amylose TTR héréditaire (Présence d'une mutation dans le gène TTR).

2/ En présence d'une FIXATION CARDIAQUE AVEC gammapathie : Il peut s'agir d'une Amylose à transthyrétine associée à une MGUS ou une Amylose AL avec une fixation cardiaque (10% des cas environ). Il faut compléter le bilan par une preuve histologique (Adresser le patient ?).

3/ En l'absence de fixation cardiaque mais AVEC une gammapathie : Attention, il s'agit probablement d'une Amylose AL. C'est une urgence diagnostique. (Adresser le patient ?). Une scintigraphie cardiaque au traceur osseux normale (sans fixation cardiaque) n'élimine donc pas le diagnostic d'amylose.

4/ En l'absence de fixation cardiaque ET en l'absence de gammapathie : Renvoyer le diagnostic d'amylose. IL ne s'agit probablement pas d'une amylose ou alors d'une forme amylose cardiaque rare (amylose TTR héréditaire à forme neurologique, Amylose AL sans chaîne légère libre dans le sérum).

Signature :

Pour plus d'informations sur l'amylose, rendez-vous sur le site du Réseau Amylose : [www.reseau-amylose.org](http://www.reseau-amylose.org)

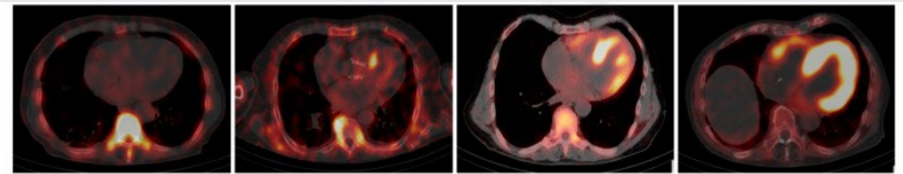
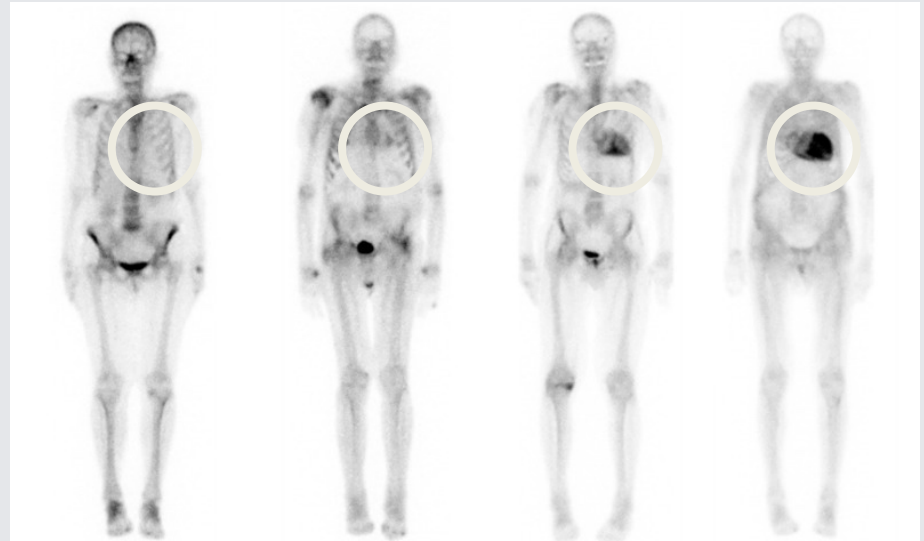
# EN CAS DE TESTS HEMATOLOGIQUES NEGATIFS, UNE SCINTIGRAPHIE POSITIVE PERMET DE CONFIRMER LE DIAGNOSTIC D'ATTR

## Que rechercher en SCINTIGRAPHIE ?

Ces images représentent la fixation cardiaque au  $^{99m}\text{Tc}$ -DPD lors d'une scintigraphie (en haut) et SPECT (en bas).

