“XAIPE”

La lettre de l’Association Française Contre l’Amylose

N°29 I DÉCEMBRE 2017

04.91.81.17.16 I www.amylose.asso.fr I contact@amylose.asso.fr I 66, rue Saint Jacques - 13006 Marseille
Association de Bienfaisance régie par la loi de 1901 SIRET : 402 676 761 00016

AMYLOSE ATTR, DE NOUVEAUX MÉDICAMENTS PROMETTEURS...
p.10

DÉCOUVREZ LE LIVRET « MIEUX CONNAÎTRE LES AMYLOSES ».
p.3

HOMMAGE À FRANÇOISE DUBOIS-CHARLIER
Notre bienfaitrice !
p.2

Edito

Par Yves GHIRON

Vous découvrirez au fil des pages que 2016/2017 a été une période extrêmement riche sur tous les plans.

Grâce à Françoise Dubois-Charlier, chercheuse de renom en linguistique, personnalité brillante et étonnante, femme de cœur, l’Association se trouve désormais dotée de moyens nouveaux qui permettent d’envisager des projets pour l’avenir.

L’Association se développe avec la mise en place d’une petite équipe permanente qui prend en charge des actions plus nombreuses et plus ambitieuses. Un changement d’identité visuelle vient impulser cette nouvelle dynamique.

Un meeting européen pour les amyloses ATTR (héréditaire et sauvage) a réuni 400 patients et médecins à Paris début novembre 2017. 18 nations étaient représentées, y compris des pays hors UE.

Les résultats d’essais, qui venaient de se terminer pour deux nouveaux médicaments de l’amylose héréditaire ATTR, ont été publiés lors de ce congrès. Ils sont très prometteurs.

Attendu depuis longtemps, le livret « mieux connaitre les amyloses » destiné aux patients a été adressé à tous. Il constitue également un outil pour informer l’ensemble de l’entourage.

Dans le contexte général bouillonnant des maladies rares, les initiatives ne manquent pas. Beaucoup d’axes nouveaux apparaissent et ouvrent des perspectives innovantes.

L’Association est prête à prendre une place croissante en menant des projets permettant une meilleure connaissance et reconnaissance de la maladie. Il s’agit d’obtenir des avancées concrètes dans le diagnostic, le suivi, les traitements et la prise en charge socio-professionnelle.

Nous vous ferons découvrir par la page Facebook, à travers le site internet ou dans les prochains journaux, au fur et à mesure de leurs réalisations, toutes les actions entreprises et les résultats obtenus.

Nos meilleurs voeux à tous pour 2018, à bientôt.

Sommaire

Vie et actions de l’Association p.2
Traitements et recherche p.4
Accompagnement et qualité de vie p.14
Témoignage p.16
Plus forts, ensemble p.21
Événements p.18
Agenda p.23

p.23
Rejoignez-nous, **adhérez** et/ou **faites un don** à l’Association.

FRANÇOISE DUBOIS-CHARLIER, BRILLANTE, SOURIANTE ET GÉNÉREUSE !

Notre bienfaitrice ! Début 2016, l'Association a reçu un courrier l'avertissant que Madame Françoise Dubois-Charlier, professeur d'Université à Aix en Provence, l'avait nommée légataire universelle de l'ensemble de ses biens.

Hors une propriété à Grambois dans le Vaucluse revenant à la Commune, cela représente l'ensemble du patrimoine accumulé au cours de nombreuses années de travail et notamment deux appartements dans l'immeuble où elle vivait.

Aucun d'entre nous ne connaissait Françoise Dubois-Charlier. Nous nous sommes rapprochés de sa famille et de ses amis. Nous avons découvert une femme brillante, attachante, et pleine de vie. Débordante d'activités tant intellectuelle que manuelle, une travaileuse passionnée.

Une question se pose : Pourquoi Françoise Dubois Charlier qui, semble-t-il, n'avait aucun lien avec l'Amylose nous a-t-elle choisis nous ? Notre origine aixoise a-t-elle joué un rôle dans sa décision ? Sa banquière nous a indiqué que, dans son choix, elle avait été attentive à la rigueur de la gestion, qu'elle avait épluché les comptes… Notre transparence l'a-t-elle séduite ? Est-ce une sympathie particulière parce que l'épouse de notre Président Fondateur était helléniste, professeur de faculté à l'Université de Montpellier ? Aucun proche n'a pu nous fournir de réponse.

Pour une Association comme la nôtre, vous imaginez tous combien ce legs généreux change la donne et permet d'envisager un avenir plus ambitieux, combien cela génère de confiance et d'espoir pour l'avenir ! **L'utilisation de ces fonds inespérés fera l'objet d'un projet associatif sur 5 ans** en cours d'élaboration et qui sera soumis au prochain conseil d'administration. Il s'inscrira dans la continuité des objectifs majeurs de l'Association : lutte contre l'errance diagnostique, contre l'isolement et contre l'absence de traitement.

Nous avons voulu dans ce numéro rendre hommage à François Dubois Charlier, vous la faire découvrir et la remercier au nom de l'Association et de tous les malades.

Un mot de sa collègue et amie Béatrice Vautherin Fiala, Maître de Conférence honoraire, Paris 3 Sorbonne Nouvelle.

Agrégée d'anglais, docteure en linguistique anglaise, professeure à la Sorbonne Nouvelle à l'âge de 30 ans, passionnée par l'activité intellectuelle et éditoriale, Françoise a travaillé tant que sa santé le lui a permis. Elle a été pionnière en introduisant en France la grammaire générative et transformationnelle à la fin des années soixante puis la sémantique générative et la grammaire des cas.

Elle a traduit les manuels de Linguistique Générale de Gleason (1968) puis de Lyons (1970) qui ont marqué toute une génération.

Elle a publié, ou dirigé, seule ou en collaboration, notamment avec son mari Jean Dubois (1920-2015), de nombreux articles, ouvrages de linguistique et dictionnaires.

Françoise Dubois-Charlier a été, pour de nombreux collègues, **une directrice de thèse remarquable,** donnant des conseils clairs et réalistes sur la méthode et relisant avec rigueur, dans des délais inhabituels par leur brièveté, les passages soumis. Au delà de sa brillante carrière universitaire, Françoise avait aussi de multiples activités dans son village du Luberon qu'elle aimait tant. Elle animait des séances de bridge de haut niveau en anglais, assurait le soin d'un vignoble bio, de ses oliviers et de ses amandiers, l'organisation du ciné-club, la rédaction de lettres mémorables à déclencher des fous rires. Tout ce qu'elle entreprenait était admirable et minutieux comme le tressage de bouquets de lavande autour d'un ruban à mettre dans les armoires !

Petit portrait par son frère Alain Charlier, médecin.

Françoise nait en 1941 à Alger, où ses parents étaient professeurs, son père professeur de Droit, sa mère en Ecole Normale d'Institutrices. Mais sa jeunesse se passe à Aix en Provence, où sa famille migre la même année, puis à Digne (Basses-Alpes) où sa mère est nommée Directrice d'École Normale pendant que son père professe à la Faculté de Droit d' Aix-Marseille de l'époque. Elle y mène, comme son frère, d'un an son aîné, une vie paisible d'écolière puis de lycéenne.

- **À partir de 1955** ses parents ayant été nommés à Paris, elle y poursuit ses études secondaires, commence à préparer les grandes écoles, puis s'oriente vers l'agrégation d'anglais, qu'elle enseigne dans le secondaire pendant quelques années, puis obtient un doctorat en linguistique anglaise.

- **En 1968** elle rencontre et épouse le Pr. Jean Dubois. Cet immense spécialiste et chercheur de grammaire du français, de neurolinguistique et de lexicologie est de vingt ans son aîné.

- **En 1970** elle obtient un poste de professeur à la Sorbonne Nouvelle.Le couple vit et travaille à Paris, dans ses universités respectives et au sein de la librairie Larousse. Dans ces cadres et dans ces domaines très spécialisés des linguistiques française et anglaise, **chacun construit une œuvre impressionnante, de réputation internationale,** tant par l'aspect novateur de ses recherches que par la diversité et le nombre des travaux entrepris et des étudiants encadrés.

- **En 1993** des raisons familiales l'amènent à s'installer à Aix-en-Provence. Elle poursuit son œuvre,

toujours aussi féconde, à l'Université de Provence. **La retraite venue, en 2009, elle se consacre beaucoup au village de Grambois,** au pied du Lubéron, où elle possède une maison, à la vie associative, et à ses amis.

En 2014 commence la période noire, elle contracte un cancer du poumon lié à son tabagisme militant. Son mari Jean Dubois s'éteint au printemps 2015. De multiples et pénibles traitements n'empêchent pas son décès dans les premiers jours de janvier 2016.

Françoise avait une personnalité forte et séduisante, elle fascinait dès les premiers contacts. Ce charme résultait d'une intelligence rapide, **d'un caractère presque toujours gai avec un humour vif,** d'ailleurs pas toujours indulgent, et d'une certaine autorité, héritée de sa mère. Ses colères, rares, étaient redoutées. Elle avait besoin de se mesurer, concourir, conquérir, gagner. Elle aimait les travaux menés à bien, les activités entreprises jusqu'au bout avec méthode. Elle a formé avec Jean Dubois un couple très uni et très riche, pleinement accompli, ce qui n'a pas empêché de belles rencontres, aussi bien dans sa jeunesse, où elle était un bourreau des cœurs, que tout au long de sa vie. Si elle n'a pas eu d'enfant, elle a entouré son frère cadet, né en 1950, d'une proximité et d'une affection quasiment maternelles. Malgré sa disparition, elle restera très présente dans la mémoire et dans le cœur de sa famille et de ses amis.

PLUS FORTS, ENSEMBLE.

La nouvelle « identité visuelle » de notre Association a été lancée en novembre. Après plus de 20 ans d'existence, notre Association dynamise son action, par un changement d'image. Conçu comme un **signal de ralliement** des malades, des familles, des différents acteurs concernés par le diagnostic, par les soins, par la vie avec l'amylose et par la recherche. Ce logo clair et coloré exprime **notre volonté de nous démarquer** dans la multitude d'intervenants du monde associatif. Plus identifiables, regroupés autour de ce **point de repère**, encore et toujours **« plus forts ensemble »**, nous avancerons avec détermination vers des solutions pour toutes les amyloses.

MIEUX CONNAITRE L'AMYLOSE

C'est grâce à un appel à projets de la Fondation Adréa qui a permis de financer le projet, que vient d'être édité le premier livret sur les différentes formes d'amylose à destination des patients et des familles.

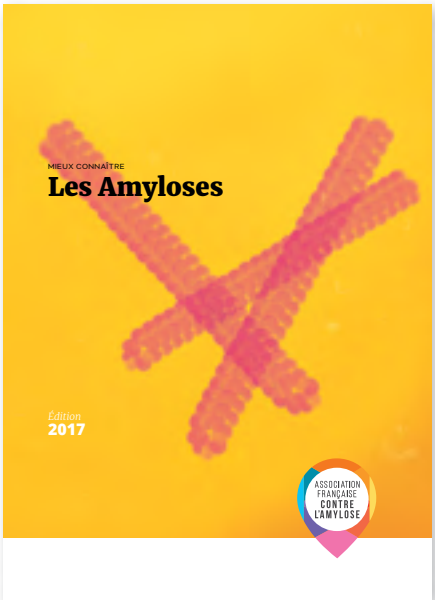
Le Docteur Sophie Georgin Lavialle, service de médecine générale de l'hôpital Tenon à Paris dirigé par le Pr. Grateau, centre de référence des amyloses AA, s'est investi avec constance pour coordonner la collecte et l'homogénéisation des textes.

Rédigé par les coordonnateurs des centres de référence et leurs équipes, les contenus sont fiables et validés. **Diagnostic, symptômes, traitements à ce jour, les questions les plus courantes, où trouver un expert de la maladie… de nombreux aspects trouvent une réponse.**

Ce livret a été adressé à tous les membres et à nos partenaires. Les malades peuvent utilement en remettre un exemplaire à leur médecin généraliste et à tous leurs accompagnants. D'ores et déjà, de nouvelles suggestions nous sont parvenues pour améliorer la prochaine édition.

Nous remercions vivement la Fondation Adrea pour son soutien, l'ensemble des auteurs pour leur contribution et le Dr. Georgin Lavialle pour sa persévérance.

