

S O M M A I R E

1

EDITO

2

COMPTE RENDU DE L'ASSEMBLÉE GÉNÉRALE

4

COMPTES 2011

5

COMPTE RENDU DU COMITÉ SCIENTIFIQUE

Edito

Enthousiasmés par la réussite de la réunion de l'an dernier, nous avons voulu encourager les échanges et cette année un repas plateau sur place a été organisé en préalable à la réunion.

Cela a permis une communication directe entre malades et nous renouvellerons l'an prochain cette nouvelle formule.

La participation des médecins s'est également élargie, certains s'étant fait accompagner de membres de leurs équipes, ce qui enrichit les thèmes abordés : éducation thérapeutique, ergothérapie, accompagnement psychologique...

Encore une fois un réel message d'espoir se dégage des diverses voies de recherche en cours, de nouvelles pistes apparaissent, la réalité pour les malades des mises à disposition de nouveaux traitements se rapproche.

Le rôle de l'Association s'inscrit en deux axes essentiels.

Le premier est d'apporter aux malades les informations les plus larges et de faire vivre un réseau entre eux qui leur permet de s'épauler et de partager leurs expériences.

Le deuxième s'inscrit dans le cahier des charges du Plan Maladies rares, il s'agit de veiller à ce que les structures en place au plan national permettent la meilleure prise en charge possible pour les malades.

Concernant les amyloses AL et AA, les réseaux mis en place sont extrêmement performants et répondent aux besoins des patients à la satisfaction générale.

Pour ce qui concerne les Amyloses Familiales, l'ensemble des centres experts qui réalisent tous une prise en charge de qualité ne sont pas réunis dans un seul réseau. L'Association a le devoir de porter la voix des malades et des familles sans exclusive, de faire respecter les choix de chacun. Elle regrette le manque de lisibilité actuel et souhaite ardemment que toutes les équipes médicales, concernées par la maladie, travaillent en synergie. Elle se propose pour 2013 d'oeuvrer pour un rapprochement global.

Bon été à tous,
Yves Ghiron

Bulletin de don

Nous remercions toutes les personnes désirant soutenir notre association de bien vouloir renvoyer à l'adresse indiquée le bulletin joint à cet envoi.

Compte Rendu de l'Assemblée Générale

de l'Association Française contre l'Amylose du 18/06/12

Membres du bureau présents :
Yves Ghiron (Président),
Françoise Pelcot, Andrée Boyer,
Ghislaine Mira, Mireille Clément,
Jean-Christophe Fidalgo

Membres excusés :
Leila Laprade, Patrick Amadéi,
Alain Sionneau

Les comptes et le rapport moral
sont présentés et approuvés (cf
tableaux joints).

Le rapport d'activité de l'Asso-
ciation est exposé et commenté
en séance :

I - VIE DE L'ASSOCIATION

A/ ECOUTE TELEPHONIQUE et POLE MALADES

Les appels arrivent sur un répon-
deur situé au domicile de
Ghislaine (qui remplit les fonc-
tions de secrétariat) qui enre-
gistre les demandes.

Les personnes souhaitant un
contact sont rappelées dans les
48h (sauf absence de Ghislaine
pour vacances).

Demandes les plus fréquentes :

- A quel spécialiste s'adresser ? dans
ce cas, nous orientons la personne
en fonction de sa localisation géo-
graphique vers les centres de
compétence régionaux.
- Question sur le traitement suivi,
dans ce cas, nous orientons la
personne vers le centre de réfé-
rence ou le centre expert.
- Coordonnées d'un malade dans
le même cas.

Nous sommes en train d'étudier
une possibilité de faire effectuer
cette écoute par une personne
formée.

Le Pôle Malades (Jean-Christophe
Fidalgo, Jo Gomez, Louis Lopez,
Leila Laprade, Alain Sionneau)
prend le relais des demandes le
concernant.

La question est posée de la per-
tinenence de la création d'une
écoute psychologique au niveau
de l'Association suite à la propo-
sition de Pfizer de financer
quelques heures de la psycho-
logue du Centre de Référence
de Bicêtre -Géraldine Nonnez-
pour augmenter le support psy-
chologique pour l'association.

Toutefois, n'est ce pas redon-
dant avec le rôle actuel de G
Nonnez ?

Est-ce qu'il ne faudrait pas plu-
tôt apporter un support à des
patients touchés par d'autres
formes d'amyloses non hérédi-
taires et qui ne bénéficient pas
de l'accès à un psychologue
dans les centres de soin ?

