



S O M M A I R E

- 1** EDITO
- 2** COMPTE RENDU DE L'ASSEMBLÉE GÉNÉRALE
- 4** COMPTES 2012
- 5** COMPTE RENDU DU COMITÉ SCIENTIFIQUE
- 7** ESSAI CLINIQUE INTERNATIONAL
DE PHASE 3 RANDOMISÉ
- 8** PREMIÈRE JOURNÉE MULTIDISCIPLINAIRE DE L'AMYLOSE

**Patients atteints d'amylose AA
participez aux essais cliniques
voir page 7**

**La 6^{ème} journée du CRMR NNERF
est fixée au jeudi 15 mai 2014, à l'Institut Pasteur à Paris**

E d i t o

Cette année la journée annuelle a été organisée différemment :

- matinée réservée à l'Assemblée Générale obligatoire et à un échange entre les adhérents qui s'est poursuivi au cours d'un déjeuner pris en commun.
- après-midi consacré au Conseil Scientifique et au dialogue avec les médecins.

Cette formule a paru mieux adaptée et sera reproduite l'an prochain.

Nous avons noté avec satisfaction une avancée régulière de la recherche et des progrès encourageants. Vous en découvrirez le détail dans les pages qui suivent.

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 et de la Réunion des Membres

de l'Association Française contre l'Amylose du 5/06/13

Membres du bureau présents :
Yves Ghiron (Président),
Patrick Amadéi,
Andrée Boyer,
Mireille Clément,
Jean-Christophe Fidalgo,
Françoise Pelcot,
Alain Sionneau,

Leila Laprade (excusée)

Tour de table pour présentation des participants (15 en plus des membres du bureau).

Assemblée Générale

Les comptes et le rapport moral sont présentés et approuvés (cf encadrés page 4).

Discussions sur les comptes 2012 :

L'augmentation importante des frais de mission et publication en 2012 est principalement du à :

- Avance des frais d'organisation de la journée du centre de référence des maladies rares des NAF www.nnerf.fr
- Frais de publication pour la carte de soins et d'urgence pour les patients atteints de NAF ainsi que le guide d'auto-rééducation sensitive et motrice

Nombre d'adhérents entre 180 et 200, globalement stable.

Un membre de l'association est décédé en 2013, il a légué son patrimoine à l'association.

Comme l'association n'est pas déclarée d'utilité publique, cet héritage est soumis à taux d'imposition de 60%.

Réunion des Membres

Un point rapide des activités de l'Association est remis à tous et commenté.

ECOUTE TELEPHONIQUE ET POLE MALADES

Il n'y a pas eu de changement dans le fonctionnement :

Les appels arrivent sur un répondeur situé au domicile de Ghislaine (qui remplit les fonctions de secrétariat) qui enregistre 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 géographique vers les centres de compétence régionaux.
- Question sur le traitement suivi, dans ce cas, nous orientons la personne vers le centre de référence ou le centre expert.
- Coordonnées d'un malade dans le même cas.

L'an dernier nous avons étudié une possibilité de faire effectuer cette

écoute par une personne formée, nous n'avons pas abouti à ce jour. Le sujet est à nouveau à l'étude.

L'an dernier également, a été posée la question de la création d'une écoute psychologique au niveau de l'Association, mais cela ne paraît pas d'actualité pour l'instant.

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

Il est constaté une raréfaction des appels.

Il est probable que la possibilité de trouver des renseignements sur internet réduit le questionnement des malades et des familles.

SITE INTERNET ET COMMUNICATION

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

C'est le moyen le plus fréquent de découvrir l'existence de l'association. La première connexion se fait le plus souvent grâce à des liens issus d'autres sites.

Cette année nous avons reçu plus de 38.000 visites contre 34.000 l'an dernier.

Les internautes visitent en moyenne 8 pages

Répartition par pays :

- 67% France
- 10% Europe
- 14% US
- 2% Canada
- 1% Suisse
- 1% Maroc
- 5% divers.