Le résultat de la scintigraphie sera exprimé en score de perugini:<sup>1,2</sup>

- **Grade 0:** individu non-affecté, aucune fixation cardiaque.
- **Grade 1:** patient avec une fixation cardiaque modérée, moins forte que dans les os.
- **Grade 2:** patients ATTR avec forte fixation cardiaque, similaire aux os.
- **Grade 3:** patients ATTR avec fixation cardiaque prononcée, plus importante que dans les os.



Grade 0

Grade 1

Grade 2

Grade 3

$^{99m}\text{Tc}$ -DPD, acide technétium-99m=3,3-diphosphono-1,2-propanodicarboxylique ; ATTR, amylose à transthyrétine; SPECT, tomographie par émission monophotonique.

1. Zhao M, et al. *Biology (Basel)*. 2022;11(10):1395; 2. Mohan JC, et al. *Indian Heart J*. 2022;74(6):441–449.

Images tirées de : Zhao M, et al. *Biology (Basel)*. 2022;11(10):1395



ATTR-CM :  
SAUVAGE OU  
HEREDITAIRE,  
POURQUOI  
DIFFERENCIER ?

# LES AMYLOSES ATTR<sub>v</sub> ET ATTR<sub>wt</sub> ONT DES CARACTÉRISTIQUES DIFFÉRENTES<sup>1</sup>

	AMYLOSE ATTR <sub>v</sub>	AMYLOSE ATTR <sub>wt</sub>
<b>Génétique</b> <sup>2,3</sup>	Variant du gène <i>TTR</i>	Absence de variant du gène <i>TTR</i>
<b>Âge typique à la présentation</b> <sup>3,4</sup>	25–65 ans (selon le variant)	> 60 ans
<b>Types de manifestations</b> <sup>3,4</sup>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Insuffisance cardiaque</li> <li>▪ Troubles de la conduction</li> <li>▪ Syndrome du canal carpien bilatéral</li> </ul>	
	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Polyneuropathie sensitive et motrice</li> <li>▪ Dysautonomie : hypotension orthostatique, troubles érectiles, diarrhées/constipation</li> <li>▪ Antécédents familiaux</li> <li>▪ Dépôts vitréens</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Surdit�</li> <li>▪ Rupture du tendon bicipital</li> <li>▪ Canal lombaire �troit</li> </ul>
<b>Pronostic en l'absence de traitement</b> <sup>5</sup>	~2 ans*	~4 ans

■ L'amylose ATTR<sub>v</sub> pr sente une  volution diff rente de l'amylose ATTR<sub>wt</sub>, avec une survie plus courte<sup>5,6</sup>

\*Patients pr sentsant principalement des sympt mes cardiaques.<sup>5</sup>

ATTR<sub>v</sub>, amylose h r ditaire   transthyr tine (v pour variant) ; ATTR<sub>wt</sub>, transthyr tine de type sauvage ; TTR, transthyr tine.

1. Garcia-Pavia P, et al. *Eur J Heart Fail.* 2021;23(4):512–526; 2. Mohty D, et al. *Arch Cardiovasc Dis.* 2013;106 (10):528–540; 3. Gonz lez-L pez E, et al. *Rev Esp Cardiol.* 2017;70(11):991–1004; 4. Coelho T, et al. *Curr Med Res Opin.* 2013;29(1):63–76; 5. Ruberg FL, et al. *Am Heart J.* 2012;164(2):222–228; 6. Lane T, et al. *Circulation.* 2019;140(1):16–26.

# SEULS LES TESTS GÉNÉTIQUES PERMETTRONT DE CONFIRMER UNE AMYLOSE ATTRv<sup>1</sup>

- En cas d'ATTRv, un suivi des membres de la famille pourra être mis en place<sup>1,2</sup>
- Le dépistage est indispensable en raison de la gravité de la maladie, de la disponibilité de traitements efficaces en début de maladie et des implications pour la descendance.<sup>2</sup>

ATTR, amylose à transthyréine ; ATTRv, transthyréine héréditaire (v pour variant) ; ATTRwt, transthyréine de type sauvage ; ESC, Société européenne de cardiologie ; TTR, transthyréine.

