

AMYLOÏDOSE (ou amylose) HÉRÉDITAIRE À TRANSTHYRÉTINE

Qu'est-ce que l'ATTR héréditaire ?

L'amyloïdose héréditaire à transthyrétine (hATTR) est une maladie génétique progressive et irréversible. Les personnes atteintes d'amyloïdose ont une mutation génique dans le gène TTR qui amène les protéines de transthyrétine à se regrouper en grappes appelées «amyloïdes».

Les symptômes de l'amyloïdose sont causés par cette accumulation d'amyloïde qui endommage les organes et les tissus du système nerveux périphérique et autonome ainsi que du système cardiovasculaire.

Il en résulte des dysfonctionnements sensoriels, moteurs et autonomes entraînant souvent des effets débilissants chez les personnes atteintes qui voit leurs capacités à mener des activités quotidiennes courantes se détériorer.

L'amyloïdose (hATTR) peut entraîner la mort dans les trois à quinze ans suivant l'apparition des symptômes. Évidemment, cela dépend de la prise en charge et du traitement qu'a la personne atteinte.

Pour plus d'information sur la maladie, consultez :

[Amyloïdose héréditaire Canada](#)

[Brochure](#)

[Gene Reviews](#)

[Les amyloses](#) (attention : il y a aussi des formes d'amyloses qui ne sont pas héréditaires)

Hérédité de l'hATTR

L'amyloïdose ATTRh est une maladie à transmission héréditaire autosomique dominante, ce qui signifie qu'elle peut affecter autant les hommes que les femmes et qu'elle peut se transmettre de génération en génération. Si un parent a une mutation dans l'une des deux copies du TTR, il y a 50 % de probabilité que chacun de leurs enfants héritent de ce gène muté. Cependant, être porteur d'une copie mutée du gène TTR n'entraîne pas toujours l'apparition de la maladie ou des symptômes. Dans ce cas, même en l'absence de symptômes, le parent ayant une copie du gène muté et a toujours 50 % de risque de transmettre la mutation (le gène muté est présent, mais la maladie « saute une génération »).

Test génétique pour l'hATTR

Un test génétique peut être effectué chez une personne cliniquement suspectée de souffrir d'amyloïdose héréditaire, ainsi qu'aux personnes ayant des antécédents familiaux d'amyloïdose. Parlez-en à votre médecin, car le test génétique est offert gratuitement dans certains laboratoires : [hATTR Compass Genetic Testing Program](#) ou [Alylam Act](#).

Options de traitements

Actuellement, le diflunisal, un anti-inflammatoire non stéroïdien dont la propriété est de stabiliser les tétramères de TTR offre une alternative bien tolérée pour gérer les symptômes de la maladie, voir, redonner une certaine qualité de vie au patient.

Étant donné que la transthyrétine est produite surtout par le foie, il s'avère que la transplantation hépatique permet d'arrêter la progression de la maladie dans 70% des cas, à long terme.

De nouvelles thérapies (médicaments):

- Inotersen : approuvé par Santé Canada pour le traitement de la polyneuropathie de stade 1 ou 2 chez les patients adultes atteints de l'amyloïdose hATTR. Le premier médicament ciblant l'ARN qui permet de réduire considérablement la production de protéine TTR.
Programme de soutien aux patients : [Akcea Connect](#)
- Patisiran : traitement de l'amyloïdose héréditaire à transthyrétine avec polyneuropathie chez l'adulte.
Programme de soutien aux patients : [Alylam Assist](#)
- Tafamidis : traitement des adultes atteints d'une cardiomyopathie causée par une amyloïdose héréditaire à transthyrétine
- Programme de soutien aux patients : [VyndaLink](#)

Projet de recherche et essais cliniques en cours

- [Essais cliniques \(clinicaltrials.gov\)](#)
- MAP : <https://www.myamyloidosispathfinder.org/>

Personnes ressources :

- Anne-Marie Carr, [Amyloïdose héréditaire Canada](#)
- Centre iRARE du [Regroupement québécois des maladies orphelines](#)
(Contactez-nous si vous avez besoin de trouver des médecins qui connaissent la maladie ou d'un conseil génétique)

Sites Web et groupes de soutien – Canada :

- [Amyloïdose héréditaire Canada](#)
- Facebook @hATTRCanada
- Twitter : <https://twitter.com/hATTRCanada>
- [The Canadian Amyloidosis Support Network](#)
- Canadian Organization for Rare Disorders

Autres ressources

[Regroupement québécois des maladies orphelines](#)

Fiche rédigée juillet 2019