

## S'INFORMER

**L'AMYLOSE** est une maladie rare et souvent mal diagnostiquée. Elle est caractérisée par la présence dans l'organisme de protéines mal formées qu'on appelle "Fibrilles Amyloïdes". Ces protéines amyloïdes peuvent se déposer et s'accumuler dans différents organes tels que les nerfs périphériques, le cœur, le rein, le système gastro-intestinal provoquant ainsi un dysfonctionnement des organes touchés et une neuropathie périphérique.

**LES SYMPTOMES :** Les dépôts de fibrilles amyloïdes sur les fibres nerveuses (nerfs périphériques) sont à l'origine d'atteintes neurologiques. Les patients peuvent avoir : une perte de sensibilité des mains ou des pieds, des troubles de la marche, des fourmillements des doigts, des troubles de l'équilibre, des étourdissements, des pertes de connaissance, des troubles digestifs (nausées, vomissements, diarrhées), des troubles urinaires et génitaux, une fatigue...

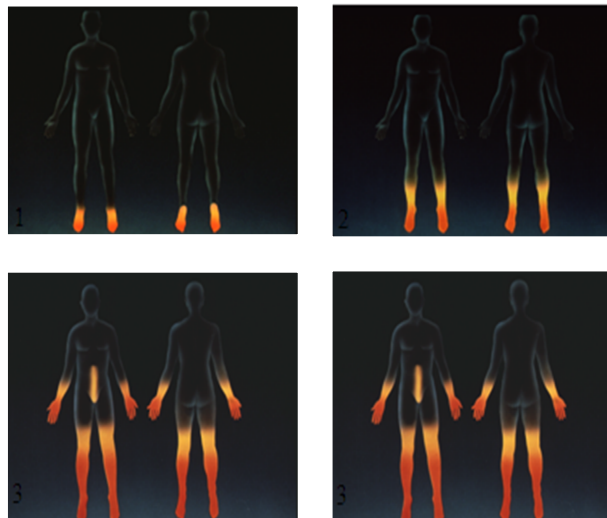
**LES TYPES D'AMYLOSE :** De nombreuses protéines mal formées peuvent entraîner différents types d'amyloses. L'atteinte neurologique se retrouve dans les deux types suivants :

AMYLOSE	PROTEINE RESPONSABLE	CAUSE
TTR	Transthyrétine mutée produite par le foie	Héréditaire (Génétique)
AL	Chaines légères des anticorps (immunoglobulines)	Myélome ou Gammopathie

## LES CONSEQUENCES NEUROLOGIQUES DE L'AMYLOSE

Le degré de l'atteinte neurologique et les symptômes dépendent du type d'amylose. Les atteintes diffèrent d'un patient à l'autre, on distingue ainsi :

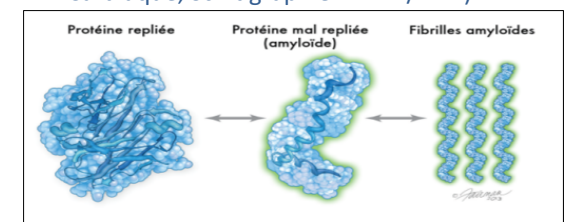
- **Des atteintes sensitives**
  - Perte de la sensibilité des pieds et jambes (chaud/froid, douleur)
  - Douleurs de type brûlures, serremments, ou picotements (paresthésie)
  - troubles de l'équilibre, instabilité
- **Des atteintes motrices**
  - Difficultés à la marche
  - Faiblesse des pieds ou des mains
- **Des atteintes végétatives**
  - Troubles digestifs, nausées, vomissements, diarrhées après les repas, constipation sévère, alternance diarrhées/constipation (dysautonomie)
  - Troubles urinaires (difficulté à uriner) et/ou troubles génitaux
  - Sensations de vertige ou perte de connaissance au lever (hypotension orthostatique)



## DIAGNOSTIQUER

Durant votre hospitalisation, certains de ces examens seront réalisés pour confirmer le diagnostic :