1. Garcia-Pavia P, et al. *Eur J Heart Fail* 2021;23(4):512–526;

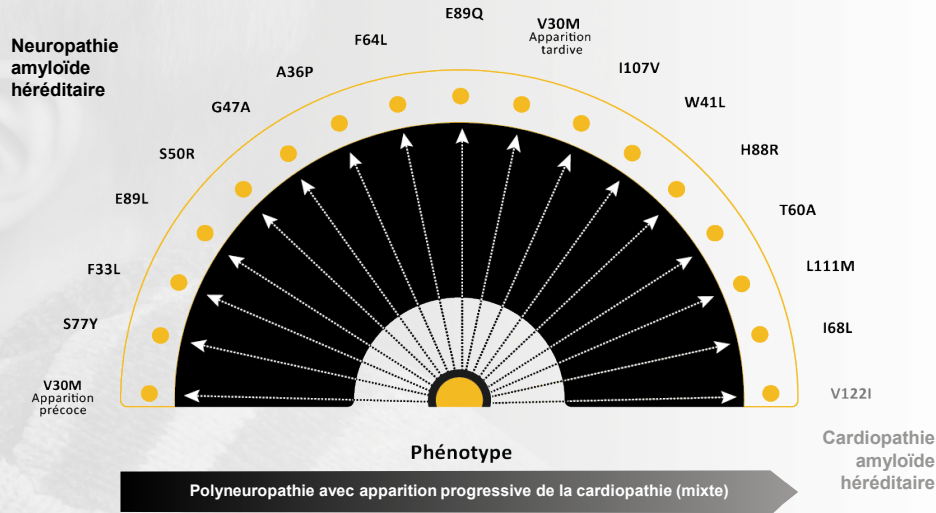
2. Gertz M, et al. *BMC Fam Pract* 2020;21(1):198.

UNE FOIS LE DIAGNOSTIC DE L'AMYLOSE  
CARDIAQUE ATTR CONFIRMÉ, UN TEST  
GÉNÉTIQUE DOIT ÊTRE RÉALISÉ POUR  
IDENTIFIER UNE ÉVENTUELLE AMYLOSE  
ATTRv. UN CONSEIL GÉNÉTIQUE DEVRA  
ALORS SE METTRE EN PLACE

Les tests génétiques devraient être effectués  
même chez les patients âgés, car certains  
d'entre eux pourraient avoir des mutations *TTR*.

# LA MAJORITE DES PATIENTS ATTR<sub>v</sub> PRESENTERONT UNE ATTEINTE CARDIAQUE ET NEUROLOGIQUE<sup>1,2</sup>

## Spectre des symptômes de l'ATTR<sub>v</sub><sup>2</sup>




54 à 96 % des patients atteints d'amylose héréditaire à TTR avec cardiomyopathie présentent une polyneuropathie symptomatique au moment du diagnostic.<sup>3,4</sup>

Evaluation neurologique nécessaire en cas de :<sup>5</sup>

- **Atteinte sensitive** (faiblesse musculaire, altération sensation douloureuse ou de la température)
- **Atteinte motrice** (difficulté à la marche)
- **Dysautonomie** (hypotension orthostatique, diarrhée, constipation, dysfonction érectile)

ATTR : Amylose à Transthyrétine ; ATTR<sub>v</sub> : amylose ATTR variant ; TTR : transthyrétine.

1. Adams D, et al. Nat Rev Neurol. 2019;15(7):387-404 ; 2. Rapezzi C et al. Eur Heart J 2013;34:520-528. 3. Lane T, et al. Circulation. 2019;140:16-26. 4. Grogan M, et al. Présenté lors de la 23e réunion scientifique annuelle de la Heart Failure Society of America (HFSA) ; Philadelphia PA, É.-U. ; du 13 au 16 septembre 2019. Poster. 5. Coelho T, et al. Curr Med Res Opin; 6. 2023 ACC Expert Consensus Decision Pathway on Comprehensive Multidisciplinary Care for the Patient With Cardiac Amyloidosis, JOURNAL OF THE AMERICAN COLLEGE OF CARDIOLOGY 2022 2013;29(1):63-76;



