



AMYLOSE
AA

Fiches mémos
professionnels
de santé

AMYLOSE AA

FICHE MÉMO

Professionnels
de santé

Sommaire

<u>À retenir</u>	2	<u>Informations à destination du médecin traitant</u>	13
<u>Quels éléments doivent entraîner une prise en charge en urgence ?</u>	3	<u>Informations à destination des aidants professionnels (IDE, Aide à domicile...)</u>	19
<u>Généralités sur l'amylose</u>	5	<u>Mes contacts utiles</u>	21
<u>L'amylose AA</u>	5		
<u>Le diagnostic</u>	9		
<u>La prise en charge</u>	9		

À retenir

L'amylose AA est secondaire à une inflammation chronique. Elle est due à l'accumulation de protéine SAA (sérum amyloïde A), protéine de l'inflammation à l'origine de dépôts dans les organes sous forme des fibrilles amyloïdes. Les reins sont les organes les plus fréquemment touchés, allant jusqu'à l'insuffisance rénale chronique terminale et la dialyse si l'amylose AA n'est pas stabilisée.

La prise en charge thérapeutique repose sur le traitement de la maladie inflammatoire sous-jacente, la néphroprotection et si nécessaire, la gestion de l'insuffisance rénale.

Quels éléments doivent entraîner une prise en charge en urgence ?

- Présence de **sang** dans les selles, urines ou crachats ;
- Pousée inhabituelle de la maladie inflammatoire : poussée articulaire et/ou fébrile ;
- Douleur inhabituelle en termes de durée, intensité ou de localisation.

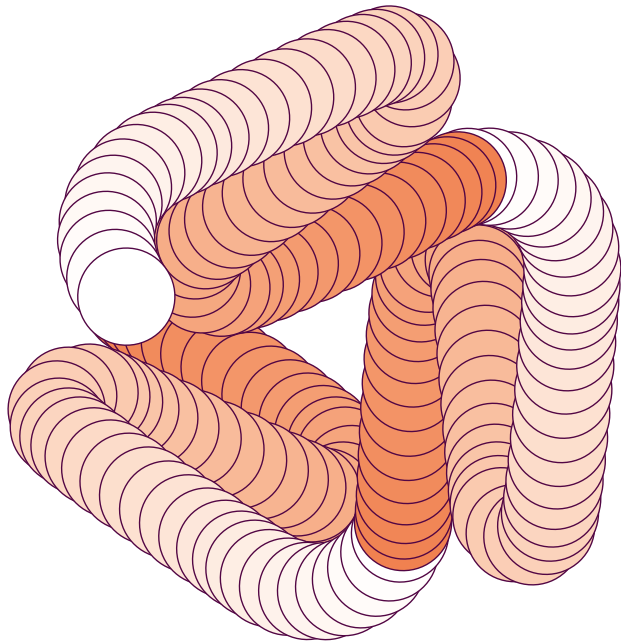


FIG. 1

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

Généralités sur l'amylose

Les amyloses appartiennent au groupe des maladies conformationnelles des protéines. Les protéines impliquées vont acquérir une structure tertiaire instable et polymériser sous forme de fibrilles amyloïdes insolubles dans la substance extracellulaire de différents tissus.

La maladie entraîne généralement une dysfonction des organes atteints et notamment du cœur, foie, rein, peau, ou des nerfs périphériques. La prise en charge sera donc adaptée selon les fonctions et les organes atteints.

Toutes les formes d'amylose sont considérées comme des maladies rares avec moins d'un cas sur 2000 en France. À ce titre, le suivi du patient est assuré par des spécialistes dans les centres de référence et de compétence.

L'amylose AA

Physiopathologie et origine

L'amylose AA est une variété d'amylose secondaire au dépôt de fibrilles insolubles de protéine SAA (sérum amyloïde A) produite en excès par le foie lors des situations inflammatoires chroniques. Les dépôts peuvent toucher de nombreux organes, mais ce sont les reins dont le fonctionnement est le plus perturbé. Cette variété d'amylose est de plus en plus rare dans les pays occidentaux et constitue environ 10% de toutes les amyloses en dehors des amyloses à transthyrétine sauvage.