Les pages les plus visitées sont

- Amylose AL
- Amylose héréditaire
- Journal
- Amylose AA
- Centre de référence et centres de compétence régionaux

Le site internet « date » et n'est pas tenu à jour avec régularité.

Il va être refondu.

Tous les membres sont sollicités pour faire savoir à l'Association leurs souhaits (renseignements recherchés, architecture du site...)

Plusieurs malades signalent que l'association n'est pas toujours connue. Les médecins n'informent pas forcément les patients de son existence. Nous pouvons avoir une action auprès des médecins pour que la communication soit améliorée :

- Flyer disponible dans les salles d'attente
- Lien sur les sites des services médicaux

Une Journée d'information / formation sur l'utilisation d'outils web tel que les forums permettrait peut-

être de favoriser les échanges avec les malades ?

Comme cela avait été évoqué l'an dernier, l'utilisation d'une liste comportant les adresses email de tous les membres de l'association serait utile pour communiquer notamment sur des informations courtes et ciblées (exemple : annonce de la marche des maladies rares...).

Une liste a été complétée pendant l'AG pour les présents, **les personnes qui souhaitent figurer sur ce fichier, doivent envoyer leur adresse email à l'association.**

ALLIANCE ET ACTIONS SUR PARIS Responsable : Mireille Clément

Au cours de cette année, grâce –entre autres– aux nouvelles dispositions législatives qui figurent dans le plan national des maladies rares 2 (PNMR2) nous avons été très sollicités pour participer à diverses actions, commissions, formations...

D'une part, grâce à notre participation à l'activité d'Alliance Maladies Rares dont un des enjeux majeurs est de renforcer les capacités et les contributions des associations membres.

D'autre part grâce à la reconnaissance par le monde médical de nos réelles fonctions de partenaire.

L'un n'allant pas sans l'autre, Alliance est un levier extraordinaire pour faire entendre la voix des malades « ensemble, nous sommes plus forts ».

Pour cette année Alliance a permis à Mireille :

- de suivre une formation « écouter et soutenir dans le cadre de mon engagement associatif »
- d'apporter un témoignage au sein de la commission éthique lors de la journée du 24 janvier

Il y a eu la Marche des Maladies Rares le 8 décembre, manifestation très fédératrice.

Un groupe de travail « groupe médicaments » attend vos témoignages (difficultés de remboursement, d'approvisionnement....). N'hésitez pas à faire remonter les difficultés de la vie pratique.

D'autres journées sont accessibles : jeudi 31 janvier rencontre nationale de la recherche avec les associations de malades.

Devant l'ampleur de la tâche, nous vous invitons vivement à participer à ces différentes instances en fonction de vos choix.

MAG PATIENTS (magazine de vulgarisation édité par Elsevier)

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

Mireille Clément a été interviewée.
La parution du numéro a été retardée.

EURORDIS

Nous adhérons et sommes présents sur leur plate-forme de dialogue internet dans la communauté Amylose.

<https://www.rareconnect.org/en/community/amyloidosis>

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'an dernier l'association avait financé un livret d'auto-éducation rédigé par les ergothérapeutes du centre de référence.

- En 2012, le centre a établi la maquette d'une carte patient sur support papier.

Cette carte –financée par l'association– a été imprimée début avril et transmise au centre qui doit la transmettre aussi aux centres de compétence.

- L'Association (Mireille Clément) a été présente à la journée nationale qui s'est tenue le 31 mai 2013 et à la réunion organisée pour les 7 ans du centre le 30 mai 2013.

- Une étude a été conduite par éducation (8 malades atteints de NAH ont participé à ce travail). Un gros travail a été effectué par des groupes constitués de personnel médical de Bicêtre et des malades et de représentants des Associations (Mireille Clément pour ce qui nous concerne) dans le cadre de la mise en place de l'éducation thérapeutique des patients, 7 ateliers seront proposés : kiné, connaissance de la mutation génétique, greffe, traitements et médicaments, la vie du malade, l'aide sociale.

