



**AMYLOSE
AA**

**Fiches mémos
patients et aidants
non-professionnels**

AMYLOSE AA

FICHE MÉMO

Patients et aidants

Sommaire

Généralités sur l'amylose **3**

L'amylose AA **3**

Votre prise en charge
de l'amylose **7**

Questions
fréquemment posées **15**

Le rôle des proches
et des aidants **18**

Mes contacts utiles **21**

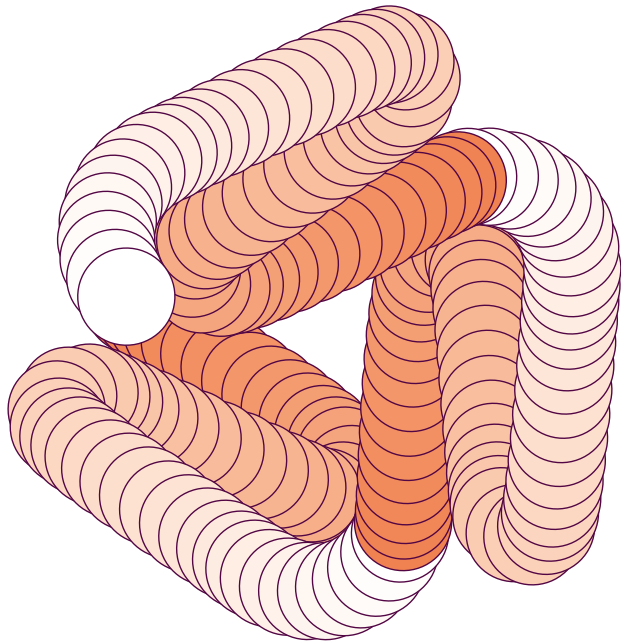


FIG. 1

La protéine SAA, ou sérum amyloïde A, est une protéine de l'inflammation.

Généralités sur l'amylose

Tout au long de notre vie, les cellules de notre corps fabriquent des protéines qui, une fois créées, adoptent naturellement une forme particulière (elles se « replient ») pour assurer leur fonction dans l'organisme.

Dans certains cas, le corps produit un excès de protéines anormales, mal repliées. On parle alors de protéines amyloïdes. Celles-ci vont s'accumuler dans l'organisme en fibrilles rigides, puis en plaques amyloïdes. C'est le dépôt de ces plaques dans les différents organes et tissus qui sera responsable de l'amylose.

L'amylose AA

Physiopathologie et origine

L'amylose AA est une maladie rare liée au dépôt dans différents organes d'une protéine appelée sérum amyloïde A (SAA), produite en excès par le foie. Cette protéine SAA circule en trop grande quantité dans le sang, se replie mal et forme des fibrilles amyloïdes qui se déposent dans les organes.

La protéine SAA est une protéine de l'inflammation. Toutes les situations entraînant de l'inflammation chronique peuvent être à l'origine d'une production en excès de SAA. Les situations les plus fréquentes sont les infections chroniques (notamment pulmonaires), les rhumatismes inflammatoires chroniques (polyarthrite rhumatoïde, spondylarthrites), les maladies inflammatoires chroniques de l'intestin (maladie de Crohn, rectocolite hémorragique), les maladies auto-inflammatoires d'origine génétique, comme la fièvre méditerranéenne familiale; enfin, des causes très rares dont certaines maladies hématologiques ou tumorales..