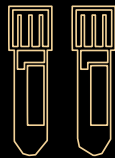
**UNE MALADIE FATALE  
NECESSITANT UN  
PRISE EN CHARGE  
IMMEDIATE**

# L'AMYLOSE ATTR PEUT PROGRESSER RAPIDEMENT, METTANT EN JEU LE PRONOSTIC VITAL DES PATIENTS<sup>1</sup>

LA PROGRESSION DE L'AMYLOSE ATTR ENTRAÎNE :



Une réduction de la FEVG, entraînant des conséquences graves pour le patient<sup>2</sup>



Une augmentation des taux de NT-proBNP, de BNP et de troponine, facteurs de mauvais pronostic<sup>3-6</sup>



Une incidence accrue d'hospitalisations pour insuffisance cardiaque, associée à la mortalité à court et à long terme<sup>7</sup>



Une diminution de la distance parcourue au test de marche de 6 minutes (TDM6), impactant les capacités quotidiennes des patients et leur indépendance<sup>1,8,9</sup>



Une utilisation accrue des diurétiques, dont la consommation est corrélée à la gravité de l'IC<sup>10</sup>

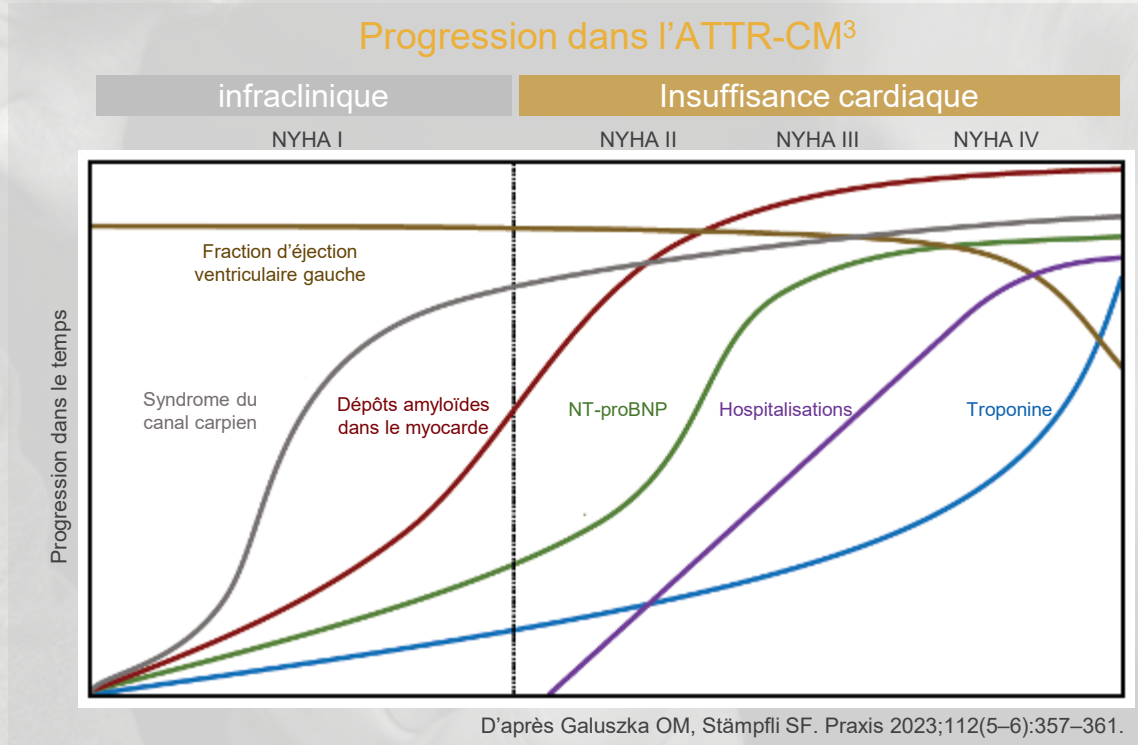
TDM6, test de marche de 6 minutes ; ATTR, amylose à transthyrétine ; ATTRv, amylose héréditaire à transthyrétine (v pour variant) ; FEVG, fraction d'éjection ventriculaire gauche ; IC, insuffisance cardiaque ; NT-proBNP, prohormone -terminale du peptide natriurétique de type cérébral ; NYHA, New York Heart Association ; QdV, qualité de vie.