L'amylose AA complique les maladies qui s'accompagnent d'un syndrome inflammatoire chronique, principalement représentées en France par: les rhumatismes inflammatoires chroniques, les infections chroniques comme

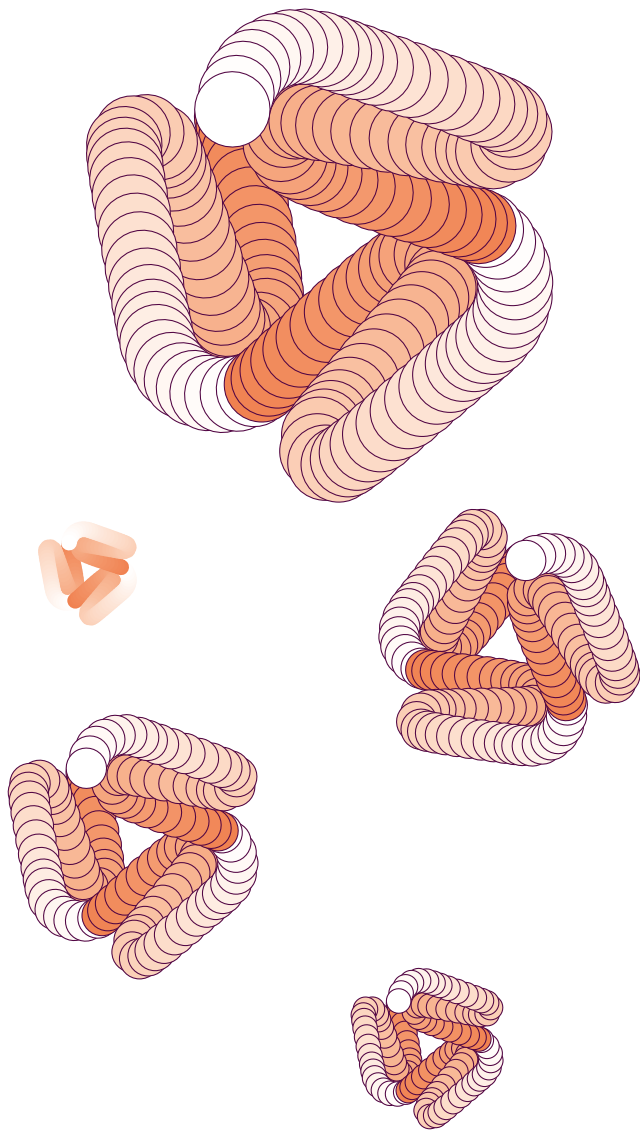


FIG. 2

Les situations entraînant une inflammation chronique provoquent une production excessive de protéines SAA.

la tuberculose, la dilatation des bronches, les MICI, et les maladies auto-inflammatoires dont la fièvre méditerranéenne familiale.

Épidémiologie

Cette variété d'amylose est de plus en plus 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

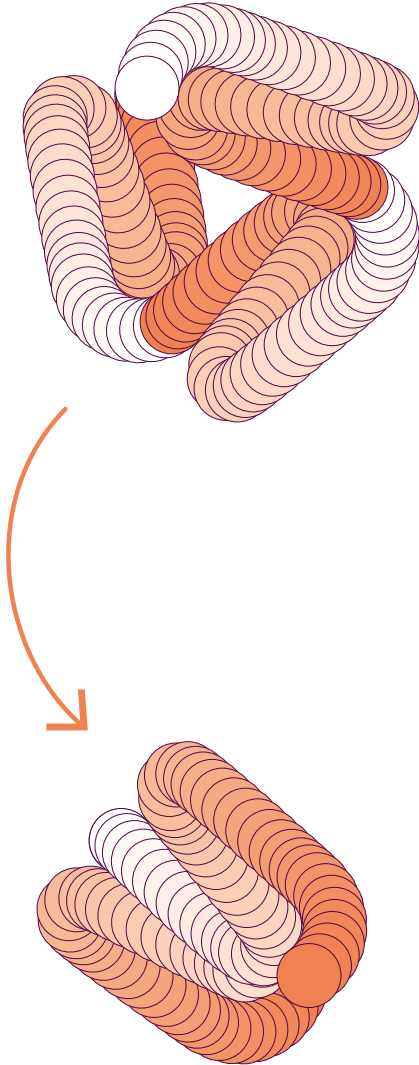
Les manifestations cliniques de l'amylose sont très variées. Néanmoins, dans toutes ses formes, l'amylose a un impact important sur la qualité de vie de la personne atteinte et de ses aidants.