Ces ateliers seront proposés lors des consultations à Bicêtre dès la validation du dossier par l'ARS.

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

Toujours beaucoup de contacts entre ce centre et l'Association, essentiellement pour le suivi de malades..

Y. Ghiron et F. Pelcot sont allés à Limoges le 12 mars 2013 pour une journée maladies rares organisée par le CHU (plusieurs centres de référence - et de compétence- dans cet hôpital). Ils ont été impressionnés par la mobilisation de cet hôpital et plus spécialement par les moyens mis en place par le Pr Jaccard et surtout l'animation et l'efficacité du réseau national qu'ils ont constitué avec le Pr Bridoux dans les différents hopitaux régionaux et parisiens.

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

Peu de malades s'adressent à l'Association pour ce type d'amylose, ils sont toujours adressés au Pr Grateau.

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

L'Association conserve un lien régulier avec le Pr Planté qui suit de nombreux malades et participera le 6 juin 2013 à la journée sur les Amyloses au CHU Mondor (page 8).

PRIX ASSOCIATION

Le prix 2012 a été attribué au seul dossier reçu et qui a été jugé par le Pr Hachulla comme un excellent projet.

La lauréate est Edwige LEMOUEL qui effectuera à partir de septembre un Master 2 à l'UMR CNRS 6290 - Université de RENNES 1, Equipe Translation and Folding.

Son projet est **l'évaluation des noyaux de nucléation et protofibrilles d'immunoglobulines comme**

marqueurs sériques prédictifs de développement de l'amylose AL le Docteur DECAUX du service de médecine interne-CHU de Rennes est le clinicien attaché au projet.

Elle produira un rapport intermédiaire en décembre 2013 et son rapport final en juin 2014.

Nous réfléchissons à un autre prix destiné à récompenser les centres de compétence pour leur capacité d'innovation et la qualité de la prise en charge des malades

RAPPORTS AVEC PFIZER

Myriam Jabri qui suit l'Association chez Pfizer a été en arrêt maternité.

Elle a repris contact à son retour et une réunion a eu lieu ce matin.

Visite très constructive : propositions de partenariat.

Bilan de la prescription du Tafamidis :

Nombre de personnes sous traitement :

- 100 en France
- 400 au niveau européen

Le traitement semble bien supporté et donne de bons résultats avec des effets secondaires rares.

A partir de septembre une étude internationale de phase 3, sera poursuivie notamment pour l'extension à d'autres formes de mutations et à des malades à un stade plus avancé. 2 centres français (Bicêtre et Mondor) y participeront.

COLLECTE DE FONDS : FUN CAR

Comme l'an dernier et l'année d'avant, 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 700 euros.

Budget 2013

RESSOURCES	Réalisé 2012	Prévision 2013
Encaissements	37	40
	148	000
Dons	37 148	38 000
PRODUITS FINANCIERS	4 848	
Intérêts s/ compte livret et trésorerie	4 848	4 500
Rep. / Réserves	7 772	
TOTAL	49 568	44 500

EMPLOIS	Réalisé 2012	Prévision 2013
Bourses	10	10
recherche	000	000
Frais fonctionnement	12 500	12 000
Frais administratifs	4 538	4 300
Salaires et charges	7 549	7 700
Cotisations et amortissement matériels	413	
Frais publication	12 513	12 500
Frais de mission	4 555	10 000
Déplacmts/récept.	14 555	10 000
TOTAL	49 568	44 500

Les comptes 2012

Bilan au 31 décembre 2012

ACTIF	
IMMOBILISATIONS	0
Matériel de bureau et informatique	1 131
Amort Mat. de bureau et info	-749
TRÉSORERIE	290 503
CCI Compte courant	2 607
CCI Compte livret + évolutif	219 007
Société Générale/Compte sur livret	24 203
Société Générale compte courant	38 391
Chèques à encaisser	6 295
TOTAL ACTIF	290 503