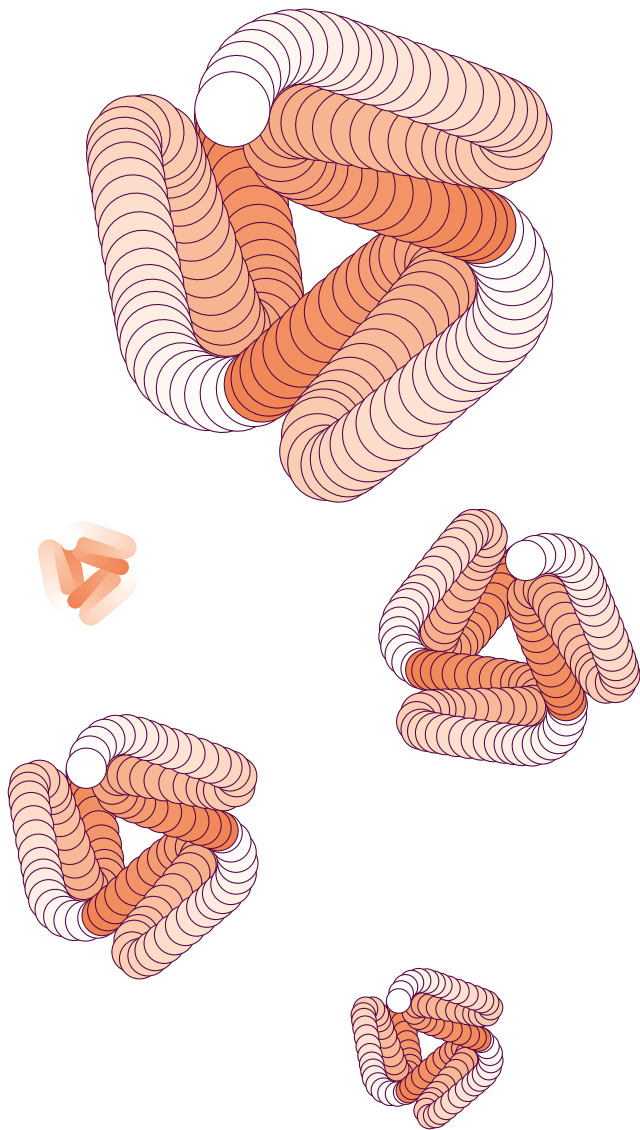


FIG. 2

Une inflammation chronique peut provoquer une production excessive de protéines SAA.

Épidémiologie

Cette variété d'amylose reste rare dans les pays occidentaux. On estime le nombre de cas en France entre 250 et 500 en 2021, même s'il n'existe pas de données disponibles officielles. Elle touche autant les hommes que les femmes.

Principales manifestations cliniques

Nous avons listé ici les différentes atteintes possibles parmi les plus fréquentes. Néanmoins, chaque amylose est individuelle et vous pourrez ne pas présenter ces manifestations, ou en présenter de plus rares. En plus des manifestations cliniques, l'amylose a également un impact important sur la qualité de vie de la personne atteinte et de ses aidants.

Les atteintes les plus fréquentes

Les symptômes rencontrés au cours de l'amylose AA sont souvent vagues et peu spécifiques au début.

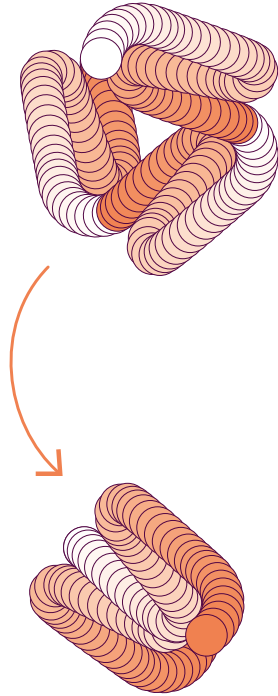
L'organe le plus souvent touché est le rein. Lorsque l'atteinte rénale est avancée, vous pouvez présenter des œdèmes (un gonflement) des chevilles, des urines mousseuses et une fatigue importante.

Lorsque le tube digestif est atteint, une diarrhée peut être présente et il est possible de retrouver du sang dans les selles ou les crachats, et de présenter une perte d'appétit et/ou de poids. Le volume du foie ou de la rate peut également être augmenté.

La complication la plus grave de l'amylose AA est l'insuffisance rénale terminale qui peut nécessiter une dialyse rénale.

FIG. 3

La présence de la protéine SAA en trop grande quantité dans le sang provoque un défaut dans le repliement de la protéine.



Les autres atteintes possibles

Certains patients peuvent présenter un élargissement de la thyroïde, ou rarement du sang dans les urines en cas d'atteinte de la vessie.

L'atteinte du cœur est rare et n'entraîne généralement aucun signe d'insuffisance cardiaque. En cas de présentation cardiaque d'une amylose, l'élimination d'autres types d'amyloses (AL et ATTR en priorité) est donc indispensable.

Votre prise en charge de l'amylose

Professionnels de santé impliqués et fréquence des consultations

La maladie pouvant se manifester sur plusieurs organes, votre prise en charge implique généralement plusieurs professionnels de santé et peut différer selon vos symptômes.

Dans l'idéal, la coordination de ces médecins doit se faire par votre médecin généraliste au cœur de votre prise en charge et au centre de toutes vos informations de santé. C'est pour faciliter cette coordination et la centralisation des informations sur votre maladie qu'est née l'idée de cet outil, pour vous accompagner dans votre suivi et accompagner votre médecin généraliste.

Comme toute maladie rare, le parcours de soins de l'amylose est spécifique et repose sur des filières spécialisées regroupées en centres de référence et de compétence.