Symptômes de l'amylose AA

Il existe peu de signes spécifiques de l'amylose AA ce qui rend difficile son évocation dans le contexte d'une maladie chronique. Les patients sont le plus souvent fatigués. L'atteinte rénale est l'atteinte d'organe la plus fréquente au cours de l'amylose AA ; elle se manifeste habituellement par des œdèmes des membres inférieurs, une protéinurie, et/ou une insuffisance rénale. En cas d'insuffisance rénale chronique, une dialyse voire une greffe pourront être envisagées. L'atteinte digestive est quasiment toujours présente, mais pas nécessairement symptomatique. Elle peut entraîner des épisodes de diarrhée, un amaigrissement, une anorexie. Les autres atteintes comportent : une hépatosplénomégalie, parfois un goitre. L'atteinte cardiaque est très rare.

FIG. 3

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



Le diagnostic

Le diagnostic de certitude de l'amylose AA est anatomopathologique et est réalisé sur biopsies en se basant sur les éléments suivants :

- La mise en évidence de dépôts amyloïdes sur des biopsies par coloration au Rouge Congo ;
- L'étude immunohistochimique avec un anticorps dirigé contre la protéine Sérum Amyloïde A (SAA)
- Un bilan initial systématique est associé au dosage de la CRP et de la concentration sérique en SAA pour permettre à la fois la recherche des causes de l'amylose AA et le dépistage précis des organes atteints (rein, tube digestif, foie, coeur).

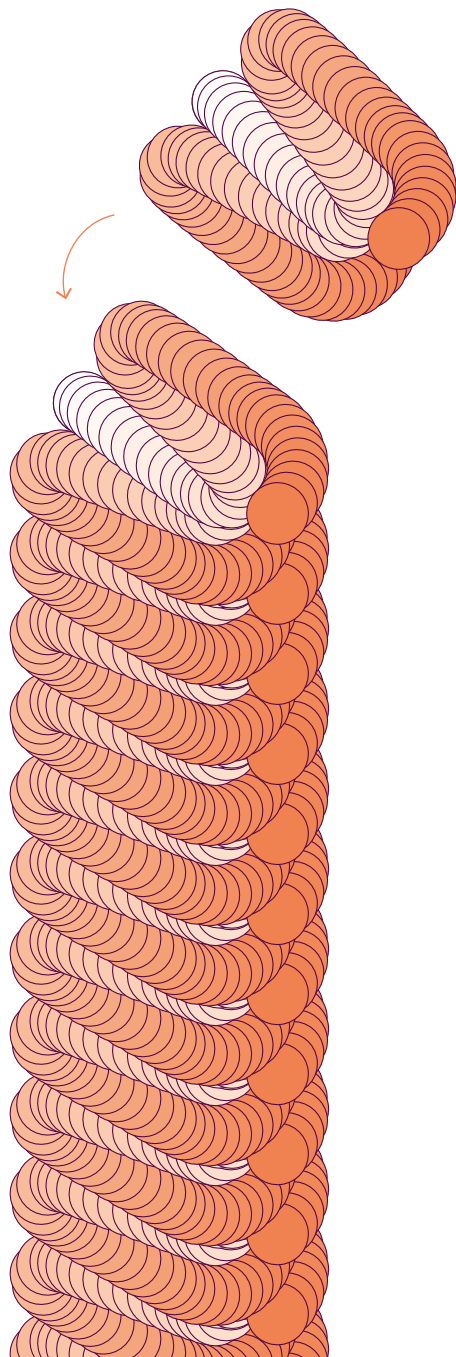
La prise en charge

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.

En raison de la diversité des atteintes, la prise en charge est pluridisciplinaire et va faire intervenir différents spécialistes. L'atteinte rénale étant quasi constante, le néphrologue doit être consulté par le patient au moins 2 fois par an, l'interniste 1 à 2 fois par an, en association avec le spécialiste de la 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.

FIG. 4

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



Dans l'idéal, la coordination de ces médecins doit se faire par le médecin généraliste au centre de toutes les informations de santé. C'est pour faciliter cette coordination et la centralisation des informations sur la maladie qu'est née l'idée de cet outil.

Comme pour tous les patients ayant une maladie rénale chronique, il faudra dépister et traiter des complications de la maladie rénale chronique : anémie, hyperkaliémie, acidose métabolique, troubles phospho-calcique, vitaminique et osseux ; et diminuer le risque cardiovasculaire. À un stade plus tardif, et en cas d'évolution défavorable, il faudra suffisamment anticiper la préparation aux traitements de suppléance : dialyse et/ou greffe rénale y compris la création des abords veineux car le développement de la fistule peut être difficile.