PASSIF	
FONDS ASSOCIATIFS & RESERVES	289 580
Réserves	297 352
Insuffisance à affecter	-7 772
DETTES DIVERSES	923
Charges à payer	923
TOTAL PASSIF	290 503

Compte d'exploitation au 31 décembre 2012

RESSOURCES	
ENCAISSEMENTS RECUS	37 148
Dons	37 148
Autres versement	800
PRODUITS FINANCIERS	4 848
Intérêts s/ compte livret et trésorerie	4 848
TOTAL DES RESSOURCES	41 996

EMPLOIS	
BOURSES / RECHERCHES	10 000
FRAIS DE FONCTIONNEMENT	12 500
Frais administratifs	4 538
Salaires et charges	7 549
Cotisations et amortissement matériels	413
FRAIS DE PUBLICATION	12 513
Frais de publication	12 513
FRAIS DE MISSION	14 755
Frais de déplacement et réception	14 755
SOUS-TOTAL DES EMPLOIS	49 768
EXÉDENT DE L'EXERCICE	-7 772
TOTAL DES EMPLOIS	41 996

Compte Rendu du Comité Scientifique

de l'Association Française contre l'Amylose du 5/06/13

L'ensemble des personnes présentes à l'AG assistent à ce Conseil Scientifique, 4 personnes supplémentaires s'y ajoutent.

• Membres du Conseil Scientifique présents :

Pr Jaccard animateur du centre de référence « Amylose AL et autres maladies par dépôts d'immunoglobulines monoclonales », hématologie CHU Dupuytren de Limoges

Pr Adams, centre de référence des « Neuropathies Amyloïdes Familiales (NAF) et autres neuropathies périphériques rares » NNERF neurologie CHU Kremlin Bicêtre

Dr Teresa Antonini qui travaille avec le Pr Samuel Chef du Service d'Hépatologie, Centre Hépatobiliaire Paul Brousse de Villejuif NNERF

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

• Membres absents excusés :

Pr Planté Bordeneuve, animateur du centre expert des Amyloses, service neurologie CHU Henri Mondor Créteil

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

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

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

Professeur Arnaud JACCARD

Médecin dans le service d'hématologie du CHU Dupuytren à Limoges, co-animateur du Centre de Référence Amyloses AL en association avec le Pr Bridoux service de néphrologie CHU de Poitiers.

Nous avons choisi de fonctionner en réseau avec 21 centres de compétence régionaux labellisés en 2007 couvrant au maximum le territoire (pratiquement tous les grands hôpitaux régionaux). Plusieurs autres centres, non répertoriés initialement, participent également de façon active à ce réseau. Le but étant que tous les patients en France aient une prise en charge

optimale sans avoir à se déplacer jusqu'à Limoges ou Poitiers.

Pour cela nous avons établi un guide de traitement qui est disponible sur le site du centre de référence (www.cr.amylose-al.fr) qui est également facile d'accès avec « Amylose AL » saisi sur Google, un lien existant aussi depuis le site de l'Association.

Le traitement initial est fonction de la gravité de l'atteinte cardiaque puis adapté en fonction de la réponse au traitement. Les médicaments « classiques » (Melphalan et dexaméthasone) sont prescrits chez les patients n'ayant pas une atteinte cardiaque trop sévère, le velcade étant ajouté en cas de non réponse. Pour les patients avec une atteinte cardiaque sévère on utilise d'emblée une association contenant du velcade associé à l'endoxan et à la dexaméthasone. On poursuit le traitement tant que le taux de chaînes légères baisse et en général 3 mois au-delà, puis on stoppe et on surveille régulièrement le taux des chaînes légères.