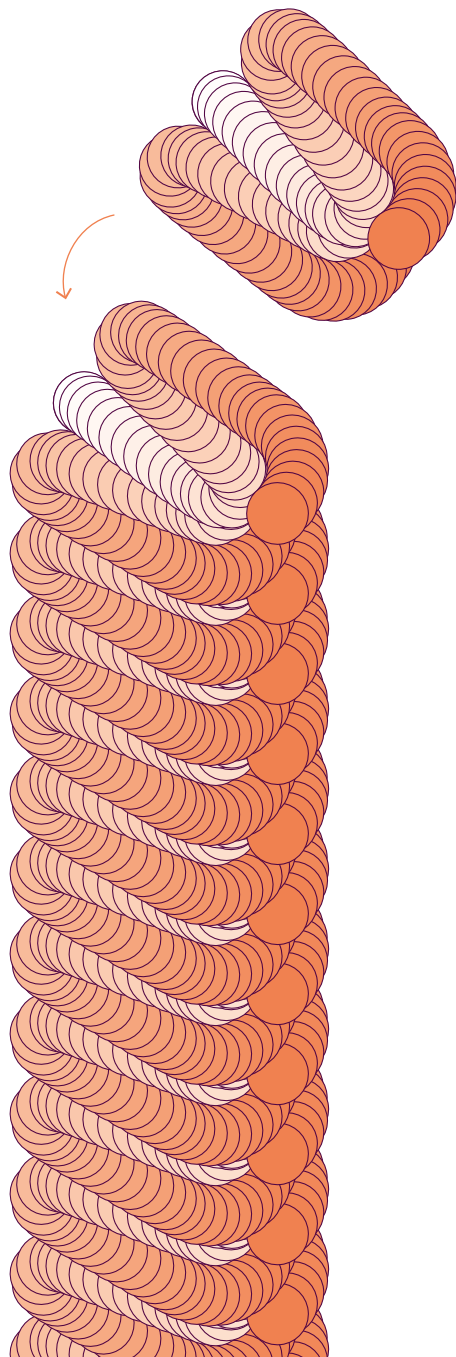
Une fois le diagnostic d'amylose AA établi, vous devez être suivi(e) par un spécialiste de la maladie (un médecin interne¹ généralement) d'un centre de référence ou compétence qui coordonne le suivi avec les autres médecins impliqués : néphrologue, rhumatologue, gastroentérologue, médecin généraliste...

Le néphrologue doit être consulté au moins 2 fois par an,

¹ L'interniste est un médecin qui pratique la médecine interne, spécialité qui prend en charge les maladies de l'adulte avec une prédilection pour les maladies rares qui touchent plusieurs organes et l'immunité.

FIG. 4

Les protéines ainsi mal repliées s'agglomèrent pour former les fibrilles amyloïdes.



l'interniste 1 à 2 fois par an, en association avec le spécialiste de votre maladie inflammatoire sous-jacente 1 à 2 fois par an (rhumatologue, infectiologue, hématologue...). Le suivi est plus rapproché pour certaines formes non stabilisées de la maladie. Les autres spécialistes (dermatologue, cardiologue...) seront consultés sur demande selon l'avis du spécialiste concerné et suivant les manifestations cliniques.

Le traitement

L'objectif du traitement est de diminuer l'excès de la protéine SAA mal repliée, circulant dans le sang. Cela signifie qu'il faut arrêter l'inflammation, donc soigner la maladie qui entraîne l'inflammation. Pour cela, on dispose de traitements spécifiques en fonction de la maladie inflammatoire : dans la fièvre méditerranéenne familiale, par exemple, on donne de la colchicine à vie.

Les autres traitements dépendent de la maladie et peuvent comporter des antibiotiques (en cas de maladie infectieuse), des corticoïdes ou des biothérapies. À ce jour il n'y a pas de traitement efficace qui permette de faire disparaître les fibrilles amyloïdes déjà constituées dans l'amylose AA.

En parallèle, des traitements peuvent vous être prescrits pour diminuer vos symptômes ou pallier aux insuffisances de fonctionnement de vos organes touchés. Il s'agit par exemple des médicaments pour éliminer les œdèmes comme des diurétiques. En cas d'atteinte sévère des reins, une dialyse ou une transplantation peuvent être proposées.

Par ailleurs, la recherche évolue et de nouveaux essais cliniques sont en cours dans l'amylose AA. Pour en savoir plus, n'hésitez pas en à en parler avec votre médecin.