Les traitements de l'amylose AA

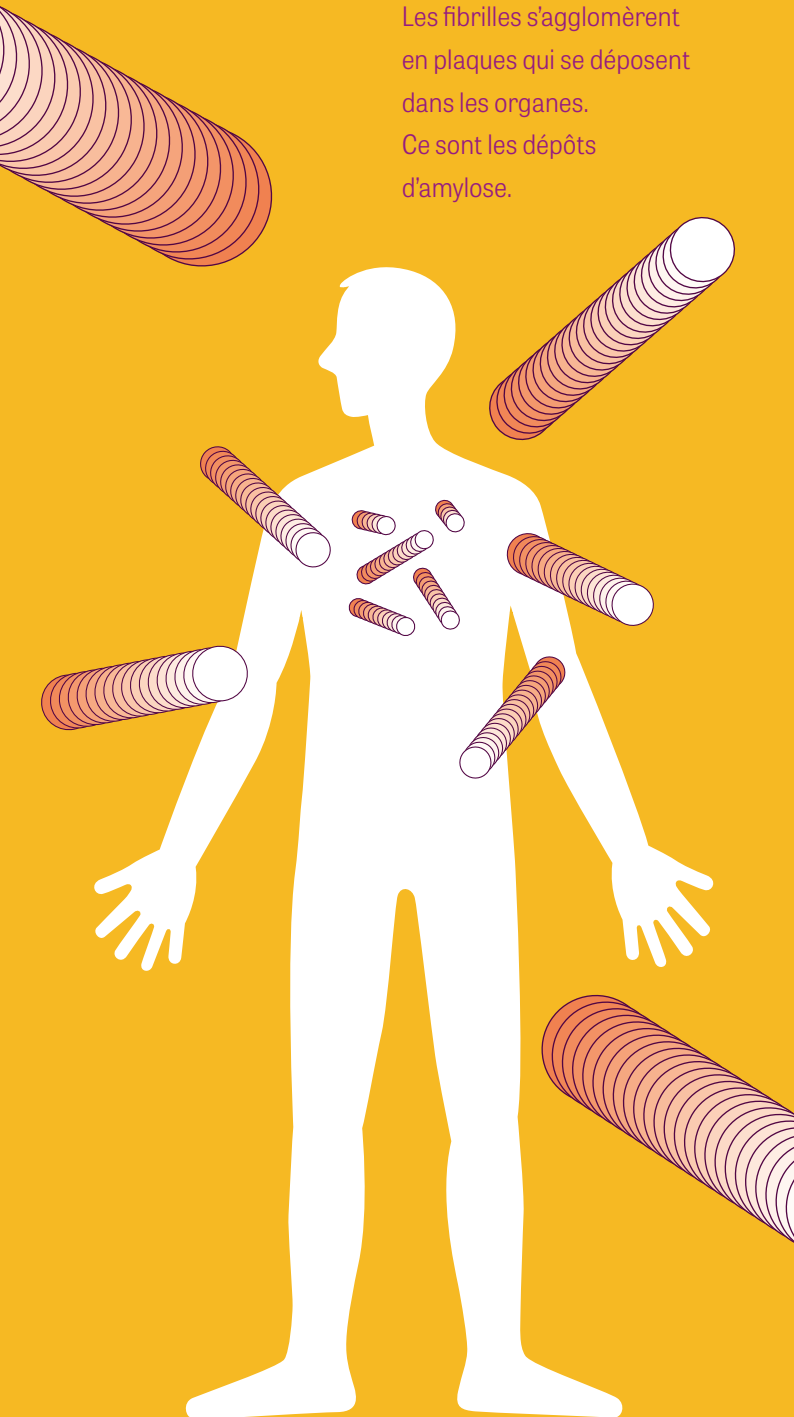
Le traitement étiologique de la maladie responsable de l'inflammation chronique peut permettre la stabilisation voire la régression de l'amylose. La prise en charge thérapeutique de l'amylose comprend 3 éléments :

- Le traitement étiologique de la maladie responsable de l'inflammation chronique, qui peut permettre la stabilisation voire la régression de l'amylose ;
- Les traitements néphroprotecteurs ;
- La prise en charge de l'insuffisance rénale, en particulier l'insuffisance rénale terminale. Le traitement peut comporter la dialyse voire la greffe rénale.