D'autres exemplaires vous seront envoyés sur demande à Laurence : contact@amylose.asso.fr ou 04.91.81.17.16



CONSEIL SCIENTIFIQUE DU VENDREDI 23 JUIN

Membres du Conseil Scientifique présents :

- **Pr. Arnaud Jaccard** co-coordonnateur du centre de référence Amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales, hématologie CHU Dupuytren de Limoges.
- **Pr. David Adams** coordonnateur du centre de référence des « Neuropathies Amyloïdes Familiales (NAF) et autres neuropathies périphériques rares » NNERf, neurologie CHU Kremlin Bicêtre
- **Pr. Michel Slama** chef du service cardiologie à l'Hôpital Antoine Béclère Paris, NNERf
- **Dr. Teresa Antonini** hépatologue, équipe du Pr. Didier Samuel au centre hépato biliaire de l'hôpital Paul Broussé Paris, NNERf
- **Pr. Violaine Planté Bordeneuve** co-coordonnatrice du centre expert-réseau Amyloses, neurologie CHU Henri Mondor Créteil
- **Pr. Gilles Grateau** coordonnateur du centre de référence des Amyloses d'origine inflammatoire et fièvre méditerranéenne familiale, médecine interne Hôpital Tenon Paris.

AMYLOSE HÉRÉDITAIRE hATTR

Professeur David ADAMS

La Transthyrétine ou TTR

La transthyrétine à l'état normal sert à transporter des substances dans le sang.

Parfois, une mutation sur le gène codant la transthyrétine est à l'origine d'un défaut de repliement qui provoque l'amylose dite « héréditaire ».

« Pouvez-vous faire un point sur l'activité du centre de référence ? »

10 ans après le premier Plan Maladies Rares, la volonté du Ministère de la Santé était une mise à plat pour confirmer une partie des centres et donner l'opportunité à d'autres d'émerger. **Le dossier de renouvellement représente deux à trois mois de travail.** 400 dossiers sont arrivés au Ministère qui a publié la liste des centres labellisés.

Il y a un mois, on a été confirmé comme centre coordinateur national des neuropathies amyloïdes familiales et de toutes les neuropathies rares. Notre mission est de « faire toujours plus », prendre une dimension encore plus internationale.

On est, bien sûr, toujours associé avec le centre hépato biliaire du Pr. Samuel à l'hôpital Paul Brousse (transplantations de foie), le centre de cardiologie du Pr. Slama à l'hôpital Antoine Béclère, le centre de rééducation, réadaptation de Philippe Thoumie à l'hôpital Rothschild. **La nouveauté est qu'on s'est associé, en province, avec le centre de Limoges dirigé par Laurent Magy, comme centre constitutif et on a ajouté les DOM TOM dans nos centres de compétence : les Caraïbes, Martinique, Guadeloupe et Guyane avec le Pr. Jocelyn Inamo cardiologue.** Travailler ensemble même à de très grandes distances est rendu possible par les outils modernes (télémédecine...). **L'objectif est que les patients même très éloignés du centre de référence soient pris en charge et aient accès aux médicaments et aux essais cliniques.** De très nombreuses mutations du gène de la transthyrétine sont associées à des atteintes des nerfs périphériques. Nous recevons des malades sans antécédent dans la famille.

En France, on enregistre entre 50 à 100 nouveaux cas par an. Le risque chez les frères et sœurs ainsi que les enfants d'être porteurs de la mutation et de développer à un instant T la maladie est de 50%.

L'approche est donc de dépister au plus tôt avant même que la maladie ne se déclenche et de traiter extrêmement tôt afin que la maladie ne se manifeste jamais. Le test génétique est un des outils les plus précieux, représentant un des progrès médicaux fondamentaux.

« Où en êtes-vous sur l'éducation therapeutique du patient (ETP) ? »

L'équipe de NNERf avec la participation de l'Association a élaboré en 3 ans un programme ETP qu'on a appelé **EDAMYL.**

L'objectif de ce programme est d'éduquer tous les malades ou également les porteurs des mutations génétiques.

Il comprend 8 ateliers autour de différentes thématiques liées à la maladie ou au quotidien des patients. Il s'agit de mieux connaître et comprendre sa maladie, être informé sur les traitements, mieux se surveiller, comprendre l'importance de se faire suivre de façon régulière par des centres de neurologie, de cardiologie,

etc. Chaque mois se tient un atelier d'ETP au CHU Bicêtre.

« Qu'en est-il des deux essais thérapeutiques en cours ? »

A ce jour, on n'a qu'un seul médicament disponible avec une AMM (autorisation de mise sur le marché), c'est le Tafamidis® (Vyndaqel) qui n'est pas efficace sur tous les malades et que l'on ne peut prescrire qu'à un stade débutant stade 1 (marche sans aide). On attend d'autres médicaments.

Il y a encore un grand pas à franchir pour que tout le monde ait accès à un traitement anti-amyloïde. Deux essais cliniques sont en cours :

- Patisiran du laboratoire Alnylam par perfusion toutes les 3 semaines cible les cellules du foie
- Inotersen du laboratoire Ionis par piqûre sous cutanée toutes les semaines.

Les résultats définitifs de ces études seront présentés lors du prochain congrès européen des amyloses ATTR les 2 et 3 novembre à Paris. J'espère que nous aurons de bonnes nouvelles, cela signifierait que nous disposons de deux nouveaux médicaments pour traiter encore plus de patients.

Docteur Teresa ANTONINI

« Comment travaillez-vous ensemble avec le professeur Adams au sein du centre de référence ? »

On est solidement liés. En effet il y a un réel échange de patients dans les deux sens. Les patients atteints de neuropathie amyloïde sont pris en charge dans le centre du Pr. Adams. Tous les bilans sont faits là-bas.

Puis, ceux qui arrivent chez nous, pour la plupart, présentent une indication avec une double greffe du foie et un autre organe atteint par l'amylose ou ils ont essayé déjà un traitement Tafamidis® mais ils présentent une évolution de la maladie. À l'inverse, nous adressons au Pr. Adams les patients qui dans le cadre d'une greffe domino ont reçu un foie provenant d'un patient atteint de neuropathie amyloïde. Ils n'ont pas la maladie

mais le greffon peut la leur transmettre. Le Pr. Adams les surveille tous les ans pour dépister les premiers symptômes de la maladie et voir s'il faut les mettre sous traitement, s'il faut les greffer à nouveau. Il y a différentes possibilités. **Avec l'arrivée du Tafamidis®, nous recevons moins de patients en consultation.** C'est une phase de transition : avant tous les patients qui pouvaient être greffés, devaient être greffés alors qu'aujourd'hui il y a **une sélection très importante** qui est faite dans le service de neurologie. **Pour ces patients, qui ont maintenant une indication formelle à la transplantation hépatique, le programme d'ETP est très important** car il délivre plein d'informations concernant la transplantation. **Il peut permettre de vivre tout ce processus de façon un peu plus sereine pour les patients et bien évidement pour leur famille.**

Professeur Michel SLAMA

Nous continuons de travailler sur le dépistage aussi précoce que possible, notamment chez les porteurs sains de la mutation d'amylose à la transthyrétine, grâce à l'imagerie multimodalité associant échocardiographie, scintigraphie et IRM. Et nous suivons les patients qui ont une neuropathie.

On voit de plus en plus d'atteintes cardiaques au fur et à mesure que l'on suit les patients et que la survie des patients avec une amylose familiale s'améliore : on voit des atteintes cardiaques qui apparaissent avec le temps.

Nous avons participé à l'étude ATTRACT qui a randomisé le Tafamidis® contre placebo (le Pr. Slama est investigateur principal de cette étude pour la France). Les inclusions sont terminées, on continue à suivre les patients et on attend avec impatience, les résultats de cette étude. Et puis comme vous le savez, il y a eu une étude avec le Revusiran, un produit qui était étudié par Alnylam, cette étude a été rapidement interrompue parce que ce médicament ne donnait pas les résultats escomptés.

Voilà donc on a l'impression d'être dans une période un peu « entre deux » : entre une étude dont on attend les résultats et le démarrage d'autres études potentiellement très intéressantes. On attend, il n'y a pas cette année de scoop majeur ni sur le diagnostic ni sur le traitement.

AMYLOSE AL

Professeur
Arnaud JACCARD

Avec le 3ème plan maladies rares, qu'est-ce qui a évolué dans votre centre de référence ?

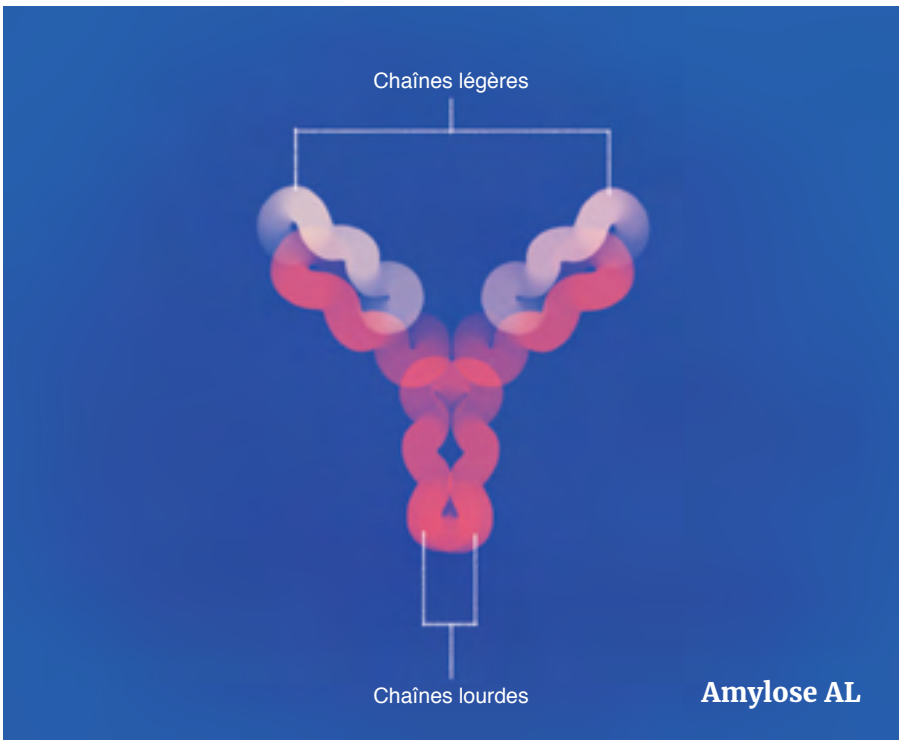
On a donc été relabellisé cette année et je dois dire avec deux aides :

- **l'aide de l'Association :** vous nous aviez fait une lettre de recommandation qui était vraiment très sympa et je pense que ça a compté.
- **et celle de la filière :** il y a maintenant un an, nous avons rejoint la filière des Maladies Rares Immuno-Hématologiques qui s'appelle MaRIH et qui regroupe 12 centres de référence. C'est la seule filière qui a vu son nombre de centres de référence augmenter.

Notre centre comprend Limoges et Poitiers. Je suis hématologue à Limoges et mon ami, Franck Bridoux néphrologue à Poitiers s'occupe de toute la partie néphrologique qui est très importante dans les amyloses AL. Le rein, c'est l'atteinte vraiment la plus fréquente. Cette re-labellisation a été une remise à plat de l'ensemble des centres maladies rares. Certains centres ont disparu. En neurologie, il y en avait beaucoup, il y en a moins maintenant. Je suis très content que le centre de Limoges avec mon excellent collègue, Laurent Magy ait rejoint le centre de David Adams. Donc, à Limoges maintenant, on a deux centres de référence : un sur les amyloses AL et un sur les amyloses héréditaires neurologiques.

L'amylose AL n'est pas une maladie héréditaire du tout. C'est une maladie active liée au fait qu'on se met à fabriquer un anticorps anormal (monoclonal). Elle se traite par des chimiothérapies.

Ce n'est pas du tout la même prise en charge que les amyloses inflammatoires AA ou les amyloses neurologiques héréditaires. Ces chimiothérapies sont itératives et demandent de venir à l'hôpital.



Amylose AL

Depuis le début, on a donc choisi de fonctionner en réseau pour que les patients soient soignés le plus possible près de chez eux. On avait 21 centres de compétence ; maintenant on en a 25.

Se sont ajoutés : Bordeaux, le service de médecine interne, avec qui nous travaillions déjà beaucoup, les services d'hématologie de Clermont, d'Avignon et de l'île de La Réunion.