Faut-il associer ce support psy-
chologique nouveau délivré par
l'Association à un centre de
référence ?

A ce jour l'écoute psychologique
ne semble pas être en adéqua-
tion avec les demandes reçues.

Toutefois c'est un service com-
plémentaire qui pourrait être
intéressant pour les malades soi-
gnés dans des centres n'offrant
pas ce type de soutien.

**Il est demandé à chacun de faire
des suggestions par mail ou
courrier afin de fixer la position
de l'Association.**

B/ COMMUNICATION

www.amylose.asso.fr : site mis
en place depuis octobre 2004

Beaucoup de personnes décou-
vrent l'association par cet inter-
médiaire et nous adressent des
demandes.

La première connexion se fait le
plus souvent grâce à des liens
issus d'autres sites.

32% nous découvrent après
avoir tapé Amylose ; 14% après
avoir tapé Amylose AL ; 8%
après avoir tapé Amylose AA ;
2% après avoir tapé Amylose
héréditaire..

Les internautes visitent en
moyenne 3 pages

Cette année nous avons reçu
plus de 34.000 visites contre
25.000 l'an dernier.

Le nombre de visites augmente
tous les mois : en mai 2012,
3.498 visites.

Répartition par pays :
73% France
11% Europe
10% US
6% divers.

Les pages les plus visitées sont :

Amylose AL
Amylose héréditaire
Journal
Amylose AA
Centres de compétences régio-
naux.

Nous sommes en train de réflé-
chir à une enquête en ligne
nous permettant de mieux
orienter le site et certaines
actions de l'Association.

Mag Patients (magazine de vul-
garisation édité par Elsevier)

L'Association a été approchée
par Mag Patients pour un numé-
ro spécial sur les Amyloses
Héréditaires.

Mireille Clément a été interviewée
ainsi que 7 autres malades.

Le numéro est à paraître.

C/ ALLIANCE

Mireille Clément participe à l'es-
sentiel des actions d'Alliance et
nous fait en séance un point :

- Alliance fédère 208 associa-
tions de différentes maladies
et une qui regroupe quelques
malades isolés sans diagnostic;
slogan « Ensemble nous
sommes une réelle force »
- Alliance dispose à l'Hôpital
Broussais de locaux où tra-
vaillent en permanence envi-
ron 6 personnes plus des pres-
tataires ponctuels sur des mis-
sions particulières.
- Ses locaux installés dans la
Plate-Forme Maladies Rares
accueillent également les asso-
ciations pour leurs réunions...
- Par ailleurs Alliance a des
contacts réguliers avec les
Ministères et a été associée dans
dans la réflexion sur le Plan
Maladies Rares 2 : PMR2
- Actions de communication :
- Information dans les trains (idTGV)
- Marche des Maladies Rares
- Fédération qui s'occupe des
problèmes du remboursement
des médicaments dont ceux
dit de « confort » et apporte
un soutien matériel aux asso-
ciations membres et des infor-
mations sur tous les aspects
« médico-sociaux »
- Elle organise des journées tous

les trimestres dont les compte rendus sont accessibles sur le site d'Alliance : www.alliance-maladies-rares.org

- Elle est partenaire d'EURORDIS (Fédération européenne d'associations de maladies rares) qui agit au plan européen pour la prise en charge des maladies rares

Outre Alliance existe maintenant la Fondation des Maladies Rares, hébergée sur le site (engagement du plan MR2) qui a une vocation différente qui reste toutefois à préciser... à suivre !

II - LES ACTIONS EN COLLABORATION AVEC LES MEDECINS ET LABORATOIRES

A/ CENTRES DE REFERENCE ET D'EXPERTISE

- **Service de Neurologie du CHU de Bicêtre au Kremlin-Bicêtre : Neuropathies périphériques de l'adulte et de l'enfant (Pr Adams)**

L'association a financé un livret d'auto-rééducation rédigé par les ergothérapeutes du centre de référence.

Le centre est en train de mettre en place une carte patient sur support papier. L'Association demande d'étudier la possibilité d'une clé USB.

Nous apprécierions d'avoir des retours sur l'avancée de ces travaux. L'Association a été présente à la journée nationale qui s'est tenue le 6 juin. Il y a eu notamment un point avec un cardiologue de Clamart (Dr Algarrando), nous

aimerions avoir le ressenti des patients pour en faire part au Pr Slama (au Conseil Scientifique qui va suivre ou par courrier)

- **Service d'Hématologie du CHU Dupuytren à Limoges : Amyloses AL (Pr Jaccard et Bridoux)**

Yves Ghiron a participé à l'audit de renouvellement du centre qui s'est très bien passée.

