

# Amylose héréditaire à transthyrétine

Une maladie d'évolution  
rapide et invalidante

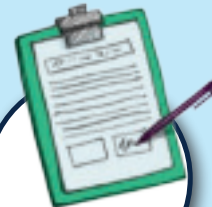
Une démarche  
diagnostique simple

1<sup>er</sup> symptômes

Troubles  
cardiaques,  
visuels

Perte  
de poids,  
troubles  
érectiles,  
digestifs

Perte  
de sensibilité,  
de la marche



1. Consentement  
du patient



2. Prélèvement  
sanguin



3. Examen  
génétique

## NE PASSONS PAS À CÔTÉ !

# Amylose hATTR : un dépistage simple pour une prise en charge précoce

Devant toute neuropathie périphérique évolutive sans cause connue, le dépistage de l'amylose héréditaire à transthyréline doit être réalisé. Des traitements spécifiques existent et permettront une prise en charge adaptée de vos patients.

Reconnaître les symptômes évocateurs de l'amylose héréditaire à transthyréline chez les patients atteints d'une polyneuropathie.

Devant toute neuropathie évolutive avec au moins un des éléments ci-dessous, un génotypage de la TTR doit être réalisé :



## Dysautonomie

- Troubles gastro-intestinaux (Episodes alternant diarrhées et constipations)
- Hypotension orthostatique
- Dysfonction érectile
- Troubles urinaires



## Trouble de la marche



## Syndrome du canal carpien bilatéral



## Perte de poids inexplicée



## Manifestations cardio-vasculaires

- Blocs de conduction
- Arythmie
- Cardiomyopathie,...



## Opacités vitréennes



## Néphropathie

- Protéinurie
- Insuffisance rénale,...



## Histoire familiale d'amylose

→ **Signes complémentaires** : progression rapide de la neuropathie et échec au traitement immunomodulateur en cas de suspicion de PIDC\*

## LE DÉPISTAGE, UNE DÉMARCHÉ SIMPLE

- ✓ 1 prescription du test de dépistage
- ✓ 1 consentement éclairé du patient
- ✓ 1 prélèvement sanguin ou salivaire\*\* (tube EDTA)
- ✓ 1 résultat donné par un centre habilité

Le génotypage consiste à mettre en évidence des mutations du gène codant pour la **transthyréline (TTR)**.  
**Remarque** : Si aucune mutation du gène de la transthyréline n'est trouvée, l'enquête se poursuit alors avec le séquençage des autres gènes de NAF (gelsoline, apolipoprotéine A1, beta 2 microglobuline)

Pour connaître la liste des centres habilités à réaliser le test de dépistage, rendez vous sur le site orphanet : <https://www.orpha.net>



\* : Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique  
\*\* : le résultat de la prise de sang pourra être confirmé par une biopsie des glandes salivaires accessoires à la recherche de dépôts amyloïdes

1. Neuropathie amyloïde familiale, HAS, [https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2017-05/di2/pnds\\_-\\_neuropathies\\_amyloides\\_familiales.pdf](https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2017-05/di2/pnds_-_neuropathies_amyloides_familiales.pdf)  
2. Conceição I et al. J Peripher Nerv Syst 2016;21:5-9  
3. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ClinicalLabs\\_Search\\_Simple.php?lng=FR](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ClinicalLabs_Search_Simple.php?lng=FR)

TTR02-FRA-00161 - 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 transférera 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 Économique 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](mailto: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/>