C'est ce taux de chaînes légères qui permet de suivre la réponse au traitement, les autres examens (protéinurie, gamma GT...) peuvent rester hors des normes encore longtemps après l'arrêt du traitement car la cinétique de disparition des dépôts est parfois très lente et donc l'amélioration clinique également. Après la fin du traitement ce taux permet de détecter une récurrence avant que les organes soient à nouveau touchés par les dépôts.

Le nombre de médicaments disponibles pour traiter les amyloses AL augmente de jour en jour. Un essai va débuter bientôt pour tester l'efficacité du MLN9708 (équivalent du velcade par voie orale) comparée à celle d'autres molécules.

Les essais sont difficiles car il s'agit d'une maladie rare.

La base de données du centre de référence a été enrichie. Elle comporte 900 patients. Une étude a été présentée au congrès international sur le myélome et les maladies apparentées portant sur une population de 242 patients traités dans 28 centres français depuis 2010. Nous avons retrouvé une majorité de bonnes réponses au traitement, avec des améliorations réelles et un excellent taux de survie.

Beaucoup d'amyloses sont détectées alors que cela n'était pas le cas

auparavant en particulier avec l'utilisation de l'IRM cardiaque et du fait de la sensibilisation des cardiologues à ce diagnostic.

Le Pr Jaccard répond à de nombreuses questions :

- Fréquence de la surveillance du taux de chaînes légères : au début de chaque cycle pendant la période de traitement puis tous les 2 à 3 mois après son arrêt en fonction de la gravité voir 6 mois dans quelques cas, à noter que cet examen n'est pas remboursé sauf s'il est effectué par l'hôpital
- Traitement en cas de rechute de la pathologie après greffe d'organe solide: compatibilité du traitement de l'amylose avec les médicaments antirejet mais le protocole doit être adapté.
- Et différents cas particuliers

Professeur ADAMS

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

Mission d'informer les neurologues, les médecins, les patients, les familles

5ème Journée du NNERF organisée le 31 Mai à Paris (Institut Pasteur) :

- Le matin : présentations destinées aux personnels de santé : médecins, IDE, etc...
- L'après-midi ciblé pour les patients et familles

Le CRMR a fait le point sur la prise en charge des NAF, et les actualités thérapeutiques.

La parole a été donnée aux centres de compétence du Réseau national de prise en charge des NAF et notamment, au Dr J Franques de la Timone (Région PACA, Marseille) qui a fait un bilan de son activité :

- 20 patients atteints de la NAF sont suivis sur le centre
- 11 patients avec amylose AL
- Il y a une collaboration étroite avec le service de cardiologie = Très bon point.
- Suivi des patients sous Tafamidis, diagnostic de la maladie et conseil génétique.

Liens vers les Vidéos des présentations de cette journée disponible sur le site : www.nnerf.fr

Recherche clinique sur des nouvelles méthodes diagnostiques des NAF :

- Travaux sur un nouvel examen : la biopsie de peau (riche en terminaisons nerveuses) qui permettrait à travers un examen moins invasif que la biopsie nerveuse de détecter plus tôt et de surveiller la maladie (Dr Catherine Lacroix, Dr Clovis Adam).
- Un instrument mesurant la sudation des pieds et des mains est en cours de test afin de mesurer l'avancée de la maladie.

Le Pr Dominique Leguludec (Hopital Bichat, CRMR NNERf) a exposé les méthodes de scintigraphie cardiaque utiles pour tester l'atteinte des nerfs du cœur et apprécier les dépôts d'amylose cardiaque.

De nouveaux traitements sont disponibles pour soulager la douleur pour les neuropathies à base de patch appliqués sur les zones douloureuses quotidiennement ou une fois tous les 3 mois (Pr Nadine Attal, Paris).

L'équipe de Médecine Physique Réadaptation du CH Rotschild (CRMR NNERf) a mis en place de nouvelles techniques pour travailler l'équilibre. Ces techniques devront être déployées dans le reste de la France.

