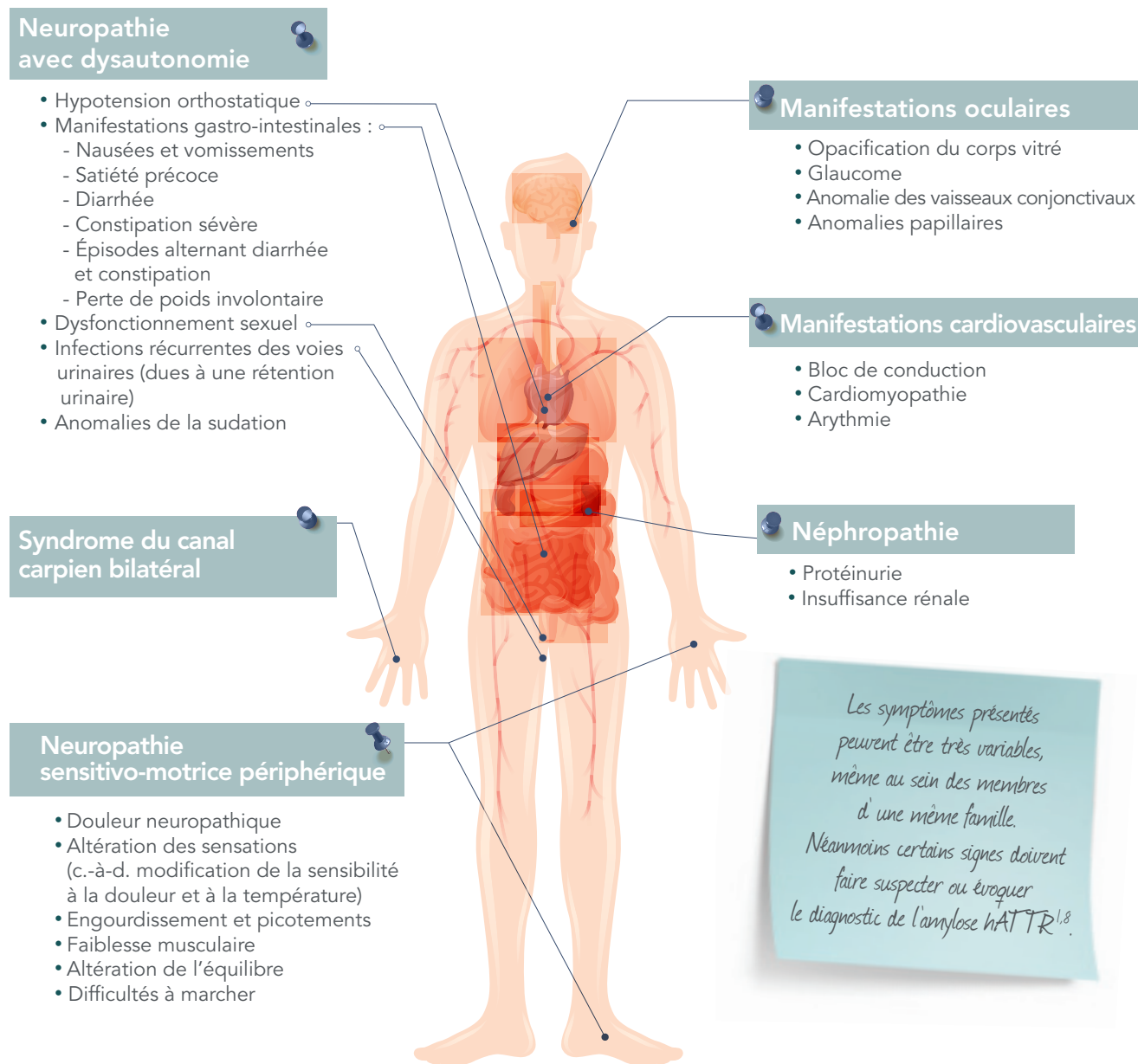


Amylose héréditaire à transthyrétine (amylose hATTR) : une maladie systémique rare, engageant le pronostic vital¹⁻⁴

L'amylose hATTR est une maladie rare, grave, évolutive et engageant constamment le pronostic vital^{2,3,5}. Elle est due à une mutation du gène de la transthyrétine (TTR) se traduisant par des protéines TTR mal repliées qui s'accumulent sous forme de fibrilles amyloïdes dans différents sites, notamment les nerfs, le cœur et le tube digestif^{2,6,7}. Les patients atteints d'amylose hATTR peuvent présenter des symptômes très variés incluant^{1,3,4} :

- Une neuropathie sensitivo-motrice périphérique
- Une dysautonomie
- Une cardiomyopathie

Signes et symptômes potentiels de l'amylose héréditaire à transthyrétine



Adapté de Conceição I, et al. J Peripher Nerv Syst. 2016;21(1):5-9.