- **Service de Médecine Interne de l'Hôpital Tenon de Paris : Amyloses et syndromes auto-inflammatoires (Pr Grateau)**

L'Association a adressé un rapport pour l'audit de renouvellement (présence impossible)

- **Service de Neurologie de l'Hôpital Henri Mondor de Créteil (Pr Planté-Bordeneuve)**

L'Association conserve un lien étroit avec le Pr Planté qui suit de nombreux malades.

B/ PRIX ASSOCIATION

Le prix 2010 a été partagé entre 2 lauréats :

Nina Norgren supervisée par le service du Pr Planté

Louise-Laure Mariani supervisée par le service du Pr Adams.

Les résultats de leurs travaux seront présentés au Conseil Scientifique.

Nous proposons de relancer un prix en 2012.

Cependant il nous faut mieux communiquer pour recueillir plus de dossiers.

C/ RAPPORTS AVEC PFIZER

Le laboratoire a versé à l'Association en 2011 un don de 12.000 €.

Il a intégré l'Association à son « Pôle Associations » qui propose un certain nombre de services et de groupe de travail.

C'est Mireille Clément qui participe à ces actions.

Pfizer nous a mis en contact avec Eurordis (fédération européenne d'associations maladies rares) qui propose une plate forme aux associations européennes avec fiche association en plusieurs langues, forum de discussion, lien avec le site...

III - LES ACTIONS DE COMMUNICATION ET/OU COLLECTE

FUN CAR

Comme l'an dernier, le club de Fun Car de Passy nous a associés à sa journée de championnat de France organisée sur la commune au mois de Juillet. Le 30 septembre, à l'occasion du repas de clôture de la saison de compétition, a été remis à Patrick Amadei un chèque à l'ordre de l'Association de 650 euros.

IV - BUDGET 2012

RESSOURCES	
Cotisations et subventions	40 000
PRODUITS FINANCIERS	4 515
Reprise sur réserve	10 878
TOTAL DES RESSOURCES	55 378

EMPLOIS	
FRAIS ADMINISTRATIFS	14 878
Frais de fonctionnement	4 000
Salaires et charges (majoration pour "écoute")	10 000
Cotisations	500
Amortissement matériel de bureau	378
FRAIS D'ETUDE ET DE RECHERCHE	40 500
Frais de publication	3 500
Déplacements	2 000
Recherche et subvention à des services hospitaliers	15 000
TOTAL DES EMPLOIS	55 378

Débat et question diverses

Un tour de table démarre :

- Mr Gaillardon, membre de l'association depuis l'origine. Il participe à une activité d'amélioration des conditions d'accueil des malades dans deux hopitiaux associés à l'Ordre de Malte.
- Proposition de créer une liste d'adresse email des malades pour prévenir lorsqu'il y a un événement particulier

Il est interrompu car les médecins arrivent pour le Conseil Scientifique. ■

Les comptes 2011

Bilan au 31 décembre 2011

ACTIF	
IMMOBILISATIONS	382
Matériel de bureau et informatique	1 131
Amort Mat. de bureau et info	-749
TRÉSORERIE	297 929
CCI Compte courant	2 607
CCI Compte livret + évolutif	214 636
Société Générale/Compte sur livret	23 725
Société Générale compte courant	56 321
Chèques à encaisser	640
TOTAL ACTIF	298 311

PASSIF	
FONDS ASSOCIATIFS & RESERVES	297 352
Réserves	274 836
Excédent à affecter	22 516
DETTES DIVERSES	959
Charges à payer	959
TOTAL PASSIF	298 311

Compte d'exploitation au 31 décembre 2011

RESSOURCES	
ENCAISSEMENTS RECUS	49 152
Dons	48 352
Autres versement	800
PRODUITS FINANCIERS	4 515
Intérêts s/ compte livret et trésorerie	4 515
TOTAL DES RESSOURCES	53 667

EMPLOIS	
BOURSES / RECHERCHES	13 350
FRAIS DE FONCTIONNEMENT	12 287
Frais administratifs	3 776
Salaires et charges	7 770
Services bancaires et assimilés	47
Cotisations	316
Amortissement matériels	378
FRAIS DE PUBLICATION	3 256
Frais de publication	3 256
FRAIS DE MISSION	2 258
Frais de déplacement et réception	2 258
SOUS-TOTAL DES EMPLOIS	31 151
EXÉDENT DE L'EXERCICE	22 516
TOTAL DES EMPLOIS	53 667

Compte Rendu du Comité Scientifique

de l'Association Française contre l'Amylose du 18/06/12

L'ensemble des administrateurs et membres de l'Association présents à l'AG assistent à ce Conseil scientifique.