La « carte patient » pour les NAF financée par l'Association est délivrée à Bicêtre et dans les centres de compétence, c'est un bon outil, permettant de préciser les principales caractéristiques de la maladie et les principaux médecins, à étendre aux autres amyloses.

Un programme a été développé pour l'éducation thérapeutique (cf CR réunion des membres).

12 personnes du Centre de Référence ont été formées pendant 6 jours.

Le service est en attente de la réponse de l'ARS sur la prise en charge financière pour proposer ces ateliers aux patients.

La démarche est très didactique.

L'arrivée du Tafamidis est un réel progrès notamment pour les patients trop âgés ne pouvant pas être greffés.

Au Portugal, des jeunes patients avec maladie débutante sont sous Tafamidis depuis 5 ans sans qu'une greffe n'ait été jugée nécessaire.

Au Portugal le programme de greffes du foie pour les NAH a été quasiment stoppé en 2012.

D'autres molécules sont en cours de test (essai clinique) pour bloquer la production de transthyrétine mutée et normale (dite sauvage) sans gref-

fe : Oligonucleotides antisens et ARN interférents développés par 2 firmes pharmaceutiques américaines. En effet la TTR sauvage (qui continue à être produite par le nouveau foie greffé) est jugée responsable de l'aggravation neurologique et cardiaque post-transplantation hépatique chez certains patients. L'administration se fera sous forme de perfusion ou injection.

Ce genre de cas pourrait être traité avec ces nouveaux médicaments.

Un essai clinique multicentrique démarrera en juin coordonné en France par le CRMR NNERf en collaboration avec notamment le Portugal, la Suède, les USA pendant 15 mois avec environ 150 patients.

Un autre essai clinique démarrera au CRMR NNERf en janvier 2014 avec un produit injectable par voie intraveineuse. Le Centre de Recherche Clinique de Bicêtre aide pour la mise en place de ces essais cliniques.

Ces essais sont particulièrement nécessaires pour les patients avec troubles de la marche ou marche avec canne (pas d'indication pour le tafamidis), ou s'aggravant avec le Tafamidis.

Concernant les travaux du Pr Pepys à Londres sur les molécules pouvant faire disparaître les dépôts d'amylose (anticorps monoclonaux contre la SAP), les dernières avancées sont encourageantes. Un premier essai clinique de phase I est prévu bientôt au Royaume Uni sur des patients avec amylose rénale pour tester le concept et sa bonne tolérance. Il pourrait dans un second temps en cas de succès être proposé aux NAF.

On pourrait envisager à l'avenir d'administrer d'abord cette molécule pour faire « fondre les dépôts » puis ensuite donner un traitement pour prévenir les nouveaux dépôts.

Un patient signale que sa famille avec NAF est atteinte d'une variété nouvelle d'amylose avec neuropathie.

Le Pr Adams suit cette famille qui est touchée par une forme effectivement unique d'amylose la beta 2 microglobuline identifiée par le Dr Sophie Valleix au CH Cochin. Elle bénéficie d'un suivi particulier.

La prochaine journée du centre de référence se tiendra en mai 2014. Le IXème symposium international des NAF se tiendra du 10 au 13 novembre prochain à Rio de Janeiro (Brésil). Le Pr Adams fait partie du comité d'organisation.

Question

Comment est décidé le passage à la greffe après un traitement sous Tafamidis ?

Il faut une progression réelle et manifeste de la maladie, identifiée grâce à une surveillance régulière tous les 6 mois avec des examens cliniques et de mesure neurologiques.

2 patients ont été concernés ces dernières années.

Dr Teresa Antonini , CHB

De 1993 à 2010, 10 greffes par an.

Depuis l'arrivée du Tafamidis, le nombre de greffes a diminué (10 en 3 ans soit ~3 par an).

Le score de gravité pour attribution des greffons était jusqu'à présent défavorable (car il était étalonné sur l'état du foie or dans le cadre des NAH, le foie est sain) . La méthode a été revue et le temps d'attente se trouve maintenant ramené entre 3 et 6 mois après l'inscription sur la liste et la greffe.