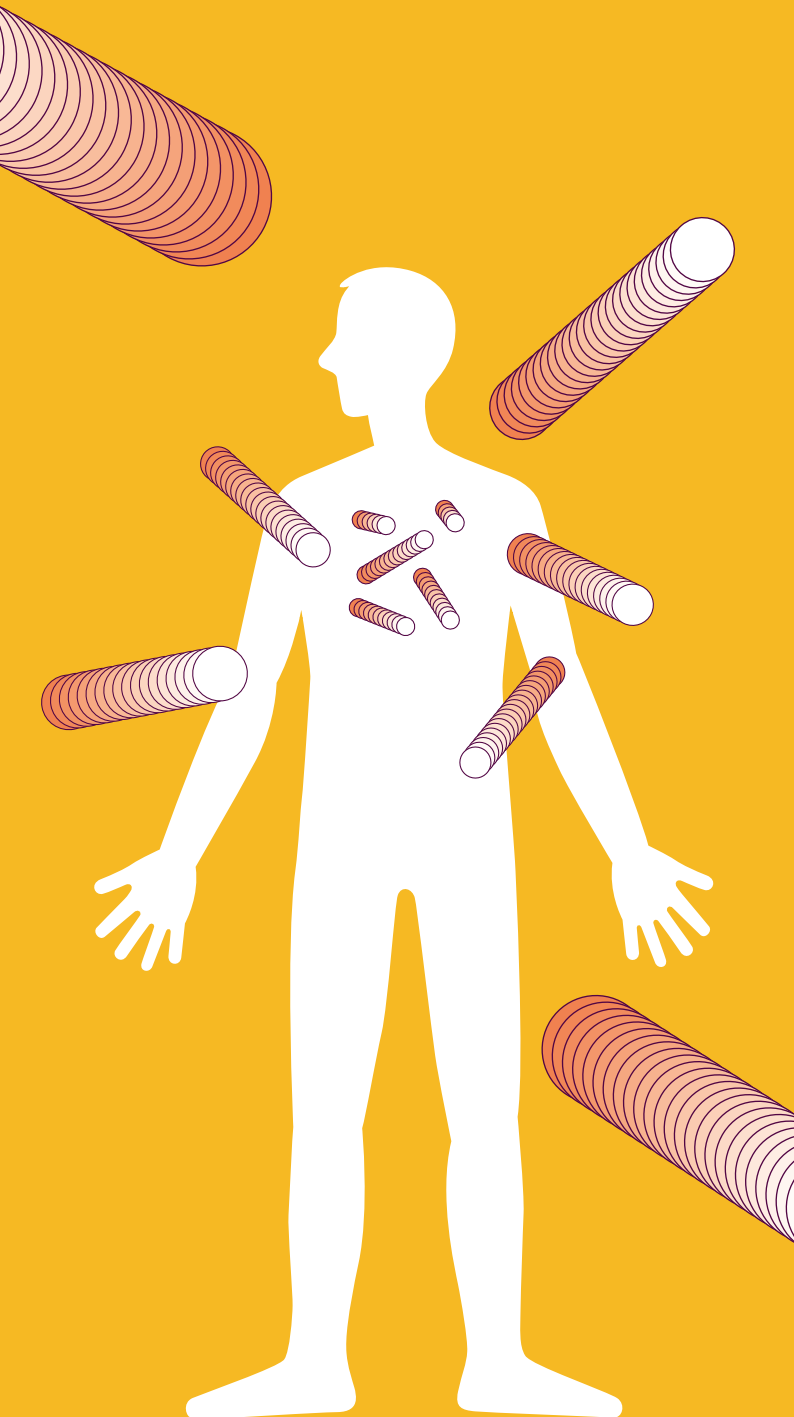


FIG. 5

Les fibrilles s'agglomèrent en plaques qui se déposent dans les organes. Ce sont les dépôts d'amylose.