Membres du Conseil Scientifique présents :

Pr Gilles Grateau, animateur du centre de référence « Amyloses, syndromes auto-inflammatoires et Fièvre méditerranée familiale » médecine interne Hôpital Tenon Paris

Pr Arnaud Jaccard animateur du centre de référence « Amylose AL », hématologie CHU Dupuytren de Limoges

Pr David Adams animateur du centre de référence des « Neuropathies amyloïdes Familiales et autres neuropathies périphériques rares » NNERF Neurologie CHU Kremlin Bicêtre

Dr Theresa Antonioni qui travaille avec le Pr Samuel Chef du Service d'Hépatologie, Centre Hépato Biliaire Paul Brousse de Villejuif

Pr Violaine Planté Bordeneuve animateur du centre expert Amyloses Familiales, neurologie CHU Henri Mondor Créteil

Membres absents excusés :

Pr Eric Hachulla, animateur du centre de compétence des Amyloses médecine, interne CHU Claude Duriez de Lille, animateur du centre de référence des sclérodermies.

Pr Franck Bridoux, Chef du Service néphrologie du CHU de Poitiers co-animateur avec le Pr Jaccard du centre de référence Amyloses AL

Pr Slama, Chef du Service de Cardiologie à l'Hôpital Antoine Bécère,

Professeur Arnaud JACCARD Médecin dans le service d'hématologie du CHU Dupuytren à Limoges, responsable du Centre de Référence Amyloses AL en association avec le service de néphrologie Poitiers.

L'amylose AL est une forme d'amylose acquise, non héréditaire, où la protéine qui se dépose est la partie appelée chaîne légère d'une molécule d'anticorps (ou immunoglobuline) que l'on dit monoclonale parce qu'elle est produite par des cellules dérivant toutes de la

même cellule, la plupart du temps un plasmocyte, et constituant donc un clone. Le traitement des amyloses consiste à faire disparaître la protéine responsable des dépôts, comme pour les amyloses à la transthyrétine par la greffe de foie qui supprime presque complètement la transthyrétine anormale. Et donc dans les amyloses AL on va essayer de faire disparaître la chaîne légère monoclonale avec des traitements qui ressemblent à ceux utilisées pour traiter le « myélome ». Les progrès très importants faits depuis quelques années dans le traitement des myélomes ont bénéficié au traitement des amyloses AL.

L'amylose AL est la forme la plus fréquente, environ 60-65% des amyloses en France mais environ 20% des amyloses sont des formes héréditaires qu'il ne faut absolument pas confondre avec des amyloses AL puisque le traitement n'est pas du tout le même. Le diagnostic d'amylose est fait par la coloration du Rouge Congo mais il faut ensuite aller plus loin pour déterminer le type d'amylose : AL ou héréditaire ou AA. Cela nécessite des prélèvements suffisants et expliquent qu'il faille quelquefois refaire des biopsies, glandes salivaires par exemple.

Notre Centre a été labellisé il y a 6 ans. L'audit de renouvellement a eu lieu en novembre dernier avec le support de Mr Ghiron. (Ce dernier a visité le service et a été impressionné par les moyens mis en place. Il souligne la qualité de l'accueil pour les différents patients et l'écoute attentive du Pr Jaccard pour tous les malades que l'Association lui adresse, SVP utiliser de préférence les mails).

Une organisation a été mise en place pour mettre en place un réseau national permettant de traiter les malades près de chez eux de façon homogène et la meilleure possible : 22 centres de compétences ont été identifiés en France, pratiquement dans tous les CHU. Les stratégies de prise en charge sont discutées lors de notre réunion annuelle en Janvier avec tous les centres de compétence. La prise en charge est de plus en plus efficace et la survie

des malades s'améliore d'année en année. L'amylose AL reste une maladie grave mais la survie des patients chez qui le diagnostic est fait suffisamment tôt, avant qu'ils aient une atteinte cardiaque trop sévère, est excellent du fait de l'amélioration progressive des traitements. Avant 2000 seulement 20 à 30 % des patients avaient une réponse, de 2000 à 2005 aux alentours de 60% et avec les nouveaux traitements comme le Velcade plus de 85% des patients peuvent avoir une réponse à condition qu'ils ne meurent pas rapidement du fait de la gravité de leur atteinte cardiaque. L'objectif est donc de faire le diagnostic le plus tôt possible afin que l'atteinte cardiaque soit la moins sévère possible quand on commence le traitement. Il y a 15 ans, il y avait 30% d'atteintes cardiaques.