Voir au verso pour savoir comment **reconnaître les symptômes évocateurs** de l'amylose héréditaire à transthyrétine (amylose hATTR)

Suspectez les symptômes évocateurs.

Pensez à l'amylose hATTR ou amylose héréditaire à la transthyrétine.

Les patients atteints d'amylose hATTR nécessitent un diagnostic précoce et précis en raison de la progression naturelle rapide de la maladie^{1,9,10}

La manifestation clinique de l'amylose hATTR héréditaire peut être très variable ; en reconnaître les signes peut être déterminant pour un diagnostic précoce.¹

Observations cliniques pouvant indiquer une amylose à transthyrétine héréditaire (amylose hATTR)



Antécédents et signes cliniques

Insuffisance cardiaque avec une fraction d'éjection normale ou préservée en l'absence d'hypertension, en particulier chez les hommes

Hypotension chez une personne ayant des antécédents d'hypertension

Syncope, troubles conductifs

Intolérance aux médicaments cardiovasculaires couramment utilisés : inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine, antagonistes du récepteur de l'angiotensine et bêta-bloquants

Syndrome du canal carpien bilatéral



Imagerie cardiaque

ECG • Microvoltage • Aspect de pseudo - onde Q • Trouble de la conduction auriculo - ventriculaire

Échographie

- Hypertrophie VG concentrique >asymétrique
- Altération du strain VG (basal >apical)
- Épaississement des valves (mitrales et tricuspides)
- Épanchement péricardique • Hypertrophie VD (>5mm)

IRM cardiaque

- Anomalies morphologiques (cf écho)

Examen de scintigraphie

- Fixation cardiaque du traceur ^{99m}Tc-DPD ou ^{99m}Tc-PYP de scintigraphie osseuse



Pensez à l'amylose hATTR ou amylose héréditaire à transthyrétine chez un patient ayant des antécédents familiaux et/ou l'un de ces symptômes.

ECG=électrocardiogramme ; IRM cardiaque=imagerie par résonance magnétique cardiaque ; ^{99m}Tc-DPD=technétium-^{99m}-acide 3,3-diphosphono-1,2- propane dicarboxylique ; ^{99m}Tc-PYP=technétium -^{99m}-pyrophosphate.

Adapté de Dharmarajan K, Maurer M. J Am Geriatr Soc. 2012;60(4):765-774.

Références: 1. Conceição I, González-Duarte A, Obici L, et al. "Red-flag" symptom clusters in transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *J Peripher Nerv Syst.* 2016;21(1):5-9. 2. Hanna M. Novel drugs targeting transthyretin amyloidosis. *Curr Heart Fail Rep.* 2014;11(1):50-57. 3. Mohty D, Damy T, Cosnay P, et al. Cardiac amyloidosis: updates in diagnosis and management. *Arch Cardiovasc Dis.* 2013;106(10):528-540. 4. Shin SC, Robinson-Papp J. Amyloid neuropathies. *Mt Sinai J Med.* 2012;79(6):733-748. 5. Adams D, Coelho T, Obici L, et al. Rapid progression of familial amyloidotic polyneuropathy: a multinational natural history study. *Neurology.* 2015;85(8):675-682. 6. Damy T, Judge DP, Kristen AV, et al. Cardiac findings and events observed in an open-label clinical trial of tafamidis in patients with non-Val30Met and non-Val122Ile hereditary transthyretin amyloidosis. *J Cardiovasc Transl Res.* 2015;8(2):117-127. 7. Hawkins PN, Ando Y, Dispenzeri A, et al. Evolving landscape in the management of transthyretin amyloidosis. *Ann Med.* 2015;47(8):625-638. 8. Ando Y, Coelho T, Berk JL, et al. Guidelines of transthyretin-related hereditary amyloidosis for clinicians. *Orphanet J Rare Dis.* 8:31. 9. Adams D, Suhr OB, Hund E, et al. First European consensus for diagnosis, management, and treatment of transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *Curr Opin Neurol.* 2016;29(suppl 1):S14-S26. 10. Obici L, Kuks JB, Buades J, et al. Recommendations for presymptomatic genetic testing and management of individuals at risk for hereditary transthyretin amyloidosis. *Curr Opin Neurol.* 2016;29(suppl 1):S27-S35. 11. Dharmarajan K, Maurer MS. Transthyretin cardiac amyloidosis in older North Americans. *J Am Geriatr Soc.* 2012;60(4):765-774.

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 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 EUdataprivaq@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/>