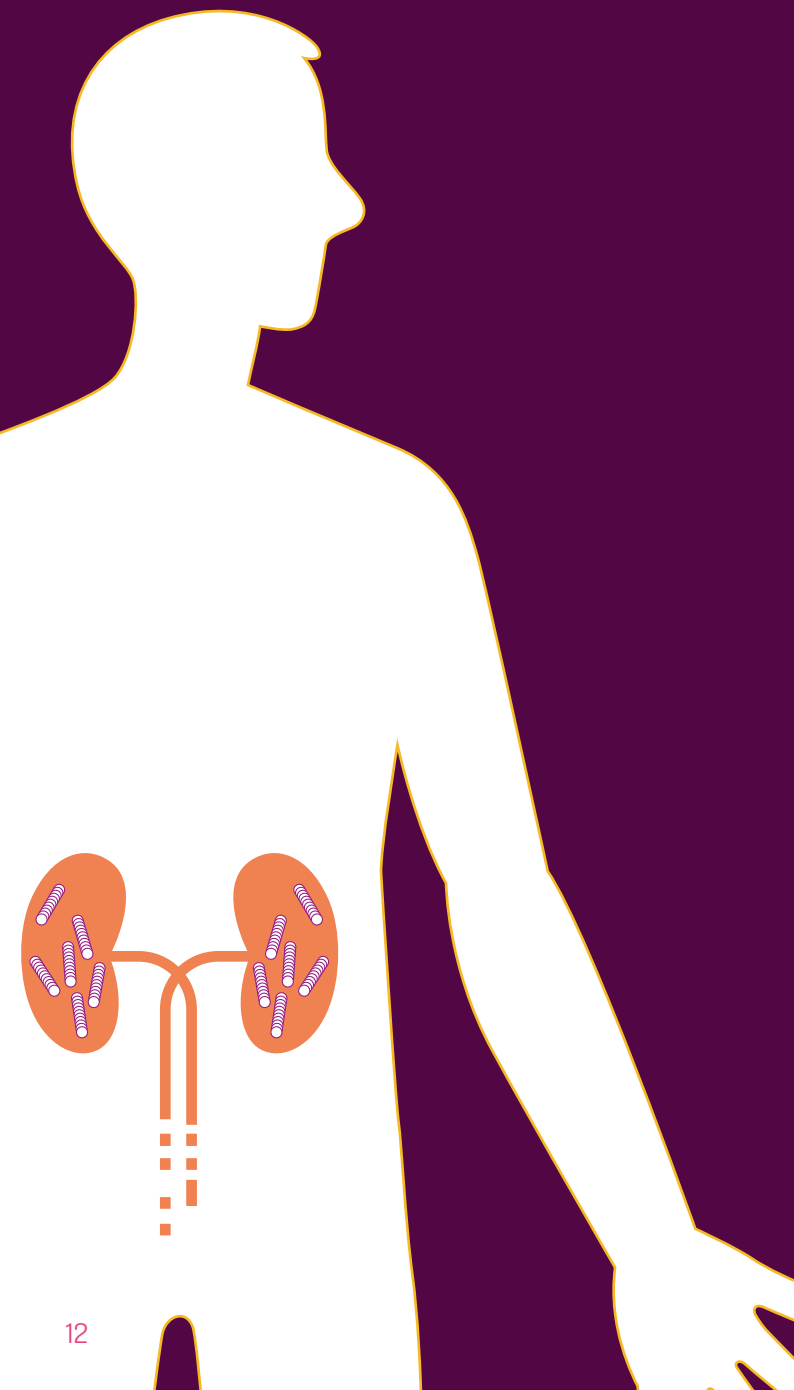
Examens de suivi

Les examens de suivi auront pour objectif de surveiller l'inflammation, la fonction rénale, la concentration de la SAA sérique et le débit d'albuminurie. Ils doivent être réalisés entre 2 et 4 fois par an.

Le rôle du médecin généraliste ou traitant

Le médecin généraliste ou traitant reste votre médecin de proximité : une consultation tous les trimestres est recommandée. Vous trouverez ci-dessous des exemples de missions que votre médecin traitant peut être amené à effectuer :

- La prise en charge de vos affections autres que l'amylose (maladies saisonnières, vaccination...);
- La détection des événements et des complications qui peuvent survenir au cours de votre maladie (exemple : dépression, dénutrition, plaies cutanées);
- L'initiation via la prescription de votre soin à domicile (nutrition, rééducation par les kinésithérapeutes et préservation de l'autonomie, soins infirmiers...);