Maintenant c'est 70%, cela prouve que les cardiologues arrivent à mieux diagnostiquer, grâce notamment aux IRMs

Lorsqu'il y a atteinte cardiaque, une greffe est possible : 18 patients ont été greffés du cœur.

Il y a aussi 20 patients qui ont pu avoir une greffe rénale. Les amyloses sont très complexes, notamment le diagnostic est difficile pour les cardiologues / 2 présentations ont été faites dans des congés de cardiologie.

Collaboration avec les centres de Londres (GB), Pavie (I), Boston (USA) sur l'efficacité de plusieurs médicaments.

Présentation des résultats au Congrès de Groningen (NL).

Pour ce qui concerne les amyloses cardiaques, il est essentiel de traiter (avant ou après la greffe) car sinon le nouveau cœur va se trouver atteint..

La forme AL de l'amylose est une maladie acquise

Image : La maladie est une baignoire : il y a un petit siphon, si on ferme le robinet (stoppe l'arrivée des chaînes légères), l'inflammation peut se réduire, toutefois pour ce qui concerne le rein, quand il est très abîmé il n'y a pas retour à un fonctionnement normal.

Pour les patients à atteinte rénale importante, si la rémission est installée, pour éviter la dialyse, il faut envisager la greffe.

La base de données des patients

français suivis comporte 400 personnes.

Le Pr Peppys à Londres travaille sur des processus d'accélération et d'élimination de la SAP qui existe dans le plasma et sur lequel se fixent les dépôts d'amylose. Il active les macrophages qui sont des cellules « nettoyeuses » pour mettre en œuvre la dissolution des dépôts. Les tests sur souris fonctionnent et les essais humains devraient commencer à la fin de l'année pour s'assurer de l'efficacité et de l'innocuité de la molécule.

50 personnes travaillent sur le sujet au sein du laboratoire Glaxo.

Il faudra au moins 2 ans d'études, si les premiers résultats sont probants avant que cela ne puisse être testé en France.

Si les résultats étaient positifs, cela permettrait de traiter toutes les amyloses.

Professeure Violaine PLANTE-BORDENEUVE

Service Neurologie de l'Hôpital Henri Mondor de Créteil (Investigateur principal des essais thérapeutiques sur le Tafamidis en France dans les amyloses héréditaires à transthyréline- Centre de référence maladies Neuro-musculaires)

Le Réseau amylose Henri Mondor traite plusieurs types d'amylose (héréditaires, AL).

Il se développe de manière importante depuis 2008 et comprend aujourd'hui une équipe complète sur un site unique comprenant tous les moyens diagnostiques, le conseil génétique et l'accès aux différentes options thérapeutiques y compris les transplantations d'organe. Cette organisation facilite la prise en charge des malades comme en témoigne les patients eux mêmes et la réalisation en février 2012 d'une double greffe cœur-foie sur le site par les équipes de chirurgie thoracique (Pr JP Couetil) et Hépatique (Pr D. Azoulay) chez un patient porteur d'une amylose à transthyréline avec cardiopathie sévère.

Deux acteurs de l'équipe sont présents :

le Dr Thibaud DAMY, cardiologue

Patricia Moal, infirmière coordinatrice qui s'occupe notamment d'organiser le conseil génétique

Dr Thibault DAMY (Département de Cardiologie CHU Henri Mondor)

expose son travail depuis 4 ans sur les patients atteints d'amylo-

se qui a permis notamment :

- de diagnostiquer des formes cardiaques pures de la maladie, méconnues jusqu'ici,

- de développer un réseau et d'informer les cardiologues français sur les différents aspects des cardiopathies amyloïdes par l'intermédiaire de la société Française de Cardiologie et de projets de recherche, l'un national multicentriques sur les amyloses familiales (Amylo Study) et l'autre sur les amyloses AL en coordination avec le centre de référence de Limoges (Pr A. Jaccard).