On a donc un peu plus de centres de compétence et toujours le même fonctionnement : en réseau avec une conférence téléphonique pour discuter des cas les plus difficiles environ une fois par mois.

On continue à donner beaucoup d'avis par téléphone, par mail, par courrier. C'est une activité continue de façon à ce que les patients soient traités au mieux près de chez eux.

« Quelle est l'actualité des congrès ? »

Le groupe IKMG (International Kidney Monoclonal Gammopathy) a été créé à l'initiative de médecins de la Mayo Clinic, très important centre aux Etats-Unis, de Franck Bridoux à Poitiers et d'un hémato-immunologiste parisien, Jean-Paul Fermand. Ce groupe IKMG s'est formé pour améliorer la prise en charge de toutes les maladies rénales liées aux anticorps monoclonaux, ces anticorps anormaux qui sont la cause des amyloses AL.

L'amylose AL est un des sujets importants dont s'occupe ce groupe.Il y a un congrès international tous les deux ans et des réunions à chaque congrès international d'hématologie et de néphrologie. Il y a eu le congrès de La Rochelle organisé par le groupe de Poitiers il y a deux ans, et cette année, c'était à la Nouvelle-Orléans. C'est une « petite réunion », il y avait 70 personnes à la Nouvelle-Orléans, mais vraiment les meilleurs spécialistes du monde entier qui s'intéressent à ces maladies et en particulier, à l'amylose. Ce congrès permet surtout de discuter entre médecins des protocoles, de se mettre ensemble pour regrouper les patients atteints de toutes ces maladies rares et faire avancer les choses.

Et il y a dix jours, s'est déroulée la réunion annuelle qu'on fait sur tous les types d'amylose à Paris à l'initiative des médecins de l'hôpital Henri-Mondor et là aussi, cette journée a été très intéressante. Il y aura, en mars 2018, le congrès de l'ISA (International Society of Amyloidosis) de toutes les amyloses qui aura lieu au Japon.

Et notre centre organisera à Paris le 2 février 2018 notre réunion annuelle avec tous nos centres de compétence et tous les gens qui s'intéressent aux amyloses AL en France.

“Est-ce qu’il y a des pistes thérapeutiques qui se sont degagées ?”

Il y a des progrès de deux ordres : D’abord : on bénéficie pour traiter l’amylose de tous les progrès qui arrivent dans toutes les autres maladies hématologiques et en particulier dans le myélome. Les médicaments efficaces dans le myélome peuvent traiter l’amylose parce que les cellules (plasmocytes) qui sont responsables de ces deux maladies sont très proches.

Sur les chimiothérapies, il y a eu plusieurs études intéressantes : une importante étude européenne incluant 110 patients, je vous en avais déjà parlé il y a deux/trois ans. Cette étude comparait notre chimiothérapie classique MDex (Melphalan et Dexamethasone) qui est complètement orale à la même chimiothérapie où l’on ajoute le Velcade (ou Bortezomib). Cette étude a montré qu’en rajoutant le Velcade, il y avait beaucoup plus de réponses mais que l’on n’était pas obligé de le donner tout de suite. On peut le donner, comme on le fait en France pour les patients qui n’ont pas une maladie trop sévère, aux patients qui n’ont pas une réponse hématologique avec une baisse des chaînes légères avec les comprimés seuls (MDex) sans diminuer leur chance. Ensuite, il y a eu la confirmation que le médicament que l’on appelle l’Imnovid ou Pomalidomide était aussi efficace. C’est une petite étude italienne.

Et puis surtout, est arrivé un médicament complètement nouveau le Daratumumab qui est un anticorps anti-CD38 fabriqué en laboratoire. Il reconnait les cellules plasmocytaires et aide à les éliminer. Ce traitement marche très bien dans le myèlome.

Nous avons démarré, il y a presque un an le premier protocole dans le monde pour tester cet anticorps dans les amyloses. On a inclus une trentaine de patients ; on va en inclure quarante en tout.

Ce sont des patients déjà traités qui n’ont pas bien répondu au traitement antérieur.

Et on constate que chez un peu plus de la moitié des patients, on arrive à obtenir une bonne réponse.

Cet anticorps, comme la chimiothérapie, permet d’éliminer les chaines légères.

Et puis, il y a aussi vraiment un domaine tout nouveau, dont je vous avais parlé l’année dernière, maintenant on a beaucoup plus de données pour voir son efficacité. Ce sont des anticorps qui éliminent l’amylose. Ils sont fabriqués en laboratoire, ils reconnaissent les fibrilles d’amyloses et ils recrutent les cellules de l’organisme (macrophages) qui éliminent les déchets. Cela permet d’éliminer les dépôts d’amylose. A travers les résultats présentés au congrès américain d’hématologie l’année dernière, et au congrès myélome il y a trois mois par l’équipe de la Mayo-Clinic, on voit que l’on obtient des réponses d’organe beaucoup plus rapides. Ils ont traité des patients qui avaient eu de la chimiothérapie, qui avaient une bonne réponse hématologique : c’est-à-dire que leurs chaines légères (responsables de leur amylose, la formation des dépôts) avaient bien baissé. Mais ces malades avaient toujours soit une atteinte cardiaque, soit une atteinte rénale, soit une atteinte neurologique relativement sévère. A peu près six mois après la chimio, l’anticorps a été administré à tous ces malades et ils ont regardé ce qui se passait, ils ont constaté que ces atteintes s’améliorent de façon très importante. Ils ont l’impression que l’amélioration est plus rapide que sans l’anticorps mais l’étude n’est pas comparative.

Deux nouveaux essais randomisés* sont en cours par le laboratoire Prothéna qui produit cet anticorps - le NEOD001 - un essai sur des malades qui n’avaient jamais été traités et qui ont reçu une chimiothérapie + l’anticorps ou un placebo et un autre essai pour des patients qui avaient déjà été traités par chimiothérapie mais présentaient encore des atteintes d’organes, à qui ils ont donné l’anticorps ou un placebo 6 mois après leur chimio. Ces deux études ont inclus à peu près 350 malades au total et ont terminé les inclusions au mois d’avril. Il faut maintenant attendre un an pour avoir le recul suffisant et être certains que le traitement marche. **C’est une piste très enthousiasmante pour traiter cette maladie...** C’est vraiment une nouvelle façon de traiter les amyloses qui devrait permettre d’avoir des réponses avec une amélioration des atteintes beaucoup plus rapide.

*** Essai randomisé = 2 groupes de patients tirés au sort l’un qui reçoit la molécule et l’autre qui reçoit un placebo. Cela permet une comparaison entre les 2 groupes afin de s’assurer de l’efficacité.**

AMYLOSE AA

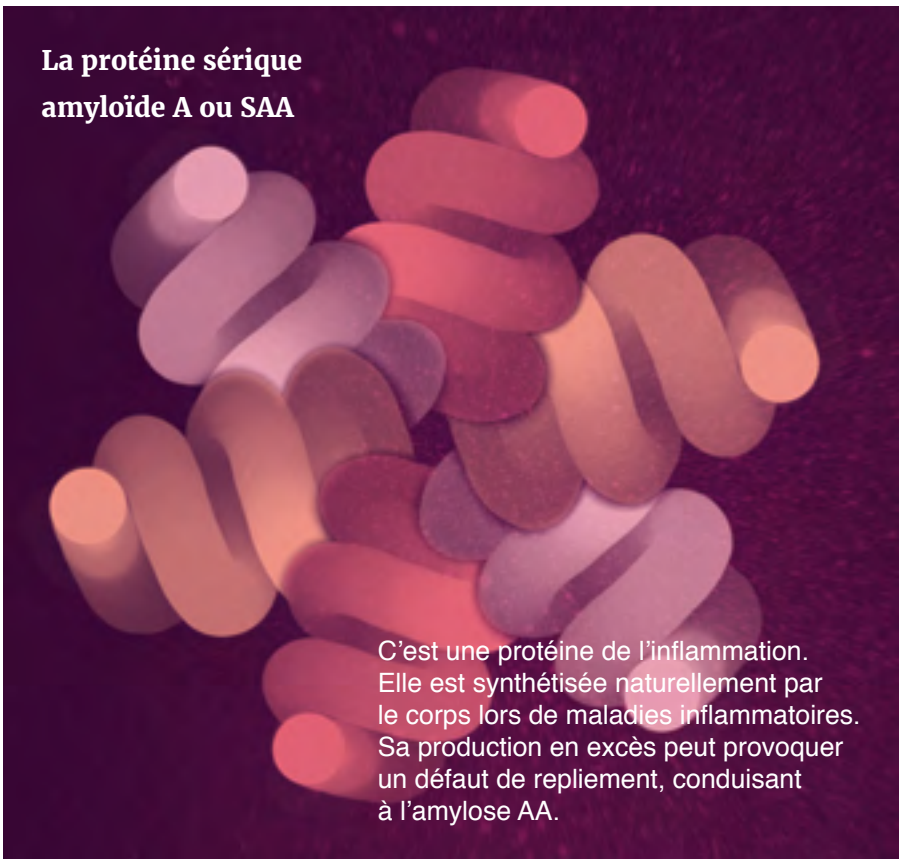
Professeur
Gilles GRATEAU

L'Amylose AA, c'est l'amylose de l'inflammation ; le terme n'est pas très explicite mais c'est une variété d'amylose qui peut compliquer la plupart des situations inflammatoires chroniques.

La particularité est que les causes de l'amylose inflammatoire sont très diverses. Ça peut être des maladies infectieuses : c'est à partir de ce cas que l'amylose AA a été décrite.

Mais la tuberculose, par exemple, peut se compliquer de cette variété d'amylose. Également, des tumeurs comme le cancer du rein, tumeurs qui sont très inflammatoires, qui peuvent s'accompagner de fièvre. C'est une situation extrêmement particulière.

Pour ce qui concerne notre re-labellisation : jusqu'à présent je coordonnais un centre qui s'appelait amylose d'origine inflammatoire et fièvre méditerranéenne et familiale. C'est-à-dire que nous sommes aussi spécialistes des maladies génétiques de l'inflammation à l'âge adulte. Et ceci est l'essentiel de notre activité, quantitativement. Qualitativement, tout nous intéresse mais quantitativement on a beaucoup plus de patients qui ont des maladies auto-inflammatoires ou des maladies génétiques de l'inflammation que des amyloses. Dans le cadre de ce nouveau plan maladies rares, comme l'a dit Arnaud Jaccard, il y a eu des recompositions au sein des filières. Nous avons été amenés à nous unir à d'autres centres : un centre essentiellement pédiatrique des maladies non génétiques de l'inflammation mais également à d'autres centres d'adultes.



On forme maintenant un très gros centre qui s'appelle le centre de référence des maladies auto- inflammatoires donc, en particulier, des maladies génétiques de l'inflammation et de l'amylose inflammatoire.

Au sein de ce centre, ce n'est pas moi qui coordonne maintenant l'activité, c'est notre collègue pédiatrique de Bicêtre Isabelle Koné-Paut avec qui on a d'excellentes relations puisque l'on travaille beaucoup avec elle, notamment dans ce que l'on appelle la transition de l'âge pédiatrique à l'âge adulte.

Cette transition est nécessaire pour que les malades poursuivent bien leur traitement (surtout à cet âge où l'on ne veut plus entendre parler de traitement). **Car, si certaines personnes restent éventuellement plusieurs années sans traitement, elles peuvent potentiellement développer une amylose.**

Fonctionnellement, ça ne change rien. On reste le centre de référence de l'amylose d'origine inflammatoire et des maladies génétiques de l'inflammation pour les patients adultes.

TOUTES AMYLOSES

Professeur Violaine PLANTE-BORDENEUVE

Nous avons créé au CHU Mondor, en 2010, un réseau expert amylose dédié au diagnostic et à la prise en charge des différents types d'amylose à transthyrétine héréditaire ou non (dite « sauvage » ou « sénile ») et des amyloses AL. Ce réseau très complet permet l'interaction sur un même site de différents services autour des patients. Il s'agit notamment des services de neurologie, de cardiologie et d'hématologie qui interagissent activement associés si nécessaire au service de transplantation hépatique (Pr. Azoulay) et cardiaque (Pr. Couetil) lorsque ces thérapeutiques sont appropriées. Pour rappel, Daniel Azoulay a été l'un des pionniers de la transplantation hépatique dans le domaine des amyloses à transthyrétine et des transplantations de foie domino.