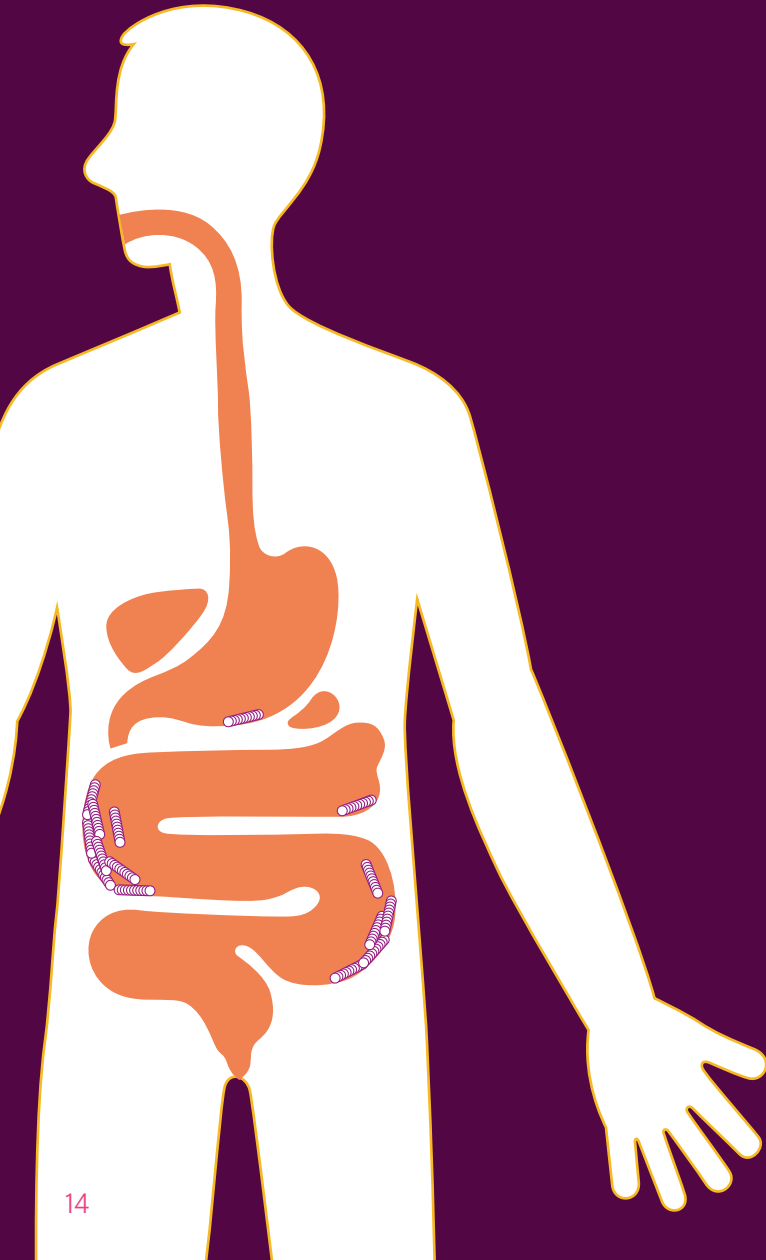
- La prévention et l'accompagnement dans les situations de handicap et des démarches administratives (ALD) ;
- La participation à votre prise en charge psychologique ;
- Le maintien des connaissances des principaux traitements et modalités du suivi de votre amylose ;
- Qu'il/elle contacte le centre de référence en cas de problème aigu ou pour toute information concernant vos modalités de prise en charge ;
- Aide à l'identification d'autres spécialistes nécessaires à votre prise en charge (dermatologue, diététicien, podologue, kinésithérapeute...) ;
- Qu'il/elle centralise toutes les informations liées à votre prise en charge de l'amylose (comptes rendus, examens...).

FIG. 6

Les dépôts d'amylose dans les reins altèrent leur fonction filtrante provoquant des œdèmes, des urines mousseuses et une fatigue importante.

FIG. 7

Les dépôts d'amylose dans le tube digestif provoquent des diarrhées et une perte d'appétit et/ou de poids.



Questions fréquemment posées

Comment peut évoluer ma maladie et quel est mon pronostic ?

L'amylose AA est une maladie grave, surtout si l'atteinte rénale est avancée et que vous êtes dialysé. Il faut voir très régulièrement votre médecin spécialiste, le néphrologue et l'interniste qui soigne votre maladie inflammatoire afin qu'il vérifie qu'il n'y a pas d'aggravation de votre amylose. Le plus important est d'équilibrer l'inflammation chronique en soignant la maladie inflammatoire sous-jacente responsable de l'amylose AA.

Y-a-t-il un risque de transmission génétique lié à l'amylose dont je suis atteint(e) ?

