

Qu'est-ce que l'amylose, "l'Alzheimer du cœur" ?

Par Coralie Lemke le 16.09.2019 à 20h00

L'amylose cardiaque est une maladie rare, grave et très invalidante. Difficile à diagnostiquer, elle peut rapidement conduire à la mort lorsqu'elle n'est pas prise en charge à temps.



L'un des symptômes de la maladie consiste en une perte d'autonomie et le besoin d'une canne pour se déplacer.

📷 DELOCHE / BSIP / AFP

L'amylose cardiaque, une maladie rare, complexe et difficile à diagnostiquer

L'amylose cardiaque est une maladie rare, complexe et difficile à diagnostiquer. Elle touche environ 10.000 personnes en France et peut se manifester par des symptômes divers. Comme dans la maladie d'Alzheimer, la structure moléculaire d'une protéine se modifie subitement, ce qui la rend insoluble dans l'organisme. Elle va alors se transformer en dépôt, l'amyloïde, et encombrer les organes, dont le cœur. Ce dépôt de protéines dans les organes, et notamment le cœur, en altèrent le bon fonctionnement. C'est pour cela qu'elle est surnommée "*Alzheimer du cœur*".

Il existe trois types majeurs d'amylose : l'AL immunoglobulinique, l'AA inflammatoire et l'ATTR de la transthyrétine. "*Concrètement, le cœur finit par doubler ou tripler d'épaisseur, il durcit et se transforme en pierre*", explique le Dr Thibaut Damy, directeur du Centre de référence des amyloïdes cardiaques au service de cardiologie du centre hospitalier Henri Mondor de Créteil. "*Le nombre de malades va augmenter dans les prochaines années car les cardiologues sont de mieux en mieux formés à reconnaître la maladie et la population continue de vieillir, ce qui est un des facteurs de déclenchement de la maladie.*"

Les symptômes sont divers

Les symptômes de l'amylose sont divers et peuvent faire penser à d'autres pathologies. Outre une ouïe qui baisse, des fourmillements dans les mains, des problèmes de hanche ou de genou, les patients constatent aussi un essoufflement, ou encore de la diarrhée.

"L'impact sur la qualité de vie est très important. Parmi les 500 personnes que nous avons interrogées, 30% d'entre elles étaient en activité. Elles comptaient en moyenne 162 jours d'arrêt de travail par an alors que la moyenne se situe plutôt autour de 16 ou 20 jours", explique Françoise Pelcot, directrice de l'Association française contre l'amylose. *"Le problème, c'est vraiment d'arriver au diagnostic avec des symptômes différents très larges",* explique le professeur David Adams, responsable du centre de référence des neuropathies amyloïdes au service de neurologie du CHU du Kremlin-Bicêtre. Les malades ont généralement plus de 50 ans, un essoufflement et des troubles de la marche, des symptômes pour lesquels ils sont généralement orientés vers un service de cardiologie. *"A ce moment-là, la qualité de vie est déjà très dégradée. Certains ne peuvent déjà plus aller au travail ni sortir de chez eux",* précise le professeur Thibaut Damy. Il faut alors aller vite car l'amylose peut être mortelle. Pour diagnostiquer la maladie, une IRM cardiaque doit être pratiquée par le cardiologue, qui pourra observer le myocarde du patient.

D'autres manifestations se produisent aussi sur le plan neuropathique, lorsque la maladie atteint les nerfs. *"On constate alors des troubles végétatifs tels que la diarrhée, un amaigrissement significatif, des troubles érectiles, une incontinence urinaire. Beaucoup de facteurs qui altèrent la qualité de vie",* explique le professeur David Adams, responsable du centre de référence des neuropathies amyloïdes au service de neurologie du CHU du Kremlin-Bicêtre. *"Pour diagnostiquer une neuropathie amyloïde, il suffit d'un test génétique. Il se fait assez facilement, car ce n'est pas un gène très long à séquencer."*

Enfin, des atteintes oculaires peuvent aussi mener au diagnostic, avec une sécheresse des yeux très prononcée et des problèmes liés au canal lacrymal.

De nouveaux traitements voient le jour

Il existe plusieurs traitements à administrer selon le stade de la maladie. Longtemps, la greffe de foie a été pratiquée dans le but d'éliminer la source de production de la protéine anormale. Si la greffe permet de stabiliser la maladie dans un grand nombre de cas, il arrivait que la pathologie continue d'évoluer sur le plan neurologique et cardiaque.

Depuis, des traitements médicamenteux ont été commercialisés. *"Pour les stades les moins avancés (lorsque le patient ne présente pas de problèmes de mobilité, ndlr), un traitement appelé le Tafamidis permet de stabiliser la protéine pour ne pas qu'elle se casse et se transforme en dépôt. Pour le moment, il n'est disponible qu'en rétrocession hospitalière (vendus à des patients non hospitalisés par des établissements de santé) et coûte environ 4.300 euros par mois"* (remboursé intégralement par la Sécurité sociale), explique le Dr Thibaut Damy. Pour les malades à un stade plus avancé, de nouveaux traitements voient le jour, à des stades de recherche plus ou moins avancés.

Deux nouvelles solutions s'offrent à eux. Les ARN interférents, d'abord, qui s'administrent par voie intraveineuse. Assimilés par le foie, ils réduisent la production de la protéine TTR et ne présentent pas de forts effets indésirables. *"On a constaté une disparition de 80% des protéines en question avec ce traitement. Des essais de phase 3 ont eu lieu en 2018, dont les résultats se sont avérés très positifs"*, explique le professeur David Adams. L'autre solution réside dans les oligonucléotides antisens, qui s'injectent sous la peau chaque semaine. *"Ce traitement ralentit l'apparition des troubles chez le patient, la vitesse de marche s'améliore au bout de 18 mois et enfin les problèmes végétatifs s'atténuent considérablement."*

Si des médicaments existent, la pathologie reste handicapante pour les patients, qui peinent à se faire prendre en charge dans le but d'aménager leur maison. *"Le point négatif, ce sont les MDPH (les maisons départementales des personnes handicapées, ndlr) qui ne répondent pas encore bien aux besoins. Les patients se retrouvent devant des gens qui n'ont pas été assez informés de cette pathologie, même des médecins conseil qui ne sont pas au courant de ce que c'est"*, regrette le docteur Charles Taieb, qui travaille au centre référence des maladies rares à l'hôpital Necker enfants malades à l'Assistance publique des hôpitaux de Paris (APHP). Un travail de prévention et d'information que [l'Association française contre l'amylose](#) mène au long cours auprès des praticiens de santé mais aussi auprès des patients. Ces derniers parviennent, dans de rares cas, à s'auto-diagnostiquer avant-même d'avoir rencontré un spécialiste.