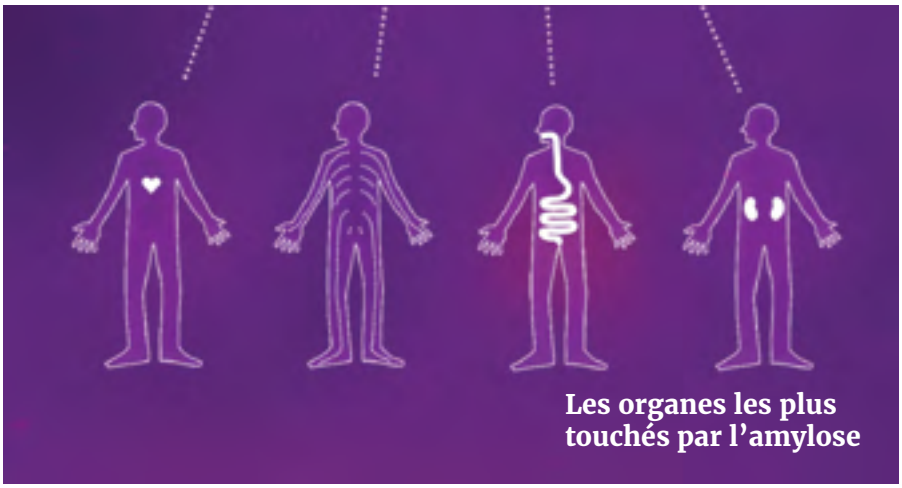
Dans le domaine des Amyloses AL, nous collaborons étroitement avec le centre de référence d' Arnaud Jaccard pour la discussion des diagnostics et des thérapeutiques.

Au plan thérapeutique, nous participons à tous les développements qui ont été cités précédemment notamment aux deux essais de phase 3 des thérapies géniques anti TTR (oligonucléotides antisens et ARN interférent) visant à supprimer l'expression sérique de la TTR.

Nous attendons dans les mois à venir les résultats de ces essais qui, s'ils sont positifs, représenteront une avancée majeure dans le domaine des neuropathies amyloïdes familiales à TTR.

Enfin, il faut aussi signaler d'autres développements comme celui d'anticorps anti-transthyrétine développés par Prothéna une firme ayant déjà testé des anticorps anti-amylose AL (anti-chaînes légères) dans les amyloses AL, lors d'essais de phase 2-3.

Ces derniers développements bien qu'extrêmement préliminaires (essais de phase 1) laissent entrevoir une perspective dans 5 à 10 ans de nouvelles thérapies capables de réduire les dépôts d'amyloses et donc améliorer les atteintes d'organes.



Les organes les plus touchés par l'amylose

AMYLOSE CARDIAQUE AC

Professeur Violaine PLANTE-BORDENEUVE

La dynamique du réseau et notamment celle de l'équipe de cardiologie sous la direction du Professeur Thibaud Damy a permis entre autre le développement du diagnostic et de la prise en charge des cardiopathies amyloïdes au plan national en conjonction avec la société Française de cardiologie. Elle a également permis cette année la labellisation du service de cardiologie comme Centre de Référence National des Cardiopathies Amyloïdes au sein de la filière Cardiogen. Cette labellisation est essentielle et permet la reconnaissance du travail accompli par nos collègues cardiologues, par la neurologie et au delà par celui de l'ensemble du réseau amylose du CHU Henri Mondor. Je salue ici l'énergie et la contribution du Professeur Damy, qui n'a malheureusement pas pu participer à la réunion d'aujourd'hui.

Professeur Arnaud JACCARD

En parlant des cardiopathies amyloïdes, je voudrais insister sur l'explosion du nombre des amyloses séniles qui sont liées au dépôt de transthyrétine non mutée et donc non héréditaires.

C'est la même protéine que dans les amyloses familiales par le **depôt de transthyrétine mutée comme dans les neuropathies amyloïdes familiales. Le dépôt s'effectue pour cette forme sénile dans le cœur, surtout des « vieux hommes » (9 sur 10 par rapport aux femmes).**

C'est lié au vieillissement, une espèce d'Alzheimer du cœur. Je suis impressionné parce que j'en vois de plus en plus, peut-être plus que d'amyloses AL pour les patients originaires de ma région. Je pense que c'est pareil un peu partout. C'est une reconnaissance assez nouvelle. Avant les cardiologues considéraient que c'était des cardiopathies hypertrophiques sans cause. En fait, on s'est aperçu par plusieurs moyens, qu'il s'agit souvent d'amyloses. Cette forme d'amylose va probablement devenir, je pense, dans les années qui viennent, le type d'amylose le plus fréquent.

LES ESSAIS CLINIQUES ?

POURQUOI ? COMMENT ?

Menés pour tester une molécule par des médecins ou des équipes hospitalières, les essais cliniques se déroulent en 3 phases successives :

La phase 1 : sécurité / tolérance
A ce stade, les essais sont menés principalement sur un nombre limité de sujets sains, sous strict contrôle médical. Ces volontaires peuvent être indemnisés. La molécule est testée sur une courte période.

L'objectif est d'évaluer la sécurité d'emploi du produit, son devenir dans l'organisme, son seuil de tolérance ainsi que les effets indésirables.

La phase 2 : efficacité
Les essais sont réalisés sur des patients. Leur objectif est de tester l'efficacité du produit et de déterminer la dose optimale (posologie).

Ces études sont le plus souvent comparatives : l'un des 2 groupes de patients reçoit la molécule tandis que l'autre reçoit un placebo.

La phase 3 : efficacité / tolérance
Menés sur de plus larges populations de patients, les essais permettent de comparer l'efficacité thérapeutique de la molécule au traitement de référence (lorsque celui-ci existe) ou bien à un placebo (lorsque aucune thérapie n'existe).

Ces essais sont très souvent multicentriques (menés dans de nombreux centres d'études).

Généralement, ni le patient, ni l'équipe médicale ne savent quel traitement reçoit chacun des malades (essai en double aveugle) : cela permet d'écarter tout préjugé ou jugement faussé de l'une ou l'autre partie sur son efficacité ou ses effets indésirables.

Si les résultats des essais de phase III sont probants, une procédure d'autorisation de mise sur le marché peut être démarrée.

La phase 4 : effets indésirables ?
Les essais ne s'achèvent pas avec l'autorisation de mise sur le marché, mais se poursuivent tout au long de sa commercialisation. Des essais dits de Phase IV, sont réalisés dans des conditions proches de la prise en charge habituelle. Ces essais ont pour objectifs de repérer d'éventuels effets indésirables rares non détectés durant les phases précédentes (pharmacovigilance) et de préciser les conditions d'utilisation pour certains groupes de patients à risques.

Cette phase permet d'analyser les interactions médicamenteuses et favorise la mise au point de nouvelles formes galéniques ainsi que des extensions d'indications thérapeutiques.

Nota : Les patients qui entrent dans des protocoles d'essais sont sélectionnés par les médecins en fonction des critères établis par le laboratoire et en concertation avec eux. Ils sont volontaires, informés en détail des conditions de l'essai et des risques potentiels. Ils signent une charte manifestant leur pleine conscience des conditions de l'essai et leur acceptation de participation. L'Association peut être sollicitée pour la rédaction de cette charte.

Source : Sanofi

DEUX NOUVEAUX MÉDICAMENTS PROMETTEURS POUR L'AMYLOSE ATTR HÉRÉDITAIRE

Les résultats des essais cliniques de phase 3 - randomisés contre placebo - réalisés en 2016/2017 pour 2 nouveaux médicaments, ont été présentés au 1er meeting européen patients/médecins de l'amylose ATTR qui a eu lieu à Paris les 2 et 3 novembre (cf article p. 20).

Patisiran du laboratoire Alnylam et Inotersen du laboratoire Ionis exploitent tous les deux un processus biologique normal de « silençage génique » (désactivation de l'expression du gène mutant) par ARN interférence (ARNi) ou Oligonucleotides Antisens (OAS) : **une technique qui apparait comme extrêmement prometteuse dans cette forme d'amylose.** Les ARNi ciblent spécifiquement les cellules du foie (producteur de la TTR) grâce à une enveloppe ingénieuse dirigée vers le foie. Pour les OAS l'adressage est moins spécifique.

Le silençage génique du gène ATTR permet de réduire massivement la production de la protéine Transthyrétine (TTR) mal repliée, mutée et normale (dite sauvage) cause des dépôts amyloïdes.

Pour ces 2 essais, parmi les patients qui ont participé, aucun n'avait subi de transplantation hépatique.

Les essais du protocole APOLLO pour **Patisiran** se sont terminés cet été après un suivi des patients de 18 mois pour 225 patients. Les résultats de la phase 3 montrent que les patients qui ont reçu du Patisiran par voie intraveineuse (une perfusion en milieu hospitalier toutes les 3 semaines) présentaient des taux de TTR en circulation significativement plus bas, une diminution significative des troubles neurologiques, une baisse plus légère des symptômes cardiaques et une amélioration de la neuropathie dans plus de la moitié des cas selon un score mesurant les 3 dimensions de la neuropathie : sensitive, motrice et végétative.

Les patients ont déclaré se sentir plus aptes à mener les activités de la vie quotidienne et ressentir une meilleure santé globale et une qualité de vie grandement améliorée.

Le protocole Neuro-TTR pour **Inotersen** a concerné 172 patients pendant 15 mois avec des injections toutes les semaines sous la peau (sous cutanée). Les résultats ont également montré que pour ces patients,

la qualité de vie et les indicateurs de la fonction neurologique étaient meilleurs que pour les patients placés sous placebo et ceci quel que soit le type de mutation, quel que soit le stade de la maladie et qu'il y ait ou pas présence de cardiopathie.

Ces deux médicaments entrent désormais dans des procédures d'autorisation de mise sur le marché Européenne et Nationale qui définiront les conditions de délivrance : stade de la maladie, profil des patients concernés…

L'Association est impliquée dans ces procédures et souhaite voir les dossiers avancer rapidement afin que les malades potentiellement éligibles à leur délivrance, puissent recevoir ces médicaments le plus vite possible.

Mise sur le marché effective probablement fin 2018/début 2019 en tenant compte de l'analyse de l'efficacité et de la sécurité d'utilisation du produit (tolérance).

ADITION

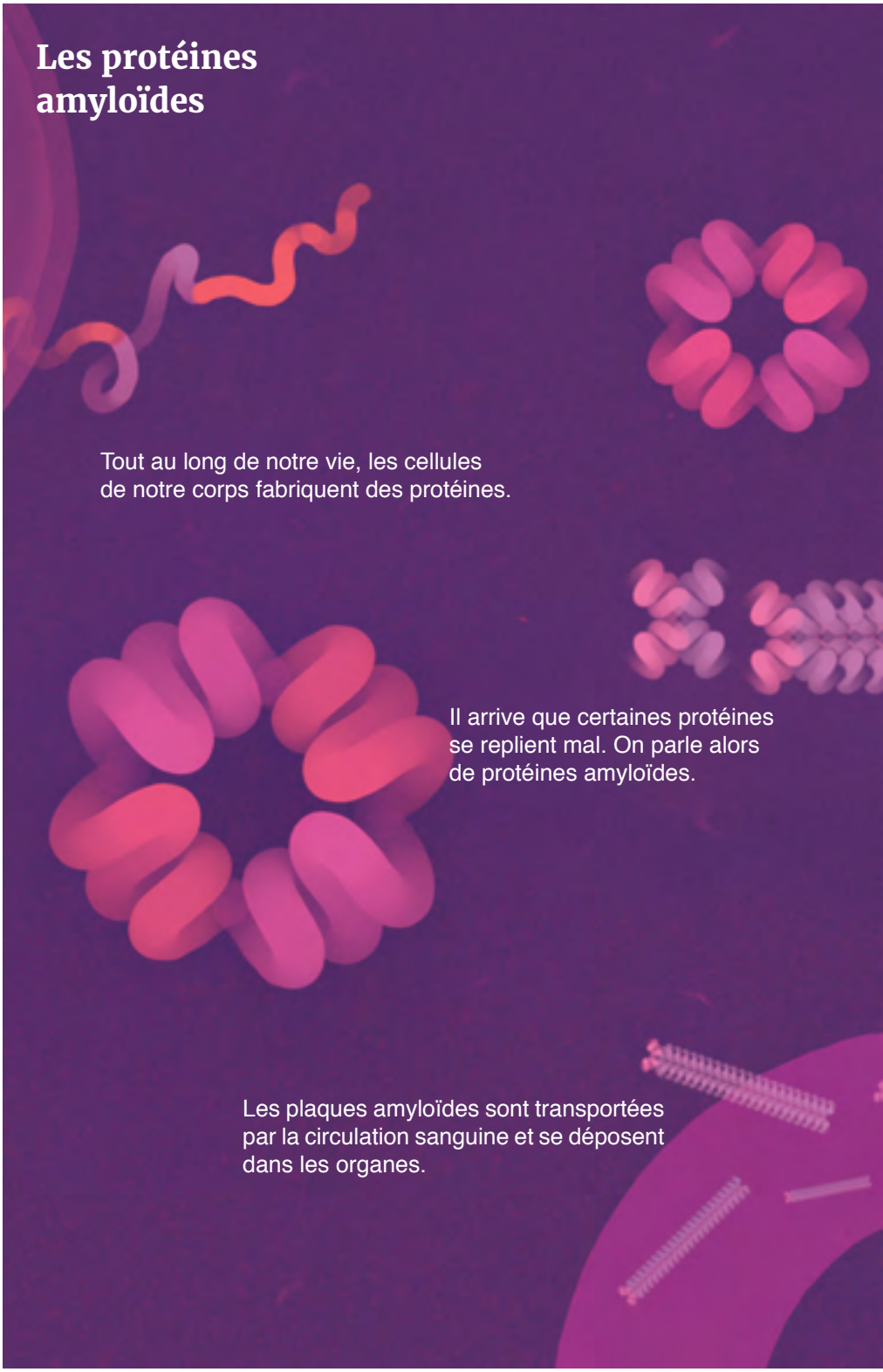
Accélérer le DIagnosTIc des amyloses à transthyrétine par le recours à la biOlogie moléculaire en première iNtention

