

Références bibliographiques

- PNDS (Protocole National de Diagnostic et de Soins), Neuropathies amyloïdes familiales, publié le 03/05/2017 sur le site de la Haute Autorité de Santé
- Regional difference and similarity of familial amyloidosis with polyneuropathy in France, Journal Article Amyloid; Volume 19, Issue S1; p:61-64; 6/2012; Taylor & Francis; David Adams et al
- Mieux connaître les amyloses, Édition 2017, Association Française contre l'Amylose
- www.hattrbridge.fr
- Suhr O, Coelho T, Buades J, et al. Efficacy and safety of patisiran for familial amyloidotic polyneuropathy: a phase II multi-dose study. Orphanet Journal of Rare Disease, 2015 10:109

Une association de patients à votre écoute

Ne restez pas seuls : l' Association Française Contre l'Amylose est là pour vous soutenir, répondre à vos questions, veiller à un accès rapide et égalitaire aux traitements, défendre les droits des patients et accélérer la recherche.

« Plus forts ensemble » est sa devise.



www.amylose.asso.fr

Retrouvez aussi l'association sur sa Page Facebook : www.facebook.com/associationamylose

Adresse : 66 rue Saint-Jacques – 13006 Marseille

Numéro de téléphone : 04 91 81 17 16

Adresse email : contact@amylose.asso.fr

Pour plus d'informations sur votre maladie, vous pouvez également vous rendre sur le site dédié aux patients : www.hattrbridge.fr



© Tous droits réservés Alnylam France, SAS au capital de 10 000€ - RCS 818 575 730
TVA : FR 27 818 575 730. TTR02-FRA-00023 – Août 2019

Alnylam France SAS – 100-102 Avenue de Suffren – 75015 Paris
Information Médicale : medinfo@alnylam.com

Qu'est-ce que l'amylose héréditaire à transthyrétine (amylose hATTR) ?



- **Ce qu'il se passe dans mon organisme**
- **Les causes de mon amylose**
- **Comment fonctionnent les traitements spécifiques de l'amylose ?**



L'amylose hATTR est une maladie progressive.

La progression de la maladie peut se traduire par une détérioration des capacités motrices et sensitives, de la perte de sensibilité, ou encore une altération de la fonction gastro-intestinale.

Mais pour cette maladie rare, des traitements spécifiques existent.

Qu'est-ce que l'amylose héréditaire à transthyréine (amylose hATTR) ?

L'amylose héréditaire à transthyréine (amylose hATTR) est une maladie rare de l'adulte qui touche environ 50 000 personnes dans le monde.

En France, on estime à 500 le nombre de patients présentant la maladie.

L'amylose hATTR est liée à une modification génétique héréditaire (mutation du gène) qui finit par altérer la fonction d'une **protéine dans le sang appelée transthyréine (TTR)**. Cette protéine est principalement **produite par le foie**.

Que se passe-t-il dans l'organisme ?

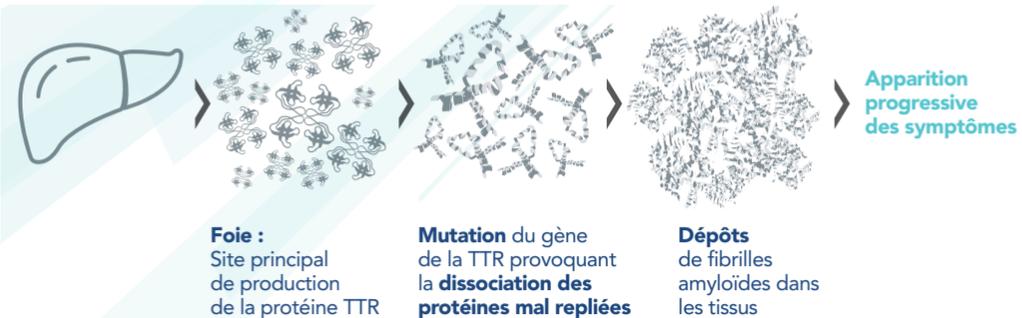
La transthyréine (TTR) est une protéine importante de l'organisme ; elle aide à transporter des substances telles que la vitamine A.