Professeur ADAMS

Pr ADAMS Chef du service Neurologie du CHU de Kremlin Bicêtre – Coordinateur du Centre de Référence des Neuropathies Amyloïdes Familiales et Autres Neuropathies Périphériques Rares. (NNERF)

Sur les 5 dernières années, le nombre de nouveaux cas/an déclarés a été multiplié par 4 grâce à une sensibilisation des neurologues français ; les cas sont de plus en plus identifiés. Ainsi il est prévu 40 patients diagnostiqués en 2012.

La population change par rapport à il y a 20 ans : la majorité des cas (75%) sont d'origine non portugaise ; 75% sont âgés de plus de 50 ans ; un tiers (33%) sont maintenant des sujets âgés de plus de 70 ans.

Cela impacte les traitements car la greffe hépatique n'est pas possible après 70 ans.

Le Vindaqel (tafamidis) médicament développé par Pfizer a reçu en décembre 2011 une autorisation de mise sur le marché (AMM) et est maintenant un médicament possible pour les NAH déclarées.

Notre rôle de centre de référence est d'harmoniser les pratiques à l'échelon national grâce à notre collaboration dans le cadre du Réseau CORNAMYL qui associe 10 Centres interrégionaux de prise en charge des maladies neuromusculaires. de Lille à Marseille et de Bordeaux à Grenoble.

4ème journée nationale organisée le 6 juin

Les présentations seront disponibles en ligne dans quelques jours sur le site : www.nnerf.fr

Les thématiques abordées cette année ont été les problèmes oculaires, digestifs, cardiologiques, la stratégie de choix des traitements.

Un suivi ophtalmologique annuel est fortement recom-

mandé : du fait durisque élevé de glaucomes, et donc de perte de la vue (mesure de tension oculaire)

Pour les troubles digestifs, problème majeur chez les patients avec NAH : des recommandations de prise en charge ont été données pour les gastro-entérologues par le Pr Jian et Pr Carbonnel et généralistes sur les médicaments à prescrire.

Concernant la prise en charge par les cardiologues : un suivi annuel est obligatoire.

Education thérapeutique pour les patients : il s'agit d'un vaste projet mené par le CRMR NNERF dont l'objectif est d'éduquer les patients pour mieux connaître leur maladie, les traitements et mieux se prendre en charge afin d'éviter des complications parfois graves. Cela est mené en lien avec la société EDUSANTE et l'Association Française Contre l'Amylose. Ce dossier sera déposé à l'Agence Régionale de Santé (ARS) pour validation. La formation sera proposée à des groupes de patients nouvellement diagnostiqués au Centre NNERF à Bicêtre pour ceux de la région Ile de France puis au niveau des centres provinciaux du réseau CORNAMYL.

Il existe une réunion une fois par an avec les neurologues spécialisés de Province des centres du réseau CORNAMYL pour informer des avancées thérapeutiques, harmoniser les évaluations et les prises en charge. Un Réseau de cardiologues dans ces mêmes centres est en cours de mise en place.

Livret d'auto-rééducation :

Préparé par l'ergo-thérapeute et le kinésithérapeute : Marie Kupleczyck et Agnès Morier

Ce ouvrage a été élaboré pour permettre aux patients atteints de neuropathies amyloïdes et autres neuropathies rares de réaliser au quotidien des exercices au domicile et d'entretenir les fonctions au membres inférieurs et aux mains. Il comporte des textes explicatifs et est illustré par des photographies couleurs. Il a été financé par l'association : une version téléchargeable est disponible sur www.nnerf.fr ou sur le site de l'Association : www.amylose.asso.fr

Si vous avez des difficultés à trouver le matériel, les adresses email des auteurs du document sont disponibles.

Un suivi par un kinésithérapeute est préférable, cela permet de travailler la motricité.

Le livret peut être remis au kiné pour

qu'il connaisse mieux la maladie. Il y aura bientôt une diététicienne qui fera des recommandations.

Tafamidis (Vyndaqel)

Question du Pr Hachulla :

Le Tafamidis ne peut être prescrit que par un neurologue sinon il n'est pas remboursé. Cela va à l'encontre du plan maladies rares car les responsables des centres de compétence ne sont pas toujours des neurologues.

Information du représentant de Pfizer : Prix ATU du traitement : 135k€/an. Le prix commercial est en cours d'élaboration. Compte tenu de ce prix, la prescription doit être vraiment encadrée.

Le Pr Adams et le Pr Jaccard pensent qu'une restriction reste nécessaire pour éviter des prescriptions « inconsidérées ».

Le cas du Pr Hachulla reste atypique car il n'est pas neurologue mais il connaît très bien les amyloses héréditaires.