A l'initiative du Pr. Adams (centre de référence NNERf - CHU Bicêtre) a démarré au mois de mars **une étude nationale de l'incidence (nombre de nouveaux malades) de l'amylose héréditaire ATTR parmi les patients de plus de 50 ans atteints de neuropathies périphériques progressives. Il s'agit de la première étude d'importance.**

Les 16 centres du réseau CORNAMYL participent à cette étude.

Un test génétique sera proposé dans les mois qui viennent à 1.000 patients de plus de 50 ans remplissant les critères définis.

L'objectif est d'estimer (sur cette cohorte importante), parmi ces patients, la fréquence de cas d'amylose hATTR avec polyneuropathie et son importance.



PRIX 2016
PRIX RECHERCHE

Deux lauréats cette année pour le prix de recherche.

La qualité des dossiers présentés a conduit le jury à proposer deux lauréats. Le Conseil d' Administration a exceptionnellement augmenté le montant de la bourse pour le porter à 30.000 euros (au lieu de 20.000) soit 15.000 euros pour chaque dossier.

Projet présenté par le Docteur Emilien Delmonte, Service de neurologie du Professeur Shahram Attarian au CHU de la Timone à Marseille - Centre de référence maladies neuromusculaires et SLA.

Biomarqueurs électrophysiologiques et IRM dans les NAF. Pour les NAF (neuropathies amyloïdes familiales), des enquêtes familiales conduisent à la détection de mutation du gène de la TTR chez des porteurs asymptomatiques.

La détection du passage d'une forme asymptomatique à la forme symptomatique de la maladie est primordiale pour assurer un traitement précoce mais non prématuré ce qui exposerait à des effets secondaires sans bénéfice clinique.

La surveillance neurologique s'effectue sur des paramètres cliniques, électrophysiologiques et d'imagerie, mais la sensibilité de ces différentes investigations n'est pas optimale. Il est indispensable de développer des biomarqueurs sensibles aux changements des patients sous traitement et des biomarqueurs permettant une détection précoce du passage de la forme asymptomatique à symptomatique chez les porteurs d'une mutation TTR. Une étude récente a montré que des IRM avec des protocoles spécifiques peuvent distinguer sujets sains, porteurs asymptomatiques de mutation TTR et porteurs symptomatiques de mutation TTR. L'électrophysiologie est également un outil diagnostique et de suivi dans les NAF. Le MUNIX est une technique permettant d'estimer le nombre d'unité motrice dans un muscle.

L'objectif de l'étude est de déterminer si les résultats du MUNIX et des IRM neuromusculaires :

- permettent de distinguer sujets sains, porteurs asymptomatiques de mutation TTR et porteurs symptomatiques de mutation TTR
- sont corrélés aux déficits neurologiques et à l'incapacité fonctionnelle des porteurs symptomatiques d'une mutation TTR.

Projet présenté par le Professeur Bertrand ARNULF, Service d'Immuno-Hématologie à l'Hôpital Saint-Louis, Paris.

La scintigraphie myocardique à la 123I-Méta-Iodo-Benzyl-Guanidine (MIBG) : Un marqueur précoce de l'atteinte cardiaque dans l'amylose AL ?

Pour les amyloses AL, les marqueurs biochimiques actuels permettant le diagnostic d'une atteinte cardiaque (NT-proBNP, Troponine) peuvent être difficile à utiliser en cas d'insuffisance rénale sévère et les imageries de référence (échographie et IRM cardiaque) conduisent souvent à un diagnostic tardif. La scintigraphie MIBG est un examen permettant de mesurer de façon précise la dénervation sympathique présynaptique du myocarde qui pourrait constituer un marqueur précoce d'atteinte cardiaque dans l'amylose AL comme cela a été montré au cours d'autres types d'amyloses héréditaires.

L'étude porte sur le rôle de la scintigraphie MIBG. Ses résultats permettront de préciser le rôle de la scintigraphie dans la recherche précoce de l'atteinte cardiaque au cours de l'amylose AL afin d'améliorer la prise en charge et le pronostic de ces malades.

PRIX MARTHA

Il a été attribué au dossier présenté par le Docteur Ludivine Eliahou qui travaille dans le service de cardiologie du Professeur Michel Slama à l'Hôpital Antoine Béclère de Clamart, site du centre de référence NNERf.

Il s'agit de financer pour partie un investissement en matériel d'échographie à l'effort afin de permettre une étude pour faciliter la détection d'atteinte cardiaque des patients touchés par une amylose.

L'atteinte cardiaque est longtemps asymptomatique ce qui rend son diagnostic précoce très difficile. Il est pourtant crucial de déceler rapidement cette atteinte car elle présente un caractère irréversible : même en cas d'élimination de la production de protéine anormale, on n'observe au mieux qu'un arrêt de la progression des dépôts d'amylose. Mais sa détection reste aujourd'hui problématique, notamment dans les cas où l'atteinte cardiaque est isolée, et la confirmation du diagnostic fait appel, en dernier ressort à une méthode invasive : la biopsie cardiaque.

L'échocardiographie d'effort est un examen clé en cardiologie dans l'évaluation des cardiopathies ischémiques, des valvulopathies et des cardiopathies hypertrophiques. Dans ces pathologies, la réalisation d'un « stress physiologique » permet de démasquer une anomalie cardiaque latente et améliore la sensibilité de l'examen.

Or, l'intérêt de l'échocardiographie d'effort n'a jamais été évalué dans l'amylose cardiaque.

Ce projet vise à évaluer l'intérêt de l'échographie d'effort chez les patients adressés au Centre de Référence, pour la recherche d'une cardiopathie amyloïde débutante.

Il devrait permettre d'améliorer le dépistage des formes débutantes de la maladie, et contribuer à une meilleure prise en charge globale des patients.

Cette technique d'échographie d'effort, déjà largement diffusée auprès des cardiologues spécialistes de l'échocardiographie, pourrait être largement dupliquée dans d'autres services hospitaliers, et diffusée pour le diagnostic précoce de l'amylose cardiaque.

APPEL À PROJETS ANNUEL

PRIX RECHERCHE

BOURSE 20 000 €

- **Pour qui ?**

Internes, chefs de clinique, médecins ou chercheurs.

- **Pour quoi ?**

Pour soutenir un projet de recherche clinique sur les amyloses systémiques.

PRIX MARTHA

BOURSE 15 000 €

- **Pour qui ?**

Personnel médical ou paramédical (kiné / ergothérapeutes...), assistantes sociales...

- **Pour quoi ?**

Soutenir un projet innovant améliorant la prise en charge médicale et/ou sociale des malades atteints d'amylose.

Dépôts des candidatures avant le **15 décembre**

Modalités d'inscription sur **www.amylose.asso.fr**
Renseignements **contact@amylose.asso.fr**

ASSOCIATION FRANÇAISE CONTRE L'AMYLOSE

Plus forts, ensemble.

04.91.81.17.16

ETP, EST-CE QUE ÇA PEUT M'AIDER ?

L'Education Thérapeutique du Patient (ETP) vise à aider le patient et ses proches à comprendre la maladie et le traitement, coopérer avec les soignants, vivre le plus sainement possible et maintenir ou améliorer la qualité de vie
Source : OMS

....Elle donne une place prépondérante au patient en tant qu'acteur de sa santé. Elle est complémentaire et indissociable du traitement et des soins...
Source : Haute Autorité de Santé

En cotôyant le monde médical dans un contexte différent, la place du malade change. Il devient acteur de sa maladie : je suis malade mais que puis-je entreprendre avec cette maladie qui fait désormais partie de ma vie ?

Ce qui a changé avec l'ETP ? **Le regard que nous portons les uns sur les autres : sortir les malades de leur persécution et les soignants de leur certitude pour faire le chemin ensemble.**
Mireille Clément – Association Française contre l'Amylose.

Après un diagnostic qui souvent a tardé des mois voire des années, le patient atteint d'une maladie rare vit une situation d'isolement liée à la rareté de sa maladie :

- Isolement médical face à une pathologie souvent méconnue des médecins, des accompagnants
- Isolement personnel dû à l'incompréhension des symptômes par son entourage
- Isolement matériel dû à l'éloignement fréquent du service hospitalier expert.
- Isolement socio professionnel dû aux conséquences de la maladie sur la présence au travail, à sa prise en compte par les diverses administrations, etc...

Au cours des consultations souvent trop rapides à son gré, il va apprendre l'essentiel mais il n'entend pas tout ce qui lui a été dit et ne dispose pas du temps et du recul nécessaire pour poser toutes les questions qui se présentent.

Au delà de la maladie et des traitements, des attitudes simples ou la démystification de certains problèmes rencontrés améliorent le quotidien.

Les ateliers d'éducation thérapeutique permettent de se prendre en charge et de vivre mieux avec sa maladie et ses conséquences. Ils sont une occasion d'aplanir nombre d'interrogations, d'échanger avec les professionnels de la santé et avec d'autres malades dans un cadre ouvert et dans un temps plus posé. Deux programmes spécifiques existent aujourd'hui pour les amyloses.

1. Le premier est le programme édAMYL, éducation Amylose, initié dés 2013 par l'équipe du Centre de Référence des Neuropathies Amyloïdes Familiales au CHU du Kremlin Bicêtre.

Mireille Clément, administrateur de l'Association, a fait partie des groupes de travail qui ont construit et mis en place ce programme. Elle a suivi une formation de « patient ressource ».

Désormais elle assiste aux ateliers, déjeune avec le groupe de patients et collabore à l'évaluation et à l'amélioration continue de ce programme.

8 ateliers sont proposés : Depuis 2016 l'entrée dans le programme est précédé d'une phase « diagnostic thérapeutique » qui détermine les ateliers qu'il serait bon que la personne puisse suivre. 38 personnes ont bénéficié de ce diagnostic.

Depuis la mise en place des ateliers : 56 personnes ont suivi « mieux connaitre sa maladie pour organiser un suivi adapté » et « se repérer dans ses différents traitements » 30 personnes ont suivi « compléter ses traitements par des mesures de rééducation » et « gérer son indépendance avec son handicap ». Dont 8 personnes ont participé également à « trucs et astuces ». Des ateliers pratiques peuvent s'ajouter : QiGong, Cuisine, Danse... 18 personnes ont suivi « gérer sa vie socio professionnelle » et « faire face aux situations d'angoisse ».

La durée de deux ateliers groupés varie entre une demi journée et une journée. Pour vous renseigner et suivre ce programme, vous devez vous rapprocher de Nathalie Marchal au : 01 45 21 31 59

2. Le second programme « Amylose Patient Education Programme », Amylo-PEP est réalisé au CHU Henri Mondor Créteil APHP - Réseau Amylose Mondor - Centre de Référence des Amyloses Cardiaques.