La stratégie thérapeutique globale peut faire l'objet d'une discussion en réunion de concertation pluridisciplinaire.

FIG. 5

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



Il n'existe pas à ce jour de traitement spécifique de l'amylose AA mais la recherche évolue et de nouveaux essais cliniques sont en cours dans l'amylose AA.

LES MÉDICAMENTS CONTRE-INDIQUÉS

Plusieurs médicaments peuvent être contre-indiqués chez les patients atteints d'une amylose AA : comme les traitements potentiellement néphrotoxiques en cas d'insuffisance rénale.

Informations à destination du médecin traitant

Un rôle de proximité pour la bonne prise en charge des maladies rares

Du fait de votre rôle de médecin de proximité, vous êtes un acteur clé de la bonne prise en charge de la maladie rare de votre patient. Vous trouverez ci-dessous des exemples de missions que vous pourrez être amené à effectuer :

- Maintenir une consultation trimestrielle avec votre patient pour le suivi de son amylose si possible ;
- Continuer d'assurer la prise en charge du patient dans toutes les situations non liées à l'amylose ;
- Détecter les évènements et prévenir les complications survenant au cours de la maladie (ex : dépression, dénutrition, plaies cutanées) ;
- Initier et coordonner le soin à domicile (nutrition, préservation de l'autonomie, soins infirmiers) ;
- Participer à la prise en charge psychologique ;

