

Amylose héréditaire à transthyrétine

**Une maladie d'évolution
rapide et invalidante**

Une démarche
diagnostique simple

Une prise en charge
adaptée



NE PASSONS PAS À CÔTÉ !

Amylose héréditaire à transthyréline (amylose hATTR) : associez pour y penser !

En France, plus de 500 cas d'amylose héréditaire à transthyréline, ou neuropathie amyloïde familiale, sont recensés. Deux formes cliniques de la maladie peuvent être distinguées :

- **la forme à début précoce** : il s'agit le plus souvent de sujets âgés de 25 à 35 ans d'origine portugaise. Elle concerne 25% des patients en France.
- **la forme à début tardif** : la majorité des cas en France (75% des patients). La déclaration est tardive (après 50 ans) et les antécédents familiaux font souvent défaut.

Devant toute neuropathie périphérique évolutive, le dépistage de l'amylose héréditaire à transthyréline doit être réalisé.

Signes et symptômes potentiels de l'amylose héréditaire à transthyréline

Neuropathie avec dysautonomie

- Manifestations gastro-intestinales :
 - > Satiété précoce
 - > Constipation sévère
 - > Alternance de diarrhées et de constipations
 - > Diarrhées chroniques
- Dysfonction sexuelle,
- Troubles urinaires (dysurie),
- Hypotension orthostatique.

Perte de poids involontaire

Syndrome du canal carpien bilatéral

Polyneuropathie sensitivo-motrice

- Douleurs neuropathiques,
- Engourdissements et picotements,
- Altération des sensations, (à la douleur, au chaud ++)
- Faiblesse musculaire,
- Troubles de l'équilibre,
- Difficultés à marcher.

Manifestations oculaires

- Glaucome,
- Opacification du vitré,
- Sécheresse oculaire.

Manifestations cardiaques

- Blocs de conduction,
- Cardiomyopathie,
- Arythmie.

Manifestations néphrologiques

- Protéinurie,
- Insuffisance rénale.

Les symptômes présentés peuvent être très variables, même au sein des membres d'une même famille

À RETENIR

L'amylose héréditaire à transthyréline est une maladie rare, multisystémique, de transmission autosomique dominante. Elle ne touche que l'adulte. Les symptômes sont dus à des dépôts extracellulaires de substance amyloïde, principalement dans le système nerveux périphérique et végétatif, et dans le cœur. Ces dépôts peuvent être dus à des mutations du gène de la transthyréline (TTR), protéine principalement synthétisée par le foie. Les patients atteints d'amylose héréditaire à transthyréline peuvent présenter des symptômes très variés incluant : une polyneuropathie sensitivo-motrice, une dysautonomie, une cardiomyopathie.

1. Neuropathie amyloïde familiale, HAS, https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2017-05/dir2/prnds_-_neuropathies_amyloides_familiales.pdf

2. Adams D et al. J Presse Med. 2010; 39: 17-25

3. Conceição I et al. J Peripher Nerv Syst 2016; 21:5-9

4. http://www.amylose.asso.fr/amylose_hereditaire.php

TTR02-FRA-00160 - Décembre 2020. Alnylam France SAS, et les autres entités de Alnylam, agissant en tant que responsables de traitement, traiteront de manière indépendante vos données à caractère personnel pour répondre à leurs besoins professionnels légitimes, pour remplir leurs obligations contractuelles ainsi que pour se conformer à leurs obligations légales et réglementaires (par exemple aux fins de divulgation de transparence). À cet égard, Alnylam transfèrera vos données personnelles à des tiers prestataires de services, agissant en tant que responsables du traitement de données pour le compte d'Alnylam, ainsi qu'à tout organisme réglementaire ou gouvernemental et à toute autorité compétente habilitée à les recevoir. Ces tiers ou destinataires seront situés à l'intérieur ou à l'extérieur de l'Espace Economique Européen. Dans ce cas, Alnylam mettra en place les garanties appropriées pour assurer la pertinence et la sécurité du traitement de vos données à caractère personnel. Vous avez le droit d'accéder, de compléter ou de rectifier les informations qui vous concernent en envoyant une demande par courrier électronique à EUDataprivacy@alnylam.com. Vous pouvez également, sous certaines conditions, vous opposer au traitement de vos données à caractère personnel - sauf lorsque ces données sont utilisées dans le cadre des obligations d'Alnylam en matière de transparence telles que prévues à l'article L.1453-1 du code de la santé publique - ou demander l'effacement ou la portabilité de vos données. Pour plus d'informations sur les pratiques d'Alnylam en matière de confidentialité, veuillez lire notre politique de confidentialité figurant sur notre site Internet <https://www.alnylam.com/alnylam-france/>