

Mes chers Parents

Je suis chargée par mon oncle [REDACTED] de vous informer que ce dernier est atteint d'une maladie génétique en lien avec une mutation du gène TTR appelée AMYLOSE cardiaque Transthyrétine (ATTR). Nous avons décidé avec mes oncles [REDACTED] d'informer la famille aux vues du nombre de pathologies cardiaques identifiées parmi les membres de notre famille, **ce qui ne préjuge toutefois pas que les personnes concernées sont porteuses de la maladie.**

J'ai eu l'occasion de rencontrer sa cardiologue il y a quelques jours, la cardiologue [REDACTED] spécialiste notamment de cette maladie à l'hôpital Henri Mondor à Créteil. Cet hôpital est la référence au niveau national de cette maladie rare et souvent mal diagnostiquée.

La cardiologue nous a expliqué que :

1. Cette maladie génétique :
  - a. Atteint plutôt les personnes âgées de plus de 70 ans. **Il n'est donc pas nécessaire de faire réaliser un diagnostic de la maladie avant cet âge.** 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 le coeur, le rein, le foie... mais aussi dans le système gastro-intestinal et nerveux, provoquant ainsi un dysfonctionnement des organes touchés. **Pour ce qui nous concerne, l'organe touché est le cœur.**
  - b. Pouvait être transmise aux descendants car la mutation se transmet selon un mode autosomique dominant, ce qui signifie que **les enfants d'une personne atteinte ont 50 % de risque d'avoir hérité de cette mutation et de développer éventuellement la maladie avec un degré d'atteinte cardiaque variable.** De ce fait, **il faudrait faire tester (diagnostic pré symptomatique) idéalement tous les frères et sœurs vivants** de notre oncle [REDACTED] avant d'envisager de tester leurs enfants car il n'est pas possible de transmettre une anomalie génétique qu'on n'a pas. Pour les enfants orphelins des frères et sœurs de [REDACTED], il est possible de réaliser le **diagnostic pré symptomatique** (en l'absence de possibilité de tester les parents).
2. **Un parent non porteur de la mutation, n'a pas de risque de développer la maladie ou de la transmettre à ses enfants, il n'y aura donc pas de suivi à prévoir.**
3. Il existe donc plusieurs types d'AMYLOSE, celui concerné dans la famille est l'AMYLOSE cardiaque ATTR héréditaire.

Il est possible de bénéficier d'un diagnostic **présymptomatique** (ou prédictif) qui permet de déterminer si vous êtes porteur de la mutation.

**Le protocole de test (diagnostic pré symptomatique) s'effectue de la façon suivante à Henri Mondor à Créteil que j'ai contacté après accord de la cardiologue :**

1. Premier RDV un jeudi avec le cardiologue et un conseiller en génétique puis avec un psychologue et ce, dans la même demi-journée. **Lors de ce rendez-vous, le cardiologue évalue notamment la nécessité de faire faire le test génétique sans attendre.** S'il n'est pas jugé utile de réaliser le test génétique dans la foulée (c'est-à-dire, si il n'y a pas de doute concernant un potentiel début de maladie), il est laissé un délai de 1 mois de réflexion au patient avant un 2<sup>e</sup> RDV.
2. Deuxième RDV 1 mois après le 1<sup>er</sup> rendez-vous avec le psychologue qui évalue le niveau de compréhension du patient suite au 1<sup>er</sup> RDV, puis avec le conseiller en génétique qui établit l'ordonnance du test génétique réalisé lors de ce RDV.
3. Avant de réaliser le test, **Il est recueilli par écrit le consentement du patient qui atteste avoir reçu toutes les informations nécessaires pour prendre la décision**
4. Le test est alors réalisé sous la forme de deux prélèvements indépendants (sanguins et salivaires) afin d'extraire et analyser l'ADN, pour rechercher la mutation impliquée.
5. Le résultat du test génétique est présenté au patient sous 4 à 5 mois lors d'un 3<sup>e</sup> RDV avec le cardiologue et le psychologue que le résultat soit positif ou négatif. Si le patient est **porteur du gène**, un **bilan cardiaque approfondi et un suivi régulier, une surveillance médicale adaptée et éventuellement un traitement précoce** lui sont proposés. **Selon la mutation impliquée, vous pouvez être porteur sans forcément développer la maladie.**

Les délais de prise de rendez-vous pour réaliser ce test génétique sont longs.

Je vous joins également deux plaquettes vous permettant d'avoir des informations plus détaillées sur les 3 types d'amyloses et sur les modalités de prise en charge.

Bien à vous