- **PRELEVEMENTS SANGUINS ET URINAIRES**  
Ils consistent à doser des marqueurs biologiques importants pour faire le bilan de l'amylose.
- **TEST GENETIQUE**  
Se fait sur un prélèvement sanguin pour rechercher une amylose de type héréditaire. Un consentement devra être signé au préalable.
- **BIOPSIES**
  - Biopsie des glandes salivaires :** sous anesthésie locale, un petit échantillon est prélevé à l'intérieur de la lèvre inférieure, puis analysé pour rechercher la présence de dépôts amyloïdes.
  - Biopsie des nerfs :** rarement pratiquée, elle est indiquée lorsque les autres biopsies se sont avérées négatives.
- **ELECTROMYOGRAMME (EMG ou ENMG))**  
L'EMG est un examen non invasif qui vise à enregistrer l'activité électrique des nerfs pour vérifier leur fonctionnement. Il permet de suivre l'évolution d'une atteinte nerveuse (nerfs périphériques).
- **BILAN CARDIAQUE**  
Des examens permettent de dépister et d'évaluer une éventuelle atteinte du cœur : (Electrocardiogramme (ECG) et Holter, Echographie Trans-Thoracique(ETT), IRM Cardiaque, Scintigraphie HMDP/DPD)



# AGIR

Un diagnostic précoce et précis est essentiel pour assurer une bonne prise en charge. Le traitement qui vous sera proposé dépendra du type d'amylose et des symptômes associés.

## 1<sup>ère</sup> Etape : Améliorer les symptômes et le confort de vie

- Traitement des douleurs
- Rééducation des troubles de l'équilibre et de la marche
- Adaptation d'un appareillage léger (releveur de pieds, etc.)
- Prise en charge des problèmes digestifs
- Prise en charge des problèmes urinaires et érectiles
- Décompression du canal carpien

## 2<sup>ème</sup> Etape : Traitements spécifiques qui visent à stopper la formation de fibrilles amyloïdes

Le traitement sera adapté selon le type d'amylose :

- **AMYLOSE à TRANSTHYRETINE Mutée TTR** (Héréditaire) :
  - Médicament « anti-amyloïdes » stabilisateur de la transthyrétine. Le principe de ce médicament est de limiter la formation des dépôts amyloïdes (en comprimés, par voie orale)
  - greffe du foie chez certains patients.
  - Nouveaux traitements en cours de développement.
- **AMYLOSE AL** : Un programme de Chimiothérapie sera adapté à chaque patient.

### Coordonnateur du Centre de Référence :

Pr T. Damy

#### **Besoin d'un renseignement ? Vous pouvez joindre :**

##### Secrétariat

Mme Isabelle Vallat Tél : 01 49 81 22 53

Fax : 01 49 81 42 24

[reseau.amylose@aphp.fr](mailto:reseau.amylose@aphp.fr)

##### Coordinatrice de soin

Mme Carole Henrion Tél : 01 49 81 28 16

[carole.henrion@aphp.fr](mailto:carole.henrion@aphp.fr)

##### Cardiologie

Pr T. Damy, Dr A. Galat, Dr S. Guendouz,

Dr S. Oghina, Dr A. Zaroui,

Pr N. Lellouche, Dr N. Elbaz, Dr S. Rouffiac

##### Responsable des greffes cardiaques

Dr S. Guendouz

##### Sos amylose cœur

Dr S. Oghina : [sos.amylosecoeur@aphp.fr](mailto:sos.amylosecoeur@aphp.fr)

##### Cellule d'Expertise et de Coordination de l'Insuffisance Cardiaque Sévère (CECICS)

Mme S. Dias, Mr M. Frelat : [insuffisance.cardiaque@aphp.fr](mailto:insuffisance.cardiaque@aphp.fr)

Tél : 01 45 17 82 20

##### Education Thérapeutique

Dr Soulef Guendouz

Mme Julie Pompougnac – Tél : 01 49 81 22 53

[amylo.pep@gmail.com](mailto:amylo.pep@gmail.com)

##### Responsable Activité de Recherche clinique

Mme Mounira Kharoubi tel 01 49 81 48 96

##### RDV Conseil Génétique

Mme Isabelle Vallat Tél : 01 49 81 22 53

##### Accès au CHU Henri Mondor

**Adresse :** 1 rue Gustave Eiffel - 94010 Créteil

**Métro :** Ligne 8 : Station : Créteil - L'Échat

**Bus :** Ligne : 104 - 172 - 217 - 281, TVM et 392 :

**Aéroport Orly** (15 min)

Pour plus d'informations, consultez notre site web

[www.reseau-amylose.org](http://www.reseau-amylose.org)

Ou notre chaîne Youtube :

« [réseau amylose](#) »



## LA NEUROPATHIE AMYLOÏDE

Document élaboré par le Centre de Référence des Amyloses Cardiaques – CHU Henri Mondor - APHP

### Nos objectifs

Favoriser la prise en charge rapide

Evaluer le patient dans son ensemble

Informier

Améliorer la qualité de vie

Faire avancer la recherche