Il a été labellisé par le Prix Martha de l'Association et des membres de l'association ont contribué en tant que patients experts à sa construction et mise en place.

Il prend en charge les amyloses transthyrétine héréditaires, séniles et les amyloses AL avec atteinte cardiaque, neurologique ou néphrologique.

Placé sous la responsabilité du Dr. Soulef Guendouz, Cardiologue et coordonné par Julie Pompougnac Psychoclinicienne et Sandrine Dias Infirmière, ce programme implique plus de 40 professionnels de différentes disclipines. Il comporte des innovations thérapeutiques avec notamment l'utilisation de l'autohypnose pour traiter les douleurs. **Plus de 21 ateliers ont été créés pour prendre en charge tous les aspects des différents types d'amyloses en partant de la maladie, de ses conséquences et de ses traitements.**

Un programme individuel est construit à la suite d'un bilan éducatif personnalisé, réalisé avec chaque patient, pour définir ses souhaits et ses besoins en fonction de son type d'amylose, ses atteintes et son traitement.

A la fin 2017, c'est plus de 20 ateliers qui ont été réalisés impliquant chacun entre 4 et 8 patients et/ou aidants, soit plus de 120 participants. Les patients non suivis dans le Réseau

Amylose Mondor ou le centre de référence Amyloses Cardiaques peuvent participer aux ateliers.

Renseignements et inscriptions auprès des deux coordinatrices Amylo-PEP Julie Pompougnac ou Sandrine Dias au 01.49.81.48.96 ou amylo.pep@gmail.com

Pour ces 2 programmes, labellisés par l'ARS, l'Association souhaite que tout ou partie des ateliers soient accessibles à distance.

Pour cela il faut imaginer innover pour aller vers les malades qui ne bénéficient pas des dispositifs existants.

Julie Pompougnac et Sandrine Diaz, co-coordonnatrices Amylo-PEP.

LIVRET D'AUTORÉÉDUCATION

Les tirages de la première édition de ce livret créé en 2009 par l'équipe de rééducation du service de neurologie du CHU de Bicêtre étant épuisés, à l'initiative d'Agnés Morier, kinésithérapeute, une nouvelle édition entièrement revue vient de voir le jour.

Nombre d'entre vous ont eu en mains ce document et nous ont dit combien il leur était utile. **Conçu pour permettre au thérapeute de proposer à son patient des exercices à effectuer chez lui, ce support présente des gestes simples et illustrés.** Il est à votre disposition sur demande à l'Association et consultable en ligne sur le site.

Nous l'avons édité en commun avec nos partenaires de l'Alliance Française des Associations de patients atteints de Neuropathies Périphériques (AFANP).

Nous remercions vivement l'équipe de Bicêtre qui a élaboré, avec enthousiasme et dans des délais contraints, la première édition et/ou cette mise à jour :

Agnès MORIER et Audrey LALLEMANT (Kinésithérapeutes), Marie KUBEZYK et Alyssa DE SOUSA (Ergothérapeutes), le Professeur David ADAMS, tous les médecins et l'ensemble du service de rééducation.

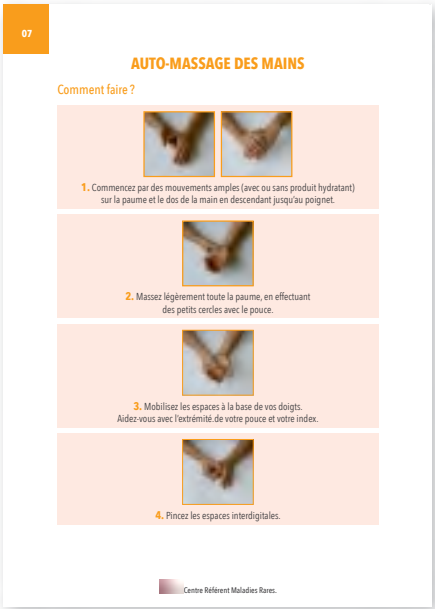
Mon livret
D'AUTO-RÉÉDUCATION
SENSITIVE ET MOTRICE.

OUVRAGE CONÇU PAR

- **Agnès MORIER** (Kinésithérapeute).
- **Marie KUBEZYK**, (Ergothérapeute) rééducateurs référents du Centre de Référence Maladies Rares Neuropathies Amyloïdes Familiales et autres Neuropathies périphériques Rares.
- **Audrey LALLEMANT** (Kinésithérapeute), **Alyssa DE SOUSA** (Ergothérapeute) rééducateurs du Service de Soins de Suite et de Rééducation en Neurologie Neurochirurgie du CHU de Bicêtre.
- Professeur **David ADAMS** Coordinateur CHU Bicêtre.

LES AUTEURS TIENNENT À REMERCIER

- Le **Pr. David ADAMS**, Le **Dr Marie THEAUDIN**, Le **Dr Céline LABEYRIE**, Le **Dr Cécile CAUQUIL** Le **Dr Guillemette BEAUDONNET**, Le **Dr Karimé CHAHBAZIAN**, Le **Dr Adeline NOT** Service Neurologie CHU Bicêtre. Le **Dr Philippe THOUMIE** MPR du CHU Rothschild pour son expertise.
- **Les équipes** de rééducations de neurologie ; kinésithérapeute et ergothérapeutes qui ont travaillé dans ce service, pour leur participation dans l'élaboration de ce livret.
- **Les patients** pour leur contribution et leur soutien à la réalisation de ce document.



07

AUTO-MASSAGE DES MAINS

Comment faire ?

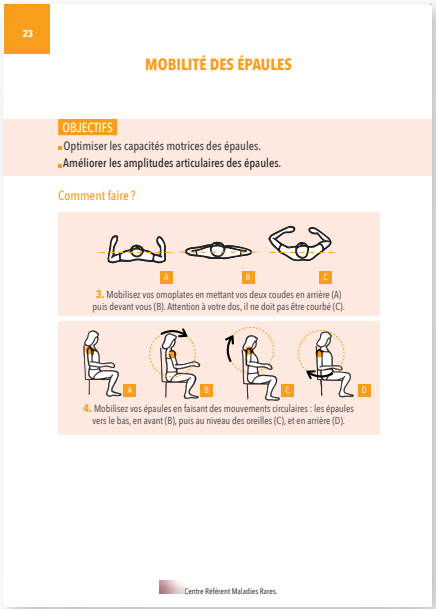
1. Commencez par des mouvements amples (avec ou sans produit hydratant) sur la paume et le dos de la main en descendant jusqu'au poignet.

2. Massez légèrement toute la paume, en effectuant des petits cercles avec le pouce.

3. Mobilisez les espaces à la base de vos doigts. Aidez-vous avec l'extrémité de votre pouce et votre index.

4. Pincez les espaces interdigitales.

Centre Référent Maladies Rares.



23

MOBILITÉ DES ÉPAULES

OBJECTIFS

- Optimiser les capacités motrices des épaules.
- Améliorer les amplitudes articulaires des épaules.

Comment faire ?

A B C

3. Mobilisez vos omoplates en mettant vos deux coudes en arrière (A) puis devant vous (B). Attention à votre dos, il ne doit pas être courbé (C).

A B C D

4. Mobilisez vos épaules en faisant des mouvements circulaires : les épaules vers le bas, en avant (B), puis au niveau des oreilles (C), et en arrière (D).

Centre Référent Maladies Rares.

35

AUTO-MASSAGE DES PIEDS

Comment prendre soins de ses pieds ?

Vérifiez quotidiennement l'état cutané de vos pieds (si besoin, aidez-vous d'un miroir). Massez vos pieds, soignez-les et vérifiez régulièrement s'il y a des plaies. Il faut hydrater votre peau (avec de la crème, de l'huile...) et bouger vos pieds.

1. Massez par petits cercles la plante des pieds allant du talon vers les orteils.

2. Massez les orteils avec des mouvements circulaires

3. Essayez de bouger vos orteils en les accompagnant, puis faites-le seul. Ensuite, massez-vous à l'aide de vos pouces en remontant sur le dos du pied.

Massez l'arrière des malléoles et remontez, en caressant, le long du mollet.

Centre Référent Maladies Rares.

TÉMOIGNAGE

LA MUSIQUE, POUR LE PLAISIR ET… POUR SE RÉÉDUQUER !

Je me prénomme Christophe et j'avais 49 ans au moment du diagnostic en Juin 2015.

Après une longue période de fatigue - avec de plus en plus de difficultés à bouger, à monter en voiture, à me vêtir - est arrivé le jour fatidique où je ne pouvais plus mettre mes chaussettes seul…

Plusieurs rendez-vous chez mon médecin de famille : aucune analyse, aucune recherche de diagnostic. Il me prescrit des décontractants musculaires, et des anti-inflammatoires. Pour lui, c'est passager, probablement lié au stress de mon travail (à l'époque, je suis cadre dans une grande société). Il décide, après environ deux mois de « tâtonnement », de faire un courrier pour la médecine interne d'un hôpital proche de chez moi.

N'acceptant plus cette situation, je demande à des amis proches, si leur médecin accepterait de me rencontrer : il a très bonne réputation mais il est surchargé.

Mes « vieux » amis (plus de 150 ans à eux deux) lui en parlent. Rien qu'avec leurs mots pour décrire ma façon d'être, de me mouvoir, … il « pré-diagnostique » une Amylose ou une Myasthénie. Il accepte de me recevoir, me fait faire un bilan sanguin et urinaire.

Au regard des résultats, le Dr. Garzuel, mon nouveau médecin traitant, m'oriente vers le Professeur Duhaut (médecine Interne du CHU d'Amiens). J'appelle un lundi matin de mon travail. L'assistante du Pr. Duhaut, qui a compris le caractère d'urgence, prend l'initiative d'ajouter un rendez-vous le jour même.

Le Pr. Duhaut nous reçoit avec mon épouse. Il me pose tout un tas de questions qui peuvent, pour quelqu'un de cartésien comme moi, ne pas sembler très logiques. Au bout de deux heures, il me dit « je vous arrête », moi « quand ? », lui « de suite ». Moi qui ne me suis jamais arrêté en trente ans, cela me surprend… Une semaine après je rentre à l'hôpital en médecine interne pour quatre semaines. Le 18 juin, le diagnostic tombe, enfin je vais savoir.

C'est une Amylose. Encore une semaine pour connaître le « typage » exact : c'est une Amylose AL.

Je suis très bien pris en charge par l'équipe du Dr. Royer en hématologie. J'en apprends plus sur cette maladie : rare, grave, avec des risques évidents… Le 4 juillet nous démarrons les traitements et je sors de l'hôpital. J'y reviendrai tous les lundis pendant neuf mois, le reste des traitements se faisant à domicile. Durant cette période je suis suivi en parallèle par le Pr. Jaccard spécialiste de l'Amylose AL du CHU de Limoges, et par le Pr. Avet-Loiseau à Toulouse.

Et pour trouver des informations sérieuses et fiables, on m'oriente alors vers l'Association.

Le moral en a pris un coup…, deux solutions s'offrent à nous : voir le verre à moitié vide, ou voir le verre à moitié plein. J'aurais pu m'asseoir sur le bord du lit de l'hôpital, me mettre la tête entre les mains et me mettre à « pleurer », mais cela n'aurait rien changé… **alors même si cela n'était pas tous les jours facile, j'ai tout de même fait le choix de toujours voir le verre à moitié plein.**

A partir de ce moment-là, sans aucun regret sur mes choix passés, j'ai décidé de m'occuper de moi, de mon épouse, de mes proches, et de mon « nouvel ami » : mon Amylose…

Chaque jour j'avais une pensée positive pour remercier l'ensemble des personnes qui durant ce combat, cette nouvelle vie, étaient autour de moi pour prendre soin de moi.

Comme certains l'ont certainement remarqué et l'ont probablement vécu, le vide se fait rapidement autour de nous lorsqu'on est atteint de quelque chose d'aussi grave.

Mais sans être surpris, j'ai remarqué que seuls les vrais amis sont restés eux mêmes. Mes choix de vie alors étaient plus faciles à faire, éliminer tout ce qui me préoccupait, m'ennuyait dans la vie, et ne « prendre » que le positif.

Si je ne parle pas des traitements c'est un choix délibéré : ceux qui les ont subis « peuvent » comprendre qu'il n'est pas facile d'en parler, ou alors avec d'autres patients ayant connu la même chose. Il nous arrive parfois de vouloir partager avec nos proches nos difficultés, nos angoisses, nos maux, mais les mots ne suffisent pas toujours à traduire ce que l'on ressent.