1. Ruberg FL, et al. *Am Heart J* 2012;164(2):222–228.e1; 2 Pannone L, et al. *J Clin Med*. 2021;10(9):1823; 3 Nativi-Nicolau J, et al. *ESC Heart Fail*. 2021;8(5):3875–3884 and Supplementary Information; 4 Ungerer MN, et al. *Amyloid* 2021;28(2):91–99; 5. Kristen AV, et al. *PLoS One* 2017;12(4):e0173086; 6 Damy T, et al. *Amyloid*. 2016;23(3):194–202; 7 Buddeke J, et al. *BMC Public Health* 2020;20(1):36; 8 Gilmore JD, et al. *Orphanet J Rare Dis* 2015;10(Suppl 1):O10; 9 Cazzoletti L, et al. *Respir Res* 2022;23(1):83; 10 Cheng RK, et al. *JACC CardioOncol*. 2020;2(3):414–424;

# IL EST NÉCESSAIRE DE TRAITER PRÉCOCEMENT LES PATIENTS AFIN DE RALENTIR L'ÉVOLUTION DE LA MALADIE.

**La progression de la maladie nécessite une prise en charge la plus précoce possible pour éviter le déclin de la fonction cardiaque**

- Dégradation progressive :<sup>1</sup>
  - des paramètres cliniques et fonctionnels
  - des biomarqueurs : NT-proBNP, troponine I
- Tout retard de prise en charge conduit à la progression de la maladie<sup>2</sup>



NT-proBNP : prohormone N-terminale du peptide natriurétique de type B ; NYHA : New York Heart Association ; TTR : transthyrétine.

1. Castaño A, et al. Heart Fail Rev 2015;20:163-78 ; 2. Rozenbaum MH, et al. Cardiol Ther 2021;10(1):141-159 3. Galuszka OM, Stämpfli SF. Praxis 2023;112(5-6):357-361.

# UN SUIVI REGULIER POUR UNE PRISE EN CHARGE OPTIMALE DANS L' AMYLOSE ATTR<sup>1</sup>

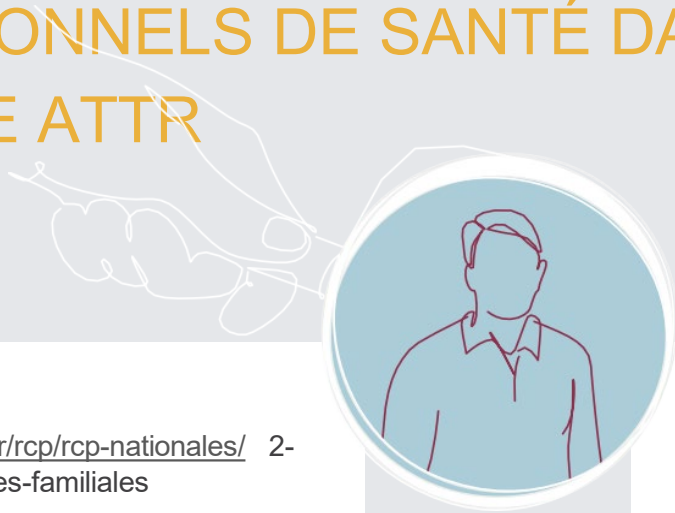
Les patients devraient être régulièrement évalués pour envisager des optimisations de prise en charge