La greffe du foie ne permet pas de guérir de l'amylose héréditaire mais de stopper l'évolution de la maladie. Les résultats de survie sont très bons : 1an 93% - 2ans 83%

Les résultats sur l'évolution de la maladie varient suivant les mutations et l'âge des patients. Le suivi post greffe a beaucoup évolué.

Dans le cadre de greffe « domino » : le foie du patient atteint de NAH –qui reçoit un greffon – est implanté à un malade atteint d'une autre pathologie (cancer...) , il avait été espéré que la NAH ne serait pas développée ou le serait très tardivement. Le constat est que certains patients qui ont reçu un foie de malade de NAH développent assez rapidement (5 ans) une neuropathie. Dans ce cas (et sous certaines conditions), ils peuvent subir une nouvelle transplantation.

Le premier patient qui a été retransplanté il y a maintenant 5 ans, est très positif car on a observé une amélioration de la neuropathie (troubles sensitifs, diarrhées). Il s'agit d'une première mondiale

Pr SLAMA

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

Point sur l'atteinte cardiaque des amyloses à TTR. Cela fait partie des atteintes graves de ce type d'amylose :

- 1. Menace vitale potentielle lorsqu'il y a un trouble de la conduction et donc ralentissement des pulsa-

tions. C'est le cas de 40% des patients avant transplantation. Cette atteinte est traitée par pose de pacemaker

- 2. Atteintes « mécaniques », le cœur est trop « rigide » et cela peut générer une insuffisance cardiaque. Echographie, IRM font partie des examens pour diagnostiquer ce type d'atteinte
- 3. Neuropathie cardiaque : les nerfs sont atteints, cela change la fréquence cardiaque avec mauvaise adaptation du rythme. C'est une atteinte qui est souvent précoce.

Il est trop tôt pour juger de l'effet des nouveaux types de traitement sur l'aspect cardiaque.

Les doubles greffes (foie, cœur) ne sont pas très fréquentes, elles sont nécessaires lorsque le cœur est très gravement atteint, actuellement 6 patients ont bénéficié de ce traitement

Le suivi des atteintes cardiaques se fait par l'ECG, le Holter (ECG ambulatoire sur 24 h), l'échographie, et la scintigraphie. Un effort tout particulier est fait pour dépister très précocement les atteintes cardiaques,

qui sont très longtemps latentes, avec de grands espoirs fondés sur les techniques non invasives et surtout la scintigraphie.

Représentant laboratoire Pfizer

Une étude internationale en phase 3 du Tafamidis va démarrer en fin d'année. En France 2 centres participeront.

Cette étude ciblera notamment l'effet du Tafamidis sur les atteintes cardiaques

Essai clinique international de Phase 3 randomisé à double-insu et contrôlé contre placebo pour évaluer l'innocuité et l'efficacité de KIACTA TM pour la prévention du déclin de la fonction rénale chez les patients atteints de l'amylose AA

KiactaTM (éprodisate) est une petite molécule, administrée par voie orale, qui possède des propriétés anti-amyloïdes spécifiques contre la protéine amyloïde A. Dans un modèle animal d'amylose AA, il a été démontré que KiactaTM inhibait la formation et la déposition de fibres amyloïdes dans les tissus. Un premier essai clinique de Phase 2/3 randomisé, à double-insu et contrôlé contre placebo a été effectué avec KiactaTM chez 183 patients souffrant de l'amylose AA. Cet essai clinique a démontré de façon probante

l'effet protecteur de KiactaTM sur la fonction rénale des patients. Par ailleurs, KiactaTM a démontré un bon profil d'innocuité en administration concomitante avec les médicaments traitant la maladie inflammatoire sous-jacente.

Un deuxième essai clinique international de Phase 3 a été initié en 2011 pour confirmer l'innocuité et l'efficacité de KiactaTM pour la prévention du déclin de la fonction rénale chez les patients atteints de l'amylose AA.