Rien de tel que quelqu'un qui puisse vous écouter, qui puisse comprendre ce que vous vivez.

Dans mon cas, ce fut d'abord Claude Jaillet (de l'Association) qui m'a apporté un regard positif et plein d'espoir sur l'avenir.

Mais j'ai également été suivi par l'équipe Psy du CHU d'Amiens, qui reçoit aussi les accompagnants. Car nous ne parlons pas suffisamment des accompagnants qui endurent aussi, à nos côtés, ces moments difficiles.

Et la musique dans tout cela… ?

J'y viens. Je suis aussi Ténor, chef de pupitre dans une chorale locale, et ancien Petit Chanteur à la Croix de Bois, alors la musique fait partie intégrante de ma vie… Je ne pouvais plus chanter.

Cela a été le premier choc. Ne plus pouvoir jouer du piano tellement mes muscles et tendons étaient bloqués fut le second.

Après les traitements, les doigts me faisaient souffrir, je ne pouvais plus écrire tellement j'avais du mal à tenir un objet dans la main. J'ai commencé la Kinésithérapie « Douce », afin de déverrouiller petit à petit les muscles et tendons. J'ai entrepris de faire des exercices régulièrement : c'est à partir de ce moment là que j'ai décidé de refaire des gammes… Au début pas au piano cela était trop difficile, mais « virtuellement » comme si je montais, puis descendais les cinq notes Do, Ré, Mi, Fa, Sol, du pouce à l'auriculaire, doigt par doigt, de façon détachée note par note, tout cela sur le bord d'une table. Main droite, main gauche, puis de plus en plus vite, et lorsque j'ai eu envie de me mettre enfin au piano, cela a été autre chose, car en plus des notes il y avait la « résistance » des touches « lourdes » du piano qui faisaient ressort sous mes doigts. Même si cela a été, et reste à ce jour encore difficile au niveau des douleurs des poignets, des muscles des bras et épaules qui m'empêchent de « pianoter » trop longtemps ; **le piano m'aura permis de retrouver une souplesse et surtout une dextérité au niveau des doigts….**

Et cela m'est bien utile aujourd'hui y compris dans les tâches basiques comme pouvoir taper à l'ordinateur pour mon travail.

Après 26 mois d'arrêt, j'ai pu reprendre une activité professionnelle à mi-temps thérapeutique pour le moment.

Mon objectif : continuer à me battre contre cette Amylose, partager mon expérience en tant que patient, ce que je fais avec un « ami » Belge, qui m'a contacté grâce à la page Facebook de l'Association. Cette maladie m'a appris à être plus cool, plus réfléchi, plus patient. Je dis très souvent que cette maladie m'a appris à être « patient » dans tous les sens du terme… Et même si ce n'est pas simple tous les jours, il est bon de prendre soin le soir avant de s'endormir de penser à trois points positifs réalisés dans la journée, penser aux personnes qui nous entourent et prennent soin de nous, nos proches, les médecins, professeurs, chercheurs, infirmières, aide soignantes…

Et je me dis aussi que je dois faire tout mon possible pour me maintenir en meilleure forme et progresser, **car il n'y a rien de plus agréable que le sourire des personnes qui vous entourent et qui s'investissent pour vous, lorsqu'elles vous voient aller de mieux en mieux.**

Merci au Dr. Garzuel, au Pr. Duhaut, au Dr. Royer, au Pr. Jaccard, et aux équipes du CHU d'Amiens, sans toutes ces personnes et bien d'autres encore, je n'aurais pas pu écrire ces lignes.

Et surtout Merci à Elvira, mon épouse, qui, dés le début, et aujourd'hui encore a su rester à mes côtés pour que quotidiennement notre vie soit des plus agréable et merveilleuse.

Christophe Lempire est prêt à communiquer avec vous : faites une demande de contact à l'Association.

HANDIMUSIC

Christophe Lempire a effectué son travail de rééducation par la musique de sa propre initiative sur les mêmes principes que ceux utilisés chez Handimusic.

A l'origine, Handimusic a été pensé pour des patients atteints de lésions cérébrales (AVC essentiellement). Il s'agit de leur permettre de reprogrammer leur cerveau afin que les zones non lésées apprennent à suppléer les fonctions perdues des zonées lésées.

L'apprentissage de la musique nous semblait particulièrement approprié, car il repose avant tout sur des exercices répétés autant de fois que nécessaire pour que la phrase musicale soit satisfaisante… pour l'élève et pour le professeur.

C'est en discutant avec Christophe, un de mes patients atteint d'amylose à la fois cardiaque et neurologique périphérique, lui aussi pianiste, que l'idée nous est venue de faire profiter d'autres patients atteints d'autres pathologies de la structure d'Handimusic.

Handimusic se développe et est installé dans une école de musique d'Amiens-Métropole (34 rue Wasse), avec une branche supplémentaire en ville (instruments à cordes), des activités en maison de retraite et dans trois hôpitaux de Picardie et du Nord…

Pr. Pierre Duhaut Médecine Interne au CHU d'Amiens.

5ÈME JOURNÉE FRANCOPHONE MULTIDISCIPLINAIRE DE L'AMYLOSE

La « Journée Amylose » organisée par le Réseau Amylose du CHU Henri Mondor de Créteil - Centre de Référence des Amyloses Cardiaques - en collaboration avec les Centres de Référence Amylose AL et Amylose AA, est devenue un rendez-vous annuel incontournable pour informer des nouveautés scientifiques, cliniques et thérapeutiques sur les multiples facettes de la maladie.

La cinquième édition s'est déroulée le 9 juin à l'Institut Pasteur. Elle a réuni plus de 170 soignants et chercheurs spécialisés dans l'Amylose venus de la France entière et de pays francophones.

Les thèmes abordés ont développé un point complet du panorama des amyloses aujourd'hui :

- Nouveaux visages des Amyloses en 2017
- Amylose AA, quelle atteinte d'organe ?
- Cas cliniques et recherche clinique
- Nouveaux traitements : anticorps, antisens du rêve à la réalité ?
- Symptômes de l'Amylose : que proposer et que dire à nos patients ?

L'accent a été mis sur l'amylose cardiaque sénile TTR, également appelée « amylose sauvage », récemment identifiée. Elle concerne 10 à 15% des patients âgés de plus de 65 ans qui présentent une cardiomyopathie et souvent un syndrome du canal carpien associé. Le pourcentage atteint même 50% chez les personnes de plus de 90 ans voire 100% chez les hommes ayant une insuffisance cardiaque. « C'est une forme très fréquente, à Toulouse, on en diagnostique une par semaine » a déclaré le Docteur Olivier Lairez (CHU de Rangueil).

Le Docteur Sophie Valleix (Hôpital Necker – Paris) a insisté sur la nécessité d'effectuer un test génétique quelle que soit la forme afin d'écarter tout questionnement des familles et d'enclencher une surveillance dans celles qui sont concernées par une mutation.

Le Docteur Sophie Georgin-Lavialle (Hôpital Tenon – Paris) a rappelé que, dans l'Amylose AA, l'atteinte rénale est prédominante. Elle a évoqué des cas d'Amylose AA liés à l'obésité et qui doivent être traités prioritairement par une perte de poids.

Les Professeurs Violaine Planté-Bordeneuve et Thibaud Damy (CHU Mondor – Créteil) - qui ont créé le Réseau Amylose expert de l'hôpital (labélisé cette année comme centre de référence des amyloses cardiaques) et qui sont à l'initiative de cette rencontre annuelle - ont souligné l'importance d'un diagnostic rapide afin de traiter les patients avec la meilleure efficacité possible.

Ils ont par ailleurs exposé un point des traitements existants et en cours d'essai pour les amyloses ATTR (sénile et génétique).

Le service de neurologie – Pr. Planté – a participé à la phase III des essais sur Inotersen et Patisiran (cf article p. 10).

Le service de cardiologie – Pr. Damy – a participé à l'essai ENDEAVOUR (Revusiran, laboratoire ALNYLAM). Le Revusiran a été testé dans l'amylose cardiaque à transthyrétine héréditaire. L'essai a malheureusement été arrêté du fait de l'aggravation des patients sous le traitement. Le développement de cette molécule est arrêté.

Le Pr. Damy a présenté également l'essai ATTRACT (Tafamidis, Pfizer). Le Tafamidis a été testé dans les amyloses cardiaques héréditaires et séniles à des doses 4 fois supérieures à celles actuellement utilisées. Les premiers résultats seront connus en Avril 2018.

Il espère disposer enfin d'un traitement pour traiter le cœur des patients atteints d'amylose cardiaque à transthyrétine qu'elle soit héréditaire ou sénile.

Rendez-vous en Avril 2018 !

Des essais spécifiques sont en cours au CHU de Mondor :

- Amylose AL avec atteinte cardiaque - Etude AMYLO-GALILEO (diflunisal associé ou non au composant anti-amyloïde du thé vert : EGCG) pour évaluer cette association sur la fonction contractile et le remodelage ventriculaire
- Amylose Cardiaque TTR - Etude AMYLO-GALLANTRY (doxycycline associée ou non au composant anti-amyloïde du thé vert : EGCG)pour tester l'effet bénéfique sur l'hypertrophie et la fonction cardiaque.

C'est le Professeur Arnaud Jaccard (CHU Dupuytren Limoges) qui a présenté l'état des traitements et essais concernant l'Amylose AL.

Julie Pompougnac et Sandrine Dias co-coordonatrices du projet ont présenté le programme AMYLO-PEP d'éducation thérapeutique multidisciplinaire et multiprofessionnel coordonné par le Dr. Soulef Guendouz cardiologue du CHU Mondor qui concerne tous les patients atteints d'amylose et comporte 21 ateliers (cf article pages 14-15).

Pr. Damy

Pr. Planté-Bordeneuve

FORUM PFIZER

Le 30 novembre a eu lieu le 10° forum organisé annuellement par Pfizer pour les Associations de patients.

Réunissant - autour des équipes française et internationale - plusieurs personnalités et de nombreuses Associations, cette rencontre a été l'occasion de faire le point de l'évolution du rôle du patient dans le système de santé et de s'intéresser aux enjeux auxquels il devra faire face dans la médecine moderne.

Les thèmes retenus :

- regard de l'historien sur la place du patient dans la médecine d'hier et de demain
- regard d'expert sur l'impact du numérique dans le santé
- patient et recherche
- patient et numérique
- patient et démocratie sanitaire

Ces thèmes ont montré l'importance croissante des missions des patients et des Associations – qui portent leurs voix – dans tous les volets de la santé y compris la recherche et dans l'accompagnement vers une meilleure qualité de vie.

L'introduction du numérique dans la prise en charge et le suivi contribueront à renforcer ce rôle du patient qui devient l'acteur majeur de sa propre santé.

Les trois responsables d'Associations patients – Estelle (InfoSarcomes), Anne (Association Aupetit Crohn RDH) et Dr. Chrysoula (InfoEndométriose) -, qui ont présenté les tables rondes, ont mis en avant des initiatives nouvelles et courageuses qu'elles ont menées avec énergie et réussite. Elles ont montré que, même avec des moyens financiers modestes, grâce à leur détermination les Associations ont un rôle majeur dans la connaissance et la recherche pour leur pathologie.

Les Associations avaient été invitées à créer un « moodboard » : collage définissant leur vocation, leurs actions et orientations. Chaque pavé était défini (devise, chanson...).Les différents moodboards étaient exposés dans le hall et projetés sur les écrans d'attente.

Notre Association s'est présentée ainsi :

PRIX PFIZER DES ASSOCIATIONS

Pour le 10ème anniversaire de son forum, Pfizer a créé trois prix pour récompenser des actions d'Associations :

- accompagnement patients,
- sensibilisation à la cause,
- implication dans la recherche.

Notre Association s'est vue décerner le Prix de l'implication dans la recherche pour son projet de site de création d'un nouveau mode d'échanges et de travail collaboratif entre les patients et familles et tous les acteurs qui travaillent en France sur l'Amylose.

Cette plateforme reliera plusieurs communautés :

- les patients et leur entourage,
- les quatre centres de référence et les professionnels de santé,
- les services sociaux et paramédicaux,
- les laboratoires pharmaceutiques concernés
- et l'Association elle-même.

Un outil pour communiquer des informations toujours à jour et fiables et faciliter le travail commun de recherche et de mutualisation des bonnes pratiques !