Pr ADAMS :

Plus de 2000 patients ont été transplantés du foie à ce jour depuis 20 ans dont la moitié au Portugal.

Cela s'avère un succès pour les patients âgés de moins de 50 ans et la mutation Met30 de la TTR avec possibilité de stabilisation après plus de 20 ans après la greffe.

Pour les patients âgés de plus de 50 ans, le succès est plus mitigé car une aggravation est possible tant sur le plan de la neuropathie que de l'atteinte cardiaque. Cela est dû à l'accumulation de transthyrétine normale non mutée dans les nerfs et le cœur. Un des objectifs du centre de référence NNERF est de proposer un traitement anti-amyloïde à 100% des patients atteints de la maladie et d'évaluer leur efficacité.

Le médicament Vyndaqel (Tafamidis) est prometteur pour les patients jeunes (~20ans) mais aussi pour les patients trop âgés pour être greffés.

Le Tafamidis a de bons résultats lorsque la maladie est au tout premier stade (stade 1, lorsque le patient est capable de marcher sans aide) et doit être proposé chez les sujets jeunes avant la transplantation hépatique. Si malgré cela la maladie progresse, la transplantation hépatique ou un protocole de traitement doit être proposé.

Une demande a été adressée à l'agence du médicament (ANSM) pour traiter avec le Tafamidis (Vyndaqel) des patients déjà greffés mais dont la maladie continue à évoluer.

D'autres médicaments innovants anti-amyloïdes seront bientôt en test c'est-à-dire en essai clinique. Ils ont pour but de supprimer la production par le foie de transthyrétine mutée et normale. Ils seront administrables sous forme injectable.

Il existe des collaborations internationales (Europe, USA, Brésil) sur ces essais cliniques avec ces nouveaux médicaments contre Placebo. Le CRMR NNERF est coordinateur national de ces essais.

Pour des raisons de confidentialité liés à ces molécules innovantes, il n'est pas possible de détailler les spécificités des produits. Ces essais devraient débuter d'ici fin 2012, et 2013.

Pr PLANTE :

Le Tafamidis est le premier traitement oral qui a eu l'autorisation de mise sur le marché (AMM) en Europe en février 2012. C'est un traitement simple en 1 prise par jour, bien toléré. Il ralentit l'évolution de la neuropathie lorsqu'il est administré au

stade 1 ou stade débutant de neuropathie sensitive sans trouble de la marche. Lorsqu'il est donné à un stade plus évolué, les essais tendent à montrer qu'il ralentit également la maladie mais aucune étude contrôlée versus placebo n'est disponible dans ces formes. D'autre part, on connaît encore mal son effet au plan cardiaque. La mise en place d'une étude internationale est prévue sur ce thème pour début 2013.

D'autre part, un essai international d'une nouvelle approche de type thérapie génique devrait être mis en place début 2013. Il s'agit d'un produit, administré par voie sous cutanée, inhibant la production hépatique de transthyrétine. Les résultats des études de phase I et II de ce produit chez des volontaires sains sont prometteurs.

Enfin, le diagnostic doit toujours être le plus précoce possible, d'où l'importance du conseil génétique pour les amyloses familiales.

Dr Teresa ANTONINI

La greffe du foie ne permet pas de guérir de l'amylose héréditaire mais de stopper l'évolution de la maladie.

Elle espère que d'autres traitements arriveront.

Certains patients qui ont reçu par greffe un foie à TTR mutée commencent à développer une neuropathie. C'est une situation nouvelle.

Question :

Est-ce qu'il y a des conseils en termes alimentaires pour éviter l'évolution de la maladie ?

Réponse du Pr Adams et Pr Planté : Pas de préconisation particulière.



Association Française
contre l'Amylose

J'adhère pour l'année 2012 à l'Association, cotisation : 15€

Je soutiens l'Association en faisant don de : _____€

soit un versement total de : _____€

Nom: _____

Adresse: _____

Merci de libeller votre chèque à l'ordre de l'Association Française contre l'Amylose.

DÉDUCTION FISCALE

Votre don est déductible de votre impôt à hauteur de 60%, dans la limite de 20% du revenu net imposable pour les particuliers.

Déduction pour les entreprises:

5% du chiffre d'affaires déductible du bénéfice brut.

Conformément à la loi "Informatiques et Liberté" du 6 janvier 1978, en vous adressant au siège de notre association, vous pouvez accéder aux informations vous concernant figurant dans le fichier de l'association, demander leur rectification ou suppression.