La **mutation génétique** responsable de l'amylose hATTR peut entraîner des modifications dans la production de cette protéine TTR, qui donne lieu à une **protéine mal repliée**.

Ce changement de forme rend difficile (voire impossible) la dégradation des protéines après leur utilisation. Ces **protéines s'accumulent** alors dans divers tissus et organes, en particulier le système nerveux périphérique (les nerfs), le système digestif, le cœur, et plus rarement les yeux et les reins., formant ainsi des « fibrilles amyloïdes ».

Les fibrilles amyloïdes s'accumulent et forment des **dépôts amyloïdes** responsables des divers symptômes de l'amylose hATTR.

La protéine TTR chez un patient atteint d'amylose hATTR



Quelles sont les causes de l'amylose hATTR ?

La présence d'une **mutation** sur le gène codant pour la synthèse de la transthyréine est quasiment toujours en cause.

Un membre de la famille peut hériter de ce gène défaillant, mais **le fait de posséder cette mutation ne signifie pas qu'il développera l'amylose héréditaire (hATTR)**.

Lorsqu'un **parent** est **porteur** de la mutation génétique, **chaque enfant a un risque de 50% d'hériter de la mutation**. C'est ce que l'on appelle un mode de « transmission autosomique dominant ».

Il est néanmoins important de souligner que les **symptômes** et **l'âge d'apparition** des symptômes peuvent **varier entre les individus**.

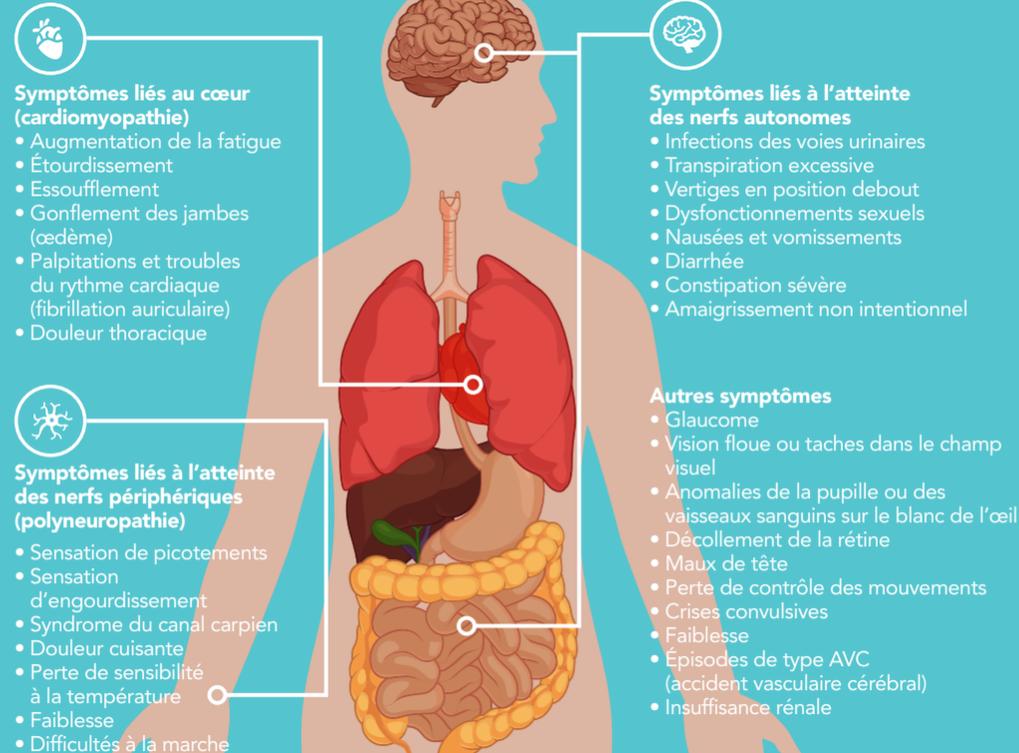
Les antécédents familiaux peuvent aider au diagnostic de la maladie.