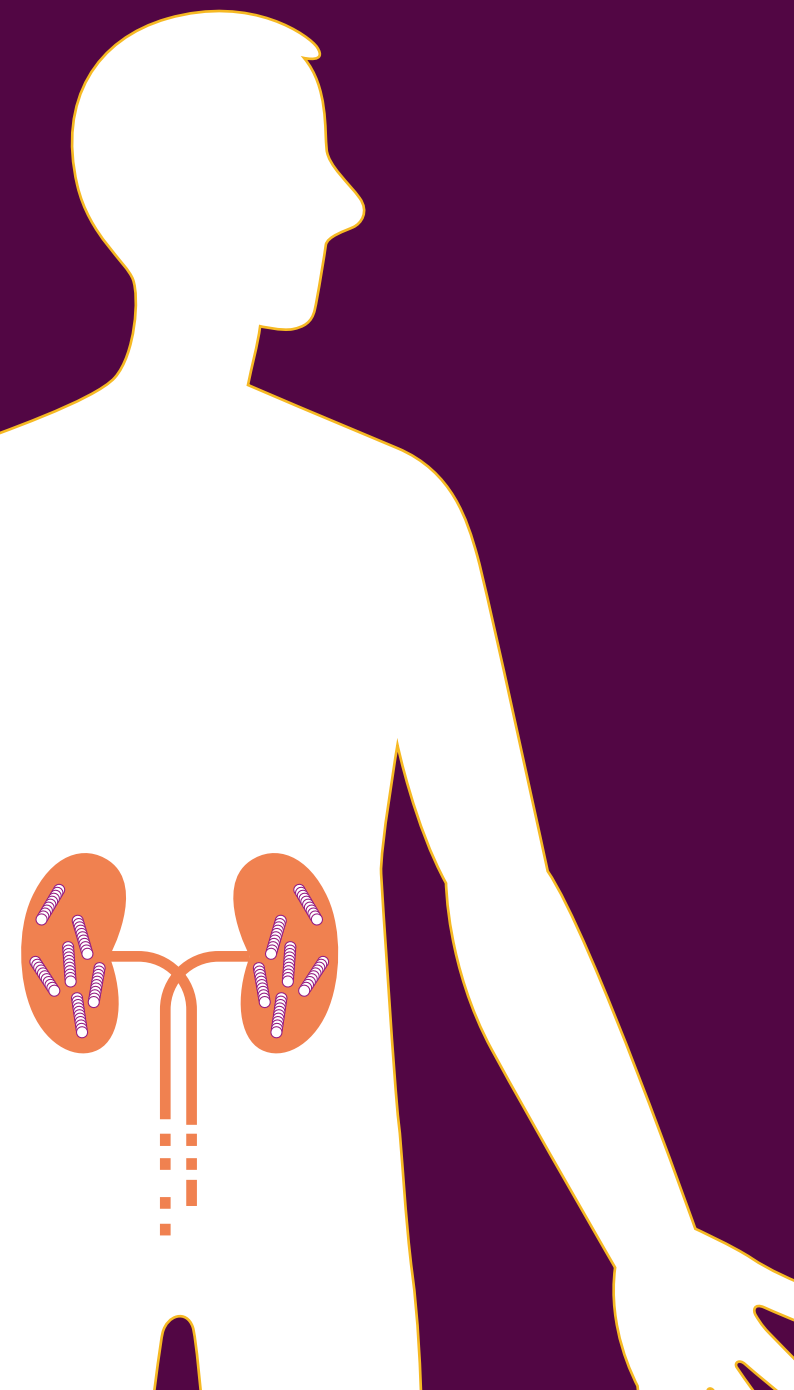


FIG. 6

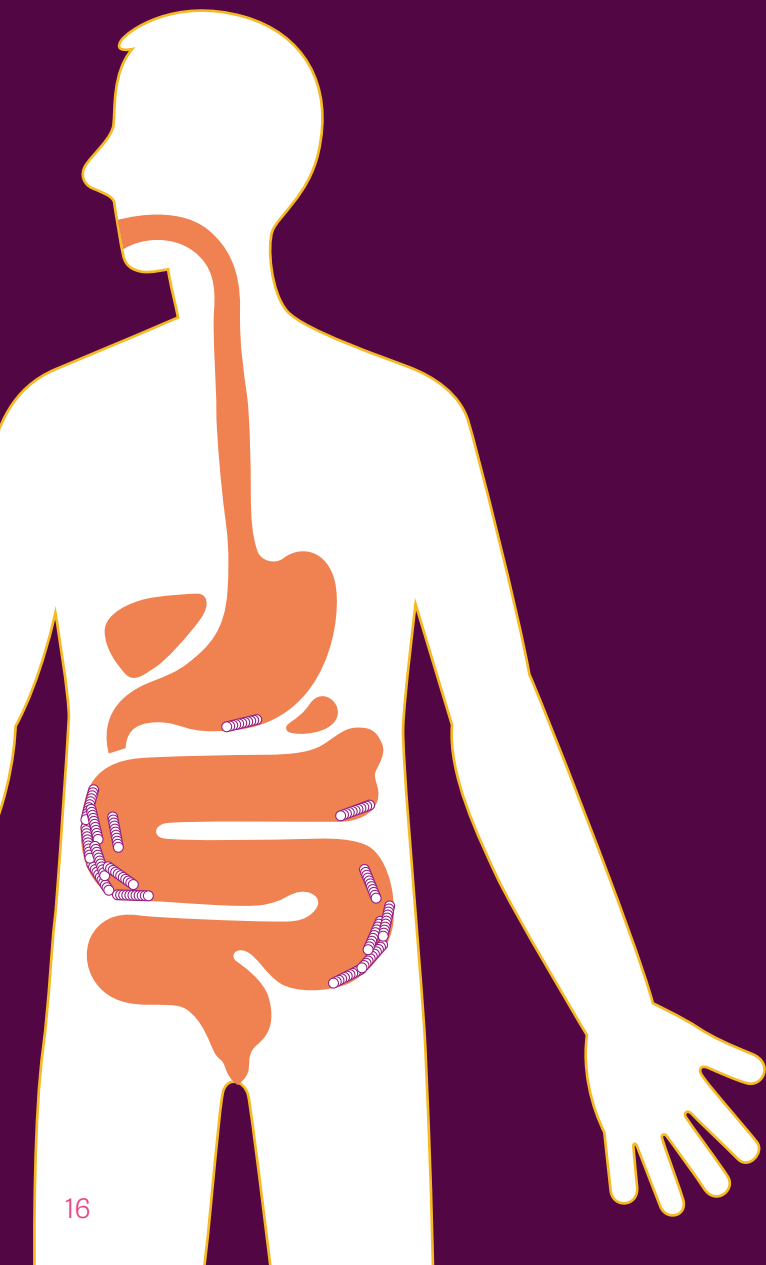
Les dépôts d'amylose dans les reins altèrent leur fonction filtrante provoquant des œdèmes, des urines mousseuses et une fatigue importante.