Les informations vous concernant sont réservées à l'usage exclusif de notre association et ne sont ni échangées, ni cédées.

ETUDES FINANÇÉES PAR L'ASSOCIATION :

Pr PLANTE / Travaux de Nina NORGREN (absente excusée actuellement en Suède)

Le but de l'étude était de permettre de définir des profils de malades à partir d'analyse génétiques de prélèvements de biopsie pour voir si les profils d'expression du génome (étude portant sur plus de 30000 gènes) sont différents notamment pour les malades porteurs d'une même mutation V30M ayant un début des symptômes précoces (avant 35 ans) ou tardif (après 50 ans). La détection de profils d'expression de gènes différents permettrait d'identifier des patients à « haut risque » de développer leur maladie précocement (avant 35 ans) et donc une surveillance plus étroite pour donner les traitements disponibles au plus tôt. A l'inverse, le profil d'expression génétique de malades à début plus tardif (> 50 ans) permettrait de repérer des gènes « protecteurs » contre la maladie. Les premiers résultats sur les biopsies hépatiques montrent des différences d'expression d'environ 120 gènes. Ce travail de première approche se poursuit en collaboration avec l'équipe du Pr Suhr (Umea-Suède).

Pr ADAMS / Louise-Laure MARIANI (excusée car étant en stage à Toronto au Canada)

Etude des formes françaises non portugaises Met30 de la TTR, (Tyr77 et Val107) : pour mieux connaître l'évolution et l'histoire naturelle (progression).

TTR Met30 tardifs non portugais : Les patients de ce type ont une évolution plus rapide avec un déclenchement plus tardif. La neuropathie évolue 2 fois plus rapidement que les pour les sujets jeunes portugais ; il est fréquent que les patients aient besoin d'une canne pour se déplacer après 3 à 4 ans après les premiers signes de la maladie.

Val107 : est une forme encore plus rapide rencontrée chez des sujets d'origine antillaise, est une forme paralysante des quatre membres ; elle touche également les membres supérieurs.

Tyr77 : est une variété rencontrée chez des sujets du Nord de la France. Elle est responsable de neuropathie avec troubles d'équilibre, elle évolue plus lentement.

La survie est plus courte pour les formes Met30 tardives, Val 107 que Met30 portugaise.

Le Pr Adams et le Dr Louise Laure Mariani remercient l'Association Française Contre l'Amylose pour le soutien apporté à ces travaux de recherche qui ont fait l'objet de la thèse de médecine du Dr Mariani. Ils représentent une avancée considérable dans la connaissance de cette maladie. Ces formes génétiques sont d'excellents candidats aux essais cliniques compte tenu de leur évolution rapide et permettront de valider l'efficacité des nouveaux médicaments en cours de développement.

Géraldine NONNEZ (psychologue-clinicienne au Centre de Référence de Bicêtre) : Géraldine évoque sa mission au centre de référence et la possibilité d'une écoute psycholo-

gique à distance envisagée pour les personnes éloignées du Centre de Référence.

Elle propose un accompagnement psychologique aux patients hospitalisés et qui en font la demande.

D'autre part, dans le cadre du conseil génétique du centre de référence et pour toute demande de statut génétique pour des personnes asymptomatiques, un soutien psychologique est systématiquement mis en place. Ce suivi obligatoire en amont des 2 prélèvements sanguins reste encadré juridiquement depuis 2002. Cet accompagnement consiste à proposer aux personnes un espace temps d'échanges et d'écoute autour du risque génétique et de la maladie familiale avec ses incidences potentielles sur la vie. L'objectif principal aidant d'aider la personne dans cette étape diagnostique la reliant à son identité et histoire familiale.

Pr GRATEAU

Essais du KIACTA : il n'a pas bénéficié d'une mise sur le marché à l'issue de la première étude. Une seconde étude est en cours avec des critères d'inclusion très stringents. Les essais de cette molécule risquent de se terminer par un échec. ■

Prix de l'Association :

Le Professeur HACHULLA a accepté de présider le Jury du Prix Annuel 2012 qui va être relancé dans le mois qui vient. Il est souhaité que l'annonce de ce prix de 20.000 Euros connaisse une large diffusion afin qu'il remplisse pleinement son rôle de susciter des travaux sur l'Amylose.

Association Française
contre l'Amylose

BP 200 000
13 796 Aix-en-Provence CEDEX 3

Affranchir
au tarif
en vigueur