

**Avertissement** : notes prises au vol... erreurs possibles... prudence !

Mardi 4 décembre 2018

Hôpital cantonal de Genève

## Amyloïdose cardiaque TTR : un traitement au bout de la nuit ?

Dr R. N'Koulou

L'article c'est...« Tafamidis Treatment for Patients with Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy Mathew S. Maurer, N Engl J Med 2018; 379:1007-1016 ».

Je suis déjà paumé à la 1ère diapo et doit me faire aider de Wikipedia pour y comprendre quelque chose...

L'amylose de la (ou à) transthyrétine ou amyloïdose de la transthyrétine, est une amyloïdose, maladie systémique caractérisée par une atteinte du système nerveux, des reins, des yeux et du cœur.

Il s'agit d'une maladie rare, la majeure partie étant des formes héréditaires, avec cependant quelques cas ponctuels. Elle atteint essentiellement l'homme. Elle représente un peu moins de 5 % des amyloses cardiaques. Son incidence serait par contre largement sous-estimée puisque des dépôts amyloïdes de type transthyrétine sont retrouvés, à l'autopsie, dans près du quart des personnes de plus de 85 ans, constituant la forme dite « sénile » de la maladie, non héréditaire.

La maladie se caractérise par des dépôts d'amylose essentiellement au niveau du muscle cardiaque entraînant un épaississement important de ce dernier, avec dysfonction et tableau d'insuffisance cardiaque. La fraction d'éjection est dans un premier temps conservé et n'est que peu abaissée par la suite.

Les dépôts concernent également les nerfs, donnant une neuropathie périphérique dans plus des deux tiers des cas. Elle est typiquement symétrique, débutant aux extrémités des membres inférieures et gagnant les parties les plus hautes, aussi bien motrice que sensitive. (Wiki)

Donc il y a l'ATTR qui est l'amyloïdose héréditaire à la transthyrétine « wild type » qui a une forme sénile surtout cardiaque, une forme familiale avec cardiomyopathie (plus rare), et une forme familiale avec surtout neuropathie...

Les mutations sont différentes selon que l'on a une forme essentiellement cardiaque (Non Val30Met) ou bien essentiellement neurologique (Val30Met)...

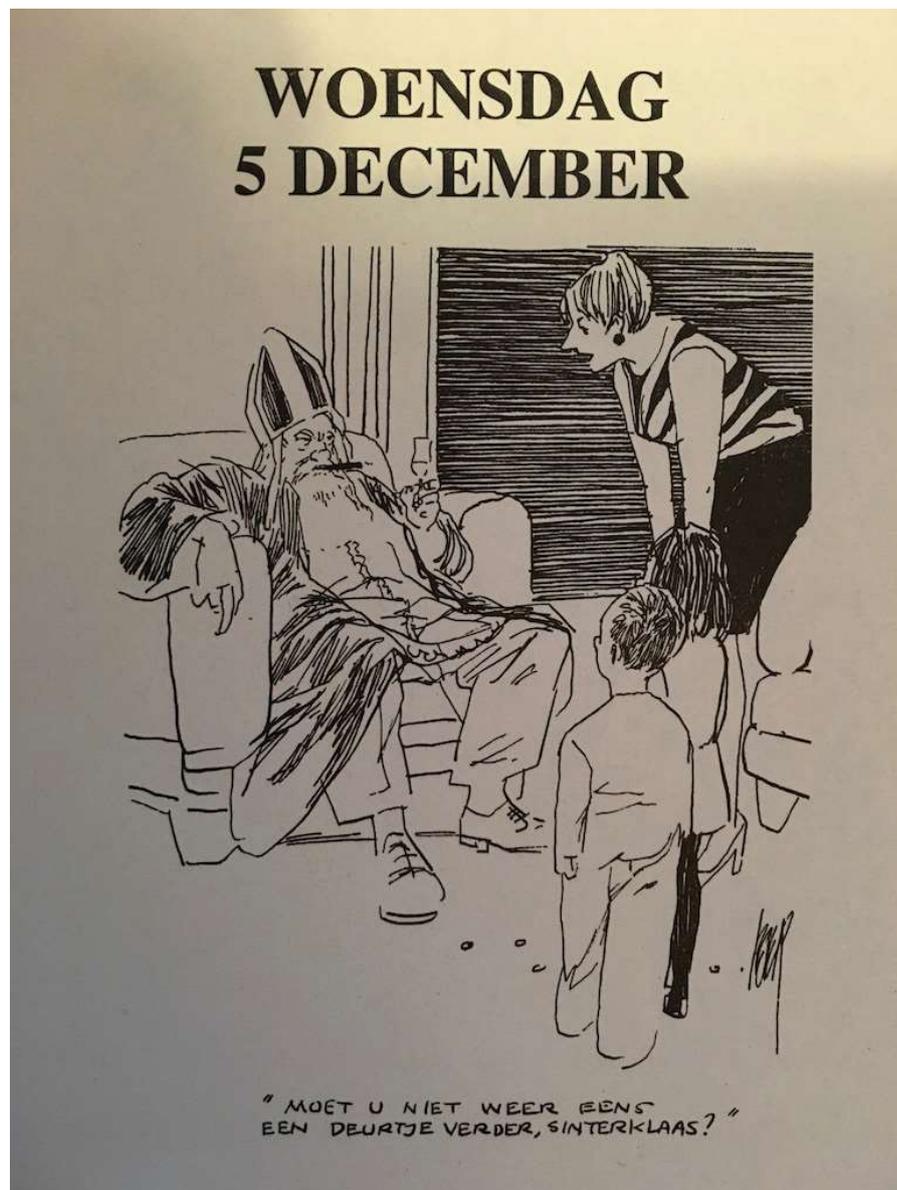
Le diagnostic de la forme cardiaque, après avoir mis en évidence un épaississement du myocarde, consiste en une scintigraphie aux biphosphonates qui a une sensibilité de 70% et une spécificité de 100%.

L'étude compare le Tafamidis 80mg/j, au Tafamidis 20 mg/j et au placebo...

Après 18 mois de traitement, le Tafamidis montre un ralentissement de la progression de l'amyloïdose cardiaque par rapport au placebo...

Donc si un patient présente une hypertrophie myocardique suggérant une possible amyloïdose... après avoir exclu les amyloïdoses secondaires... on pourrait envisager une scintigraphie aux biphosphonates et en parler ensuite avec le Dr N'Koulou pour voir ce qu'il en pense...

C'est tout ce que j'ai retenu... c'était du costaud...



... pour ceux qui ne parlent pas néerlandais... « Saint Nicolas... ne devriez-vous pas continuer votre tournée chez les voisins d'à côté ? »