- Prévenir et accompagner les situations de handicap et les démarches administratives liées à l'ALD ;
- Se maintenir informé des principaux traitements et modalités du suivi de votre patient ;
- Contacter le centre de référence en cas de problème aigu (décompensation et troubles du rythme, syncope, insuffisance rénale, infections...) ou pour toute information concernant les modalités de prise en charge ;
- Aider le patient à identifier les spécialistes nécessaires à sa prise en charge ;
- Centraliser et limiter la perte d'informations dans la prise en charge par les différents professionnels de santé.

Pour vous aider dans ce rôle, n'hésitez pas à contacter directement l'équipe du centre de référence ou de compétence impliqué.

FIG. 7

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



Les ALD possibles pour l'amylose

L'amylose fait partie des maladies nécessitant la mise en place d'une demande d'ALD pour la prise en charge intégrale d'une partie ou de la totalité des soins et des traitements réalisés dans le cadre de l'ALD. Chaque demande doit bien faire apparaître dans le protocole de soins les éléments thérapeutiques ainsi que les éléments de surveillance clinique et paraclinique.

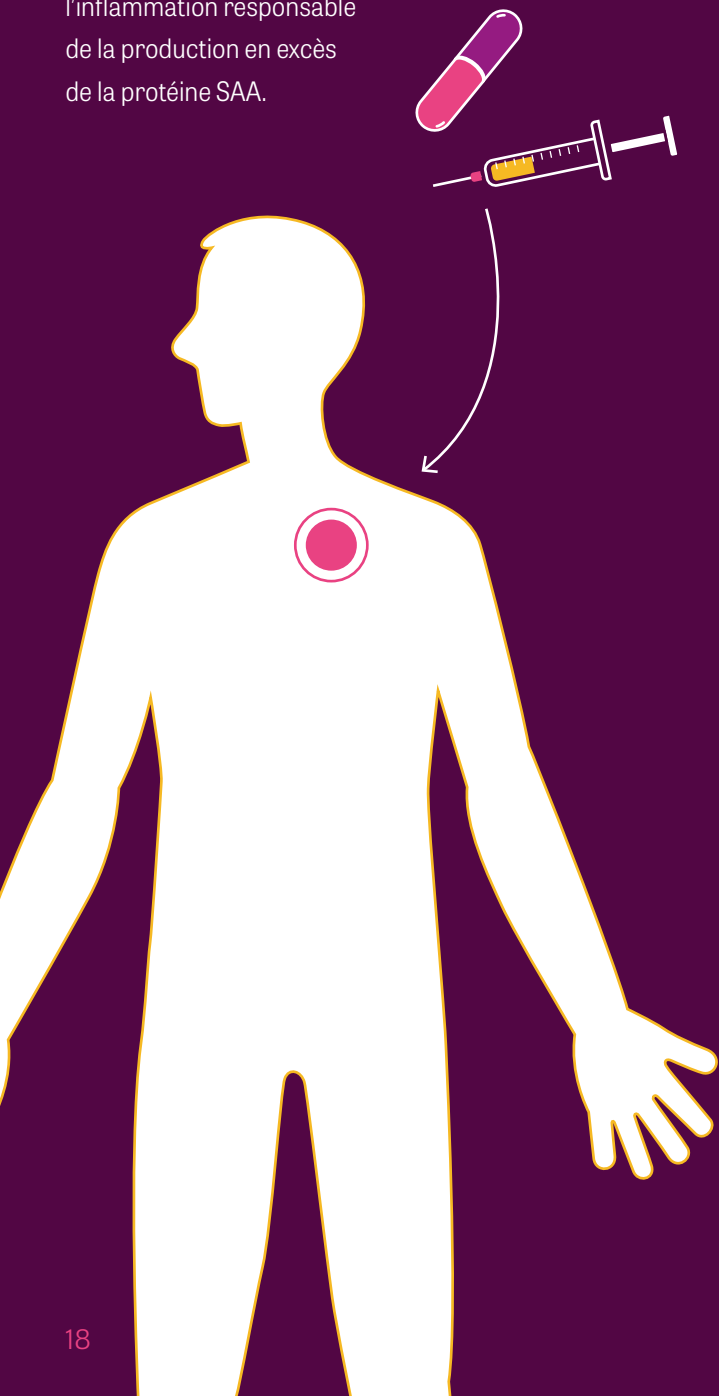
Il n'y a pas d'ALD spécifique pour toutes les amyloses. Les demandes d'ALD dans la liste (30 affections) ou hors liste (31 et 32) seront revues par le médecin conseil du service médical rattaché à la CPAM qui choisira l'ALD qui correspond le mieux au patient concerné.