Le recrutement des patients est présentement en cours.

Un total de 230 patients seront recrutés dans environ 78 centres, incluant 2 centres français (Pr. Eric Hachulla, Hôpital Claude Huriez, Lille et Dr. Philippe Rémy, Hôpital Henri Mondor, Créteil). Dans cet essai, les patients ayant un diagnostic d'amylose AA confirmé à l'aide d'une biopsie et ayant une atteinte rénale (proteinurie de 1 gramme/jour ou plus) sont éligibles pour participer à cet essai clinique.

Professeur Eric HACHULLA



Association Française
contre l'Amylose

J'adhère pour l'année 2013 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.

Première journée multidisciplinaire de l'Amylose

Juin 2013 – Hopital Saint Louis “l’Amylose dans tous ses états”

Cette journée organisée à l'initiative du réseau Amylose-CHU Henri Mondor (Pr V. Planté-Bordeneuve, Pr Damy) et du centre de référence de l'Amylose AL – CHU Limoges (Pr A Jaccard) a réuni plus de 100 participants.

La matinée fut d'abord consacrée aux aspects diagnostiques : le Pr F. Bridoux a exposé la stratégie diagnostique actuelle du diagnostic reposant sur l'anatomie pathologique en nous montrant l'intérêt des techniques d'immunomarquage à l'or dans les cas difficiles. Sophie Valleix (CHU Cochin) a exposé d'une part les aspects récents de génétique moléculaires avec l'identification de nouveaux mécanismes moléculaires et de nouveaux gènes (variant de la bêta 2 microglobuline) puis l'application des techniques récentes de séquençage à haut débit dans le diagnostic des amyloses. L'approche protéomique est un autre outil majeur pour le diagnostic, notamment la spectrométrie de masse développée par M Colombat (CH de Foch- Suresne).

Un point sur l'actualité des amyloses AA (K Stankovic- CHU Tenon) puis sur d'autres types d'amyloses plus focales comme les amyloses oculaires héréditaires, les atteintes musculaires (Pr J Authier - CHU Mondor) ou bien les formes purement cardiaques d'amyloses à transthyrétine ont été ensuite abordées (Pr T Damy - CHU Mondor).

L'apport diagnostique de l'imagerie cardiaque par échographie et IRM a été présenté par D Mohty et H Ettai de l'équipe de Limoges. Puis J Gillmore a fait le point sur le développement des scintigraphies (Tc99, SAP..) dans les amyloses. Cette session a été suivie d'une session sur les aspects rythmologiques des amyloses (Dr V Algalarrondo - CHU Clamart) et sur l'intérêt de la transplantation cardiaque et l'assistance cardiaque dans cette pathologie (Dr S Varnous - CHU Pitié-Salpêtrière).

La fin de l'après-midi fut dédiée aux nouveaux traitements symptomatiques (JP Fermand- CHU St Louis) ou spécifiques développés dans les amyloses AL

(A Jaccard – CHU Limoges) ou a TTR, incluant la transplantation hépatique (D Azoulay – CHU Henri Mondor) et les nouvelles approches pharmacologiques ou de thérapie génique (V Planté-Bordeneuve – CHU Henri Mondor).

De nombreuses questions et discussions ont enrichi la journée permettant des échanges fructueux. Cette première journée multidisciplinaire constitue un premier pas en avant du regroupement des forces médicales toutes disciplines confondues pour faire avancer les pratiques et la recherche dans le domaine de l'amylose.

Merci à tous: participants, intervenants, l'association française contre l'amylose, sponsors et organisateurs avec une mention spéciale pour Isabelle Vallat coordinatrice du réseau Amylose d'Henri Mondor , qui fut la cheville ouvrière de cette journée.

Rendez vous pris pour l'an prochain !

Professeur Violaine PLANTÉ

Association Française
contre l'Amylose

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

Affranchir
au tarif
en vigueur