Tous les 6 mois	Amylose ATTRv	Amylose ATTRwt
ECG	✓	✓
NYHA <sup>2</sup>	✓	✓
Dosage des biomarqueurs cardiaques sanguins (NT-proBNP/BNP et troponine)	✓	✓
Évaluation neurologique	✓	
TDM6 (facultatif)	✓	✓
KCCQ (facultatif)	✓	✓
Tous les 12 mois		
Échocardiographie/IRM cardiaque	✓	✓
Holter ECG de 24 heures	✓	✓
Évaluation ophtalmologique	✓	

ATTR, amylose méditée par la transthyréine ; ATTRv, amylose héréditaire à transthyréine (v pour variant) ; ATTRwt, transthyréine de type sauvage ; ECG, électrocardiogramme ; IRM cardiaque, imagerie par résonance magnétique cardiaque ; KCCQ, questionnaire de cardiomyopathie de Kansas City ; NT-proBNP, prohormone N-terminale du peptide natriurétique de type cérébral ; NYHA, New York Heart Association ; TDM6, test de marche de 6 minutes.

1. Garcia-Pavia P, et al. Eur J Heart Fail. 2021;23(4):512–526; 2. Kittleson MM, et al. J Am Coll Cardiol. 2023 Mar 21;81(11):1135.

# DEUX FILIÈRES DE SOIN POUR SOUTENIR LES PROFESSIONNELS DE SANTÉ DANS LA GESTION DE L'AMYLOSE ATTR



## FILNEMUS

<https://www.filnemus.fr/rcp/rcp-nationales/2-neuropathies-amyloides-familiales>



## CARDIOGEN

<https://reseau-amylose.org/jesuissaignant/rcp-nationale-amyloses-cardiaques/>



Le recours à des RCP nationales pour la prise en charge des patients permet de faire bénéficier tous les patients atteints de pathologies cardiaques héréditaires ou rares de propositions diagnostiques et thérapeutiques pluridisciplinaires basées sur l'avis d'experts du domaine et les données des plus récentes de la littérature médicale

ATTR, amylose à transthyrétine ; HCP, professionnel de la santé ; RCP, réunion de concertation pluridisciplinaire.

# AIDEZ VOS PATIENTS À PRÉSERVER CE QUI EST IMPORTANT

L'amylose ATTR est une pathologie potentiellement mortelle pouvant entraîner une progression systémique rapide, une perte d'indépendance et le décès<sup>1-3</sup>



L'ATTR-CM est causée par des protéines TTR dans différents organes, à l'origine dommages irréversibles<sup>4</sup>



Connaître les drapeaux rouges et examens à réaliser permet un diagnostic précoce, et une optimisation de la prise en charge<sup>4</sup>



Tests génétiques nécessaires pour distinguer amylose ATTRv et ATTRwt<sup>5</sup>



ATTRv : majorité de patients mixtes qui doivent être évalués par un neurologue<sup>5</sup>



Suivi régulier des patients, tous les 6 mois, pour détecter les signes de progression de la maladie<sup>4,6</sup>

ATTR, amylose à transthyrétine ; ATTRv, amylose héréditaire à transthyrétine (v pour variant) ; RCP, réunion de concertation pluridisciplinaire.

1. Ruberg FL, et al. *J Am Coll Cardiol*. 2019;73(22):2872–2891; 2. Ruberg FL, et al. *Am Heart J*. 2012;164(2):222–228; 3. Nativi-Nicolau J, et al. *ESC Heart Fail*. 2021;8(5):3875–3884; 4. Garcia-Pavia P, et al. *Eur J Heart Fail*. 2021;23(4):512–526; 5. Obici L, et al. *BMJ Open*. 2023;13:e073130; 6. Bumma N, et al. *Front Neurol*. 2022;13:935936.

Support réservé à l'usage exclusif des délégués médicaux Alylam France.  
Destiné à être présenté. Propriété de Alylam France.  
**Ne peut être ni copié ni remis à un tiers.**

© 2024 - Alylam France SAS - Tous droits réservés - Société au capital de 10 000 euros, RCS 818 575 730

100-102 avenue de Suffren, 75015 Paris,  
Information Médicale : [medinfo@alnylam.com](mailto:medinfo@alnylam.com)

TTR-FRA-00193 | Février 2025