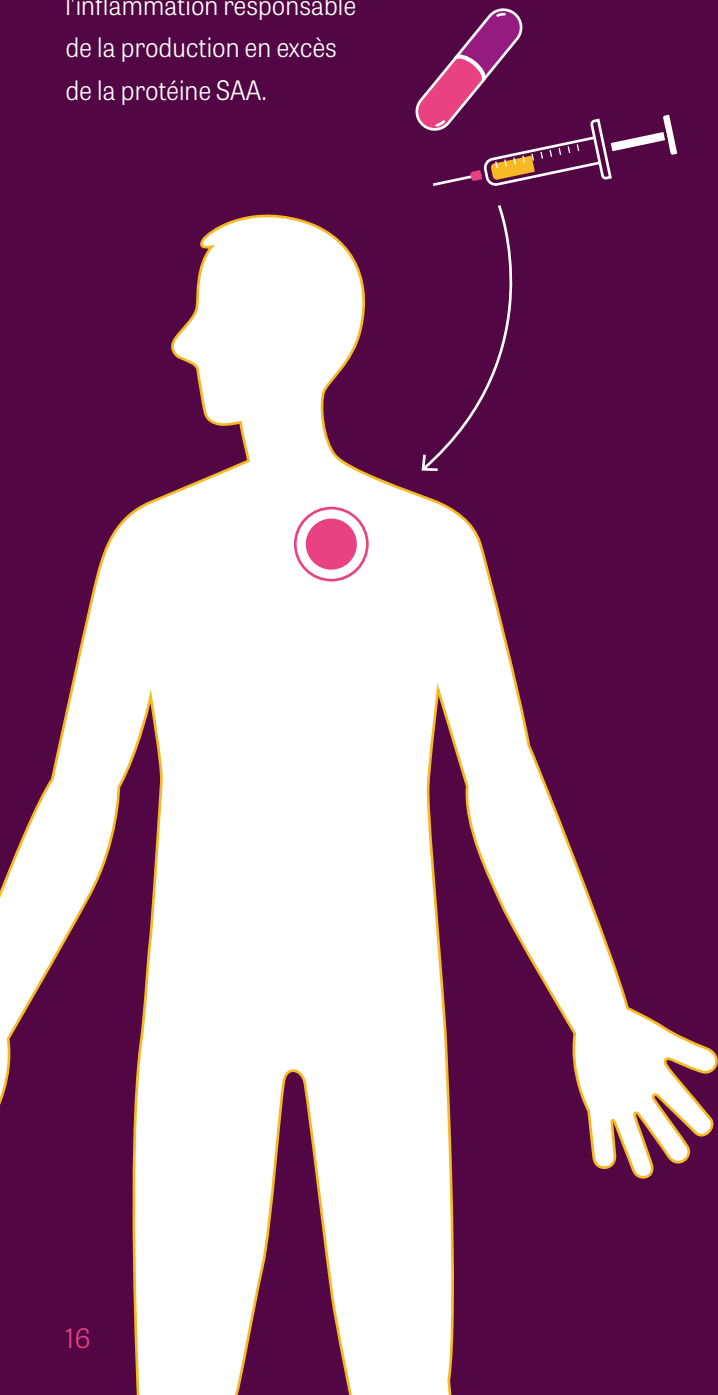
L'amylose AA est dans l'immense majorité des cas, une maladie secondaire à une maladie inflammatoire donc elle ne peut pas se transmettre directement à vos enfants. Par contre, si vous avez une maladie inflammatoire génétique à l'origine de l'amylose AA comme la fièvre méditerranéenne familiale (FMF), celle-ci peut être transmise à vos enfants. Un traitement préventif à base de colchicine peut être mis en place pour limiter l'apparition de la maladie ainsi qu'un suivi biologique régulier annuel pour rechercher une inflammation chronique et une atteinte rénale.

Quels sont les signes à connaître qui nécessitent de consulter en urgence ?

La présence de sang dans vos selles, urines ou crachats, une poussée inhabituelle de votre maladie inflammatoire, l'apparition d'une douleur inhabituelle en durée, intensité ou localisation doivent vous amener à consulter en urgence.

FIG. 8

Le traitement de l'amylose AA vise en premier lieu à traiter l'inflammation responsable de la production en excès de la protéine SAA.



En cas de fatigue inhabituelle, d'anomalie sur la prise de sang, d'une prise de poids/perte de poids ou de troubles digestifs inhabituels, vous devez alerter votre médecin traitant.

Est-ce que le traitement de ma maladie inflammatoire va faire disparaître mon amylose ?

Le traitement de la maladie inflammatoire a pour objectif de faire disparaître du sang la protéine SAA et de prévenir l'apparition de nouvelles plaques d'amylose. Il permet de stabiliser l'amylose préexistante et parfois de diminuer le dysfonctionnement des reins lorsque la maladie n'est pas à un stade trop avancé.

Est-ce que je dois suivre un régime alimentaire particulier ?

Non, sauf recommandation de votre néphrologue. Mais comme dans toutes les maladies chroniques, il faut faire attention à ne pas manger trop gras, trop sucré ni trop salé !

Puis-je continuer à pratiquer une activité physique ?

Il est tout à fait possible de faire du sport avec une amylose AA. Un accompagnement par un kinésithérapeute peut être nécessaire chez les patients avec une atteinte articulaire pour prendre en charge et suivre vos problèmes articulaires dus à l'amylose AA. N'hésitez pas à évoquer ce sujet avec votre médecin généraliste pour qu'il vous prescrive des séances.

Grossesse, allaitement et amylose AA ?

La survenue d'une grossesse chez une patiente suivie pour une amylose AA est une situation rare mais le plus souvent à risque de complications. Un contrôle de l'inflammation par un traitement adapté de la maladie de fond est indis-

pensable pour que les meilleures conditions soient réunies. Il conviendra également de s'assurer de l'absence de contre-indication médicamenteuse au démarrage de la grossesse et la patiente devra être suivie tous les deux mois au minimum en consultation et bénéficier d'examen complémentaires mensuels de l'inflammation, de la fonction rénale et de la protéinurie.