Les principales demandes d'ALD pour les patients atteints d'amylose peuvent être :

- Pour les amyloses héréditaires ATTR :
ALD hors liste n°31 ;
- Pour les patients avec une atteinte cardiaque importante comme l'insuffisance cardiaque :
ALD liste n°5 ;
- Pour les patients atteints d'une amylose de type AL :
ALD liste n°30 ;
- Pour les patients avec une amylose AA :
ALD liste n°32 ;
- Pour les patients avec une atteinte neurologique importante :
ALD liste n°9.

FIG. 8

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



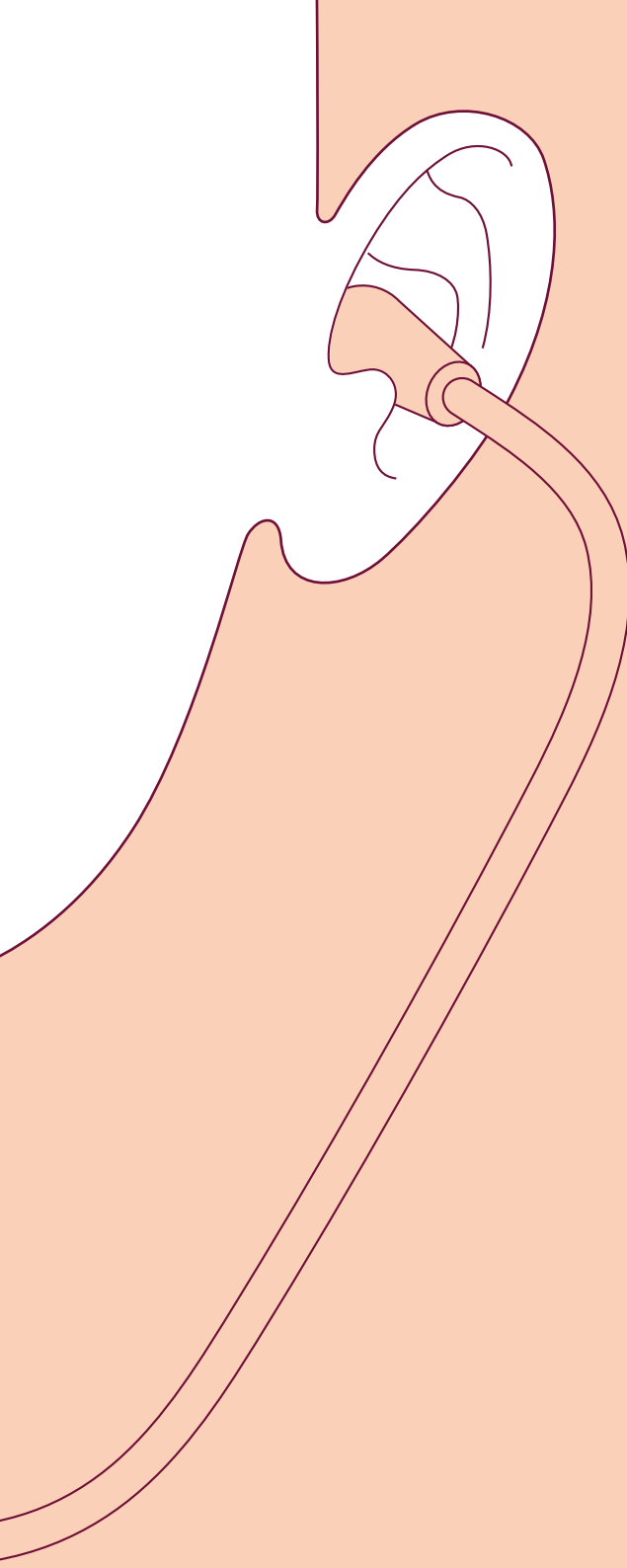
Informations à destination des aidants professionnels (IDE, Aide à domicile...)

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

Si la fatigue est commune à toutes les formes d'amylose, 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.

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 s'expriment 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.



Mes contacts utiles

Les médecins impliqués
dans la prise en charge
du patient

Médecin du centre de référence ou compétence :

.....

Spécialité :

.....

Médecin traitant :

.....

Autre praticien :

.....

Spécialité :

.....

Autre praticien :

.....

Spécialité :

.....



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. 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 accompagner les patients.

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.