- Le prix l'Accompagnement Patient a été décerné à l'Association APAISER, qui accompagne des patients atteints des maladies rares de Syringomyélie et de Chiari pour un dessin animé qui permet de sensibiliser les enfants à leur pathologie.
- Celui de la Communication à l'Association Laurette Fugain (lutte contre la leucémie) pour la réalisation du film « La force des rêves » qui veut sensibiliser le grand public au don de vie.

MEETING AMYLOSE ATTR

Responsables des Associations de patients (de gauche à droite)
Koenraad / Pays-Bas - Fabio / Brésil - Giovanni / Italie et Jean-Christophe / France

Ce congrès européen des amyloses ATTR (héréditaire et sauvage) organisé conjointement par les Associations de patients et les médecins experts s'est déroulé sous une toute nouvelle forme.

La première journée était réservée à des rencontres séparées avec d'une part le groupe des patients et d'autre part celui des médecins.

Côté patients : Allemagne, Argentine, Belgique, Brésil, Bulgarie, Espagne, Etats Unis, France, Israël, Italie, Pays Bas, Portugal, Royaume Uni, Russie, Suède, Turquie étaient représentés. Chacun s'est présenté, a expliqué les conditions de vécu de la maladie dans son pays en termes de santé publique (population touchée, âge de début, diagnostic...)

Après un point synthétique des traitements existants et de leurs domaines d'utilisation pour chaque forme d'amylose, les Associations ont échangé sur leurs pratiques, leurs moyens, l'accès au traitement.

Un projet de fédération internationale a été discuté. Il s'agit essentiellement d'avoir plus de poids auprès des autorités publiques afin d'améliorer la prise en charge de la maladie auprès des laboratoires pour accélérer la recherche et l'accès aux traitements. Deux exemples de fédérations existantes ont été présentés avec les avancées qui en ont découlé sur la dynamique de la recherche et sur l'accès aux outils de diagnostic et aux traitements.

Côté médecins, le Japon et la Slovénie étaient également présents.

Un point complet de l'épidémiologie, des nouvelles méthodes de diagnostic et de traitements a été développé. Les conclusions des essais juste terminés des 2 médicaments de l'amylose Patisiran du laboratoire Alnylam et Inotersen du laboratoire Ionis ont été discutés.

La deuxième journée était une journée d'échanges entre patients et médecins. Les 2 groupes ont rendu compte de leurs travaux de la veille.

Les résultats des essais des deux nouveaux médicaments pour l'amylose héréditaire ATTR ont été présentés par les Pr. Adams et Benson.

Puis les exposés des médecins sur le diagnostic, les traitements et l'exemple français d'éducation thérapeutique ont constitué les supports de nombreuses questions des patients

Prés de 400 personnes étaient présentes dont 250 médecins et une centaine de patients.

Koenraad Veraeghen de l'Association Néerlandaise a composé tout spécialement et chanté en conclusion du meeting la chanson du patient (pour l'écouter : lien en page d'accueil du site de l'Association)

L'ensemble des supports des interventions est disponible sur le site du congrès : www.attr-meeting.com sur la page d'accueil cliquer sur « abstracts books ».

POURQUOI DEVENIR « PATIENT MEMBRE » DE L'ASSOCIATION ?

VOUS CONNAISSEZ LES 4 GRANDS AXES D'ACTIONS DE L'ASSOCIATION.

Informer écouter s'entraider

Briser la solitude face à la maladie.

- Répondre aux demandes : informer sur la maladie, mettre les patients en contact, orienter vers les Centres de Référence ou de Compétence.
- Communiquer : animer un site internet, une page Facebook, publier une revue…
- Organiser des rencontres entre patients et médecins experts.
- Favoriser toute initiative visant à améliorer le quotidien des malades : Prix annuel Martha…

Stimuler accélérer la recherche

Avancer plus vite vers des traitements.

- Entretenir des contacts réguliers avec les experts des Centres de Référence.
- Attribuer des bourses d'étude et un Prix Annuel récompensant un travail de recherche.
- Contribuer à l'évolution réglementaire et législative en faveur de la recherche.

Faire connaître reconnaître la maladie

Permettre des diagnostics plus rapides, améliorer la prise en charge médicale et sociale.

- Organiser des rencontres, communiquer largement auprès de tous les acteurs pour une meilleure connaisance de la maladie.
- Être le « Référent patients » des Centres de Référence : groupes de travail, programmes d'éducation thérapeutique, participation aux évaluations, pistes d'amélioration…

Se fédérer en France et à l'international

Constituer des groupes plus représentatifs et avoir plus de poids dans le débat public.

- Développer les relations avec les institutions et les associations nationales et internationales traitant d'amylose et de maladies rares.
- Participer aux filières de santé européennes.

QU'EST-CE QUE CELA RECOUVRE AU PLAN CONCRET ? VOICI QUELQUES EXEMPLES DE RÉALISATIONS !

Informer écouter s'entraider

Briser la solitude face à la maladie

3 dernières années	Réponses aux demandes des patients					Site internet nbre visites	Page facebook	
	AA	AL	NAH	Divers	Total		Abonnés	Publications
2015	2	17	6	4	27 (sur 7 mois)	22 471	250	89
2016	3	31	9	8	51	27 817	390	94
2017	7	39	17	10	73	28 334	610	91

- 2 programmes d'éducation thérapeutique (cf page 14)
- 2 initiatives en faveur du confort des patients récompensées par le prix Martha créé en 2017

Stimuler accélérer la recherche

Avancer plus vite vers des traitements

- Depuis 2012, 9 actions de recherche initiées par des services hospitaliers ont été financées, la plupart concerne l'amélioration du suivi des patients.
- Nous avons des échanges réguliers avec les compagnies pharmaceutiques. Nous diffusons les informations sur les essais cliniques.
- Nous intervenons dans les débats menés par la Haute Autorité de Santé pour instruire les dossiers d'autorisation de mise sur le marché (AMM). En 2012, Nous sommes intervenus pour Vyndaqel et allons suivre dans les mois qui viennent celles des 2 nouveaux traitements.
- Nous adhérons à Alliance Maladies Rares et à Eurordis. Nous sommes présents à leurs côtés dans leurs démarches pour faciliter les financements de la recherche.

Faire connaître reconnaître la maladie

Pour permettre des diagnostics plus rapides et obtenir l'amélioration de la prise en charge médicale et sociale.

- Nous diffusons flyers, journaux et plus récemment le livret « mieux connaitre l'amylose » à tous nos membres, aux médecins et l'ensemble des services hospitaliers. Le site internet est en cours de refonte, la page facebook publie toutes les nouvelles touchant l'amylose et son contexte.
- Nous organisons une journée annuelle, nous avons été très actifs dans le comité d'organisation du meeting médecins/patients amylose ATTR début novembre rendez vous qui se renouvellera régulièrement..
- Nous avons soutenu auprès du ministère la création puis le renouvellement des centres de référence.
- Nous nous impliquons auprès des MDPH pour faire comprendre aux évaluateurs l'impact de la maladie.

Se fédérer en France et à l'international

Pour constituer des groupes représentatifs plus nombreux, plus de poids dans le débat public.

- Nos amis des Associations italienne, espagnole, portugaise, brésilienne sont venus plusieurs fois à nos journées annuelles. Nous discutons avec eux la création d'une fédération internationale qui pourra devenir un interlocuteur des instances de l'UE pour l'accès aux médicaments, le financement de la recherche...
- Nous sommes membre d'Eurordis et des filières de santé qui développent un réseau européen d'excellence pour différentes maladies rares.

AGENDA

2017 : nous y étions

4 mars : Journée Cardiogen	Paris - Institut de Cardiologie
19 avril : Cercle Patients Pfizer	Paris
6 juin : INSERM transplantations organes	Marseille
9 juin : 5ème journée francophone multidisciplinaire de l'Amylose	Paris - Institut Pasteur
23 juin : Journée annuelle de l'Association	Paris - Maison de la Chimie
7 et 8 septembre : Journées Neuromusculaires	Marseille - Palais du Pharo
8 septembre : Journée ETP organisée par FAI²R	Paris
25 septembre : 18ème forum national des Associations Orphanet INSERM	Paris - Fondation Groupama
2 et 3 novembre : 1er meeting européen patients/médecins amyloses ATTR	Paris - Cité internationale
7 novembre : Journée annuelle Filnemus	Paris - Institut Imagine
20 et 21 novembre : Rares 2017	Paris - Cité des Sciences la Villette
30 novembre : Forum Pfizer des Associations de patients	Paris
9 décembre : Marche des Maladies Rares dans le cadre du Téléthon	Paris

2018 : nous y serons

2 février : Journée annuelle du Centre de Référence Amylose AL	Paris
28 février : Journée internationale des Maladies Rares	Paris - Hôpital la Pitié Salpétrière
26 au 29 mars : Symposium international de l'Amylose	Kumanoto Japon
Octobre ou novembre : Journée nationale des Neuropathies Périphériques	Marseille
Juin : Journée annuelle de l'Association	Paris

NOS PARTENAIRES

Alliance maladies rares | EURORDIS

XAIPE
Directeur de la publication Yves Ghiron **Secrétaire de rédaction** Françoise Pelcot
Assistante de rédaction Laurence Ronda
Comité de rédaction Andrée Boyer, Mireille Clément , Jean-Christophe Fidalgo , Gérard et Evelyne Lereuil
Édition impression : 2Bprint / conception : Classe 35
AFCA 66, rue Saint Jacques - 13006 Marseille contact@amylose.asso.fr **www.amylose.asso.fr**

JE SOUTIENS L'ASSOCIATION I BON DE SOUSCRIPTION / ADHÉSION 2018

ASSOCIATION FRANÇAISE CONTRE L'AMYLOSE

66, rue Saint Jacques, 13006 Marseille.

JE SOUTIENS L'ASSOCIATION FRANÇAISE CONTRE L'AMYLOSE

Depuis 1994, l'Association porte la voix des malades et des familles. Elle est leur représentant officiel dans de très nombreuses instances.

Elle participe aux journées des centres de référence, à leurs évaluations, elle travaille en partenariat avec eux sur des projets très variés (ETP, carte patient, formations, guide d'auto rééducation, communication...).

Elle s'implique dans de nombreuses initiatives et projets, dans des réunions de travail ou de concertation pour faire avancer le plus vite possible tous les sujets touchant les malades et leur qualité de vie, pour améliorer les conditions du suivi médical, social...

Elle dialogue avec tous les acteurs : médecins, soignants, accompagnants, industriels, pour les faire travailler ensemble, pour les fédérer autour des patients, dans l'intérêt des patients.

Pour être représentative, plus légitime et plus forte dans toutes ces actions, pour vous défendre au mieux, elle a besoin d'un nombre élevé d'adhérents:

Rejoignez-nous : Ensemble nous irons plus loin, ensemble nous serons plus forts.

ASSOCIATION FRANÇAISE CONTRE L'AMYLOSE

www.amylose.asso.fr |

Rejoignez-nous, **adhérez** et/ou **faites un don** à l'Association.

JE SOUTIENS L'ASSOCIATION | BON DE SOUSCRIPTION / ADHÉSION 2018

Je deviens

☐ **membre**
je verse pour accès aux services de l'Association un droit de ..... ☐ 15 €

et/ou	Don*	Dépense réelle
☐ **donateur** je fais un don à l'Association	☐ 15 €	5,10 €
	☐ 30 €	10,20 €
	☐ 50 €	17 €
	☐ 100 €	34 €
	☐ autres..... €	
Soit un total de	.....€	

1– Cochez la ou les cases concernées

2– Libellez votre chèque à l'ordre de « l'Association Française contre l'Amylose ».

3– Remplissez le bon ci-contre.

Pour un versement mensuel ou toute autre information, joindre l'Association

☐ Je suis un particulier ☐ Je suis une entreprise

NOM .....

Prénom .....

Adresse .....

.....

CP Ville .....

Email .....

4– Adressez-nous votre bon et votre chèque.

Date .....

Signature

Déduction fiscale
* Si vous êtes imposable, vous bénéficiez d'une déduction fiscale de 66% dans la limite de 20% de votre revenu imposable.
** Si vous êtes une entreprise, vous bénéficiez d'une déduction fiscale de 60 % dans la limite de 0,5 % du chiffre d'affaires hors taxes de l'entreprise donatrice.

Conformément à la loi Informatique et Libertés du 6 janvier 1978, vous pouvez accéder aux informations vous concernant ou les modifier en écrivant à l'Association Française Contre l'Amylose.