Le rôle des proches et des aidants

Si aujourd'hui la plupart des patients conservent leur autonomie, un peu moins du tiers des patients a besoin quotidiennement d'un aidant, professionnel ou non. Ce soutien est rendu nécessaire lorsque la fatigue est trop intense ou que la gestion du quotidien devient difficile à assumer.

L'amylose AA peut, en plus des symptômes de la pathologie inflammatoire initiale, accroître ou entraîner des symptômes spécifiques suivant les organes atteints comme des œdèmes, un goitre, des diarrhées.

À l'ensemble de ces difficultés peuvent s'ajouter les effets secondaires des traitements et l'impact psychologique. Les interrogations, l'inquiétude de l'avenir, le sentiment d'injustice (pourquoi moi ?), la perte d'autonomie et le sentiment de peser sur les autres sont lourds à porter. Chacun réagit différemment. Pour certains ces tensions peuvent s'exprimer par des bouffées de colère ou d'agressivité, pour d'autres par le mutisme et la résignation, la morosité... Selon le stade et la nature de la maladie, selon l'état d'esprit du malade, les situations auxquelles vous aurez à faire face sont donc diverses.

Vous trouverez ci-dessous plusieurs exemples de tâches dans lesquelles vous pouvez être impliqués :

1. Aide et participation aux tâches du quotidien

Cette participation est non obligatoire et doit être consentie. Des aidants professionnels peuvent être sollicités pour y participer partiellement ou intégralement. Elle peut prendre différentes formes : aide aux courses, aux repas, aux tâches ménagères, à la toilette, accompagnement aux RDV...

N'hésitez pas à utiliser ce carnet et sa section « note » à la fin pour faire remonter des informations aux professionnels de santé ou aidants professionnels impliqués dans la prise en charge.

2. Relation avec le corps médical

Participez activement à la prise en charge du malade, construisez une compréhension mutuelle et affirmez votre présence auprès des personnels soignants.

N'hésitez pas à participer à la mise à jour de ce carnet avec le consentement de la personne malade (informations personnelles, médicales, administratives et juridiques...).

3. Décisions thérapeutiques

Une personne de confiance peut être désignée pour accompagner le patient dans ses démarches de santé. Si un jour le patient est hors d'état d'exprimer sa volonté, elle sera consultée en priorité pour recevoir l'information médicale et jouer le rôle de porte-parole du patient. Elle n'aura pas la responsabilité de prendre des décisions concernant les traitements, mais témoignera des souhaits, volontés et convictions du patient.

4. Démarches administratives

Il s'agit par exemple des demandes d'aides financières, de prise en charge auprès de la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées). Il existe des structures pouvant vous aider dans ces démarches telles que le CLIC (Centre Local d'Information et de Coordination) ou le CCAS (Centre Communal d'Action Sociale) avec lesquelles le médecin généraliste peut vous mettre en relation.

Contrairement à l'aidant professionnel, l'aidant proche travaille en général en complément des tâches effectuées par le professionnel. Son intervention peut également être quotidienne ou espacée.

Quelques conseils pour vous accompagner dans ce rôle d'aidant non-professionnel :

- Conserver du temps pour vous ;
- Ne pas se substituer aux paramédicaux ;
- Préserver les relations sociales ;
- Préserver la vie la plus normale possible pour l'aidé ;
- Mobiliser l'entourage ;
- Veiller à votre propre santé ;
- Droit au répit.

Mes contacts utiles



L'Association Française Contre l'Amylose contribue à une meilleure prise en charge de la maladie en favorisant la coopération entre les patients, les aidants et les soignants, et en diffusant des documents clés.

N'hésitez pas à visiter le site internet ou la page Facebook de l'association et à vous inscrire à des séances d'éducation thérapeutique ou à des groupes de discussions. L'association a également « des écoutants », patients formés à l'écoute pour échanger avec d'autres patients. Une assistante sociale et une psychologue peuvent également vous accompagner sur des situations particulières.

Association Française Contre l'Amylose

04.91.81.17.16

contact@amylose.asso.fr

66 rue St Jacques,
13006 Marseille

www.amylose.asso.fr

Toutes les informations de ce carnet sont issues de la collaboration de l'Association Française Contre l'Amylose, de patients et de médecins experts de l'amylose.

Les médecins contributeurs :

- Dr. BOURGUIBA Rim ;
- Pr. GEORGIN-LAVIALLE Sophie ;
- Dr. MARCIANO Sebastian.

Ce projet a été réalisé avec le soutien institutionnel de :

- Alnylam ;
- Biobridge ;
- Janssen ;
- Pfizer ;
- Sobi.