Quels sont les symptômes ?

L'amylose hATTR est une maladie progressive.

La progression de la maladie peut se traduire par une détérioration des capacités motrices et sensitives, une perte de sensibilité, ou encore une altération de la fonction gastro-intestinale.

Mais pour cette maladie rare, des traitements spécifiques existent.



Les traitements de l'amylose hATTR

Il existe deux types de traitement :

- Des traitements symptomatiques ayant pour but de **soulager les symptômes**.
- Des traitements spécifiques ayant pour but de **stabiliser la progression de la maladie**.

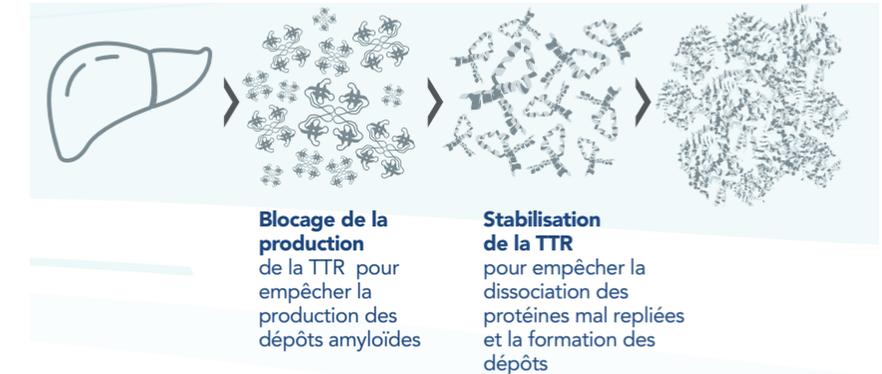
Les traitements spécifiques

Les traitements spécifiques anti amyloïdes visent à **empêcher la formation de nouveaux dépôts amyloïdes** en stabilisant la transthyréine ou en bloquant sa production.

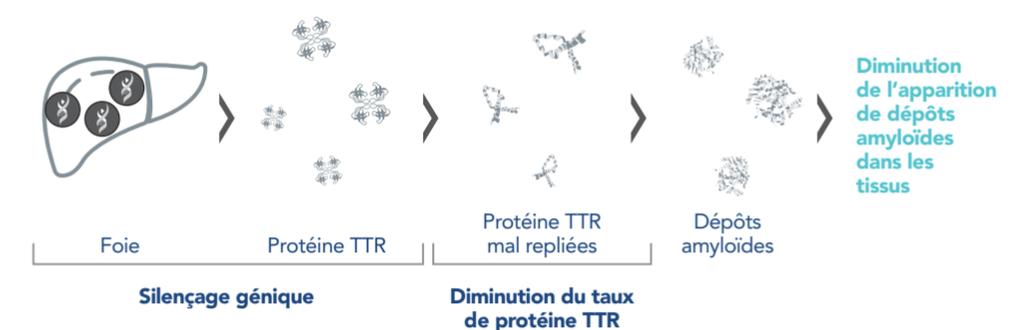
Les traitements disponibles à ce jour permettent de **ralentir la progression voire de stopper la maladie**.

Ils seront d'autant plus efficaces lorsqu'ils sont administrés à un stade précoce de la maladie.

Les mécanismes d'action des traitements spécifiques existants à ce jour :



Les nouvelles thérapies : contrôler et réduire l'expression du gène de la transthyréine.



Ces traitements agissent donc en **amont de la formation des dépôts**, sur la production de la protéine TTR. Dans les essais cliniques, **l'efficacité a été évaluée au bout de plusieurs mois**.

Il est essentiel de respecter les doses prescrites par votre médecin, pour obtenir une efficacité optimale.