

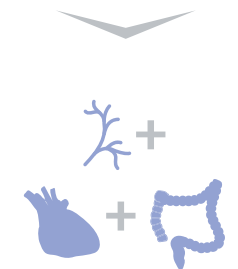
Quelle est la cause de l'ATTR héréditaire?

L'ATTR héréditaire est une maladie génétique causée par une modification (une mutation) dans le gène qui produit une protéine appelée « transthyrétine » (TTR), laquelle est principalement produite dans le foie. Ces mutations modifient la forme des protéines TTR et les font se replier inadéquatement et former des masses de structures protéïniques anormales (appelées « fibrilles amyloïdes ») dans divers organes du corps.



Quels sont les effets de l'ATTR héréditaire?

Les fibrilles amyloïdes endommagent les organes où elles s'accumulent, notamment les nerfs, le cœur et l'appareil digestif. Comme ces accumulations peuvent se produire dans presque n'importe quelle partie du corps, les personnes atteintes d'ATTR héréditaire peuvent présenter une gamme de symptômes sans lien apparent.



Si l'ATTR héréditaire est présente dans ma famille, quels sont les risques que mes enfants aient cette maladie?

L'ATTR héréditaire est transmise d'une génération à l'autre au sein d'une même famille. Chaque personne hérite de deux copies du gène TTR, soit une de chaque parent. Il s'agit d'une maladie autosomique dominante, ce qui signifie qu'un individu n'a besoin que d'une seule copie du gène muté d'un parent pour avoir l'ATTR héréditaire. Si un parent est atteint d'ATTR héréditaire, les probabilités que ses enfants héritent de la mutation sont de **50 %**.

Recevoir une copie mutée du gène TTR ne veut pas nécessairement dire qu'on va être atteint de la maladie, et celle-ci ne produit pas toujours des symptômes. De plus, les membres d'une famille atteints par la maladie issue du même gène muté ne présenteront pas nécessairement les mêmes symptômes. Cependant, un parent porteur d'une copie mutée du gène est porteur de la maladie même s'il ne présente pas de symptôme, et les risques qu'il transmette la mutation sont de **50 %**.

Ressources et soutien

En raison de la nature progressive de l'ATTR héréditaire, la prise en charge des symptômes de la maladie est un processus continu. Les médecins peuvent vous prescrire des médicaments pour traiter certains de ces symptômes et réduire les effets qu'ils peuvent avoir sur vous dans votre quotidien.

Pour obtenir des renseignements supplémentaires et du soutien :

Amylose héréditaire Canada
www.madhattr.ca/?lang=fr

The Canadian Amyloidosis Support Network
www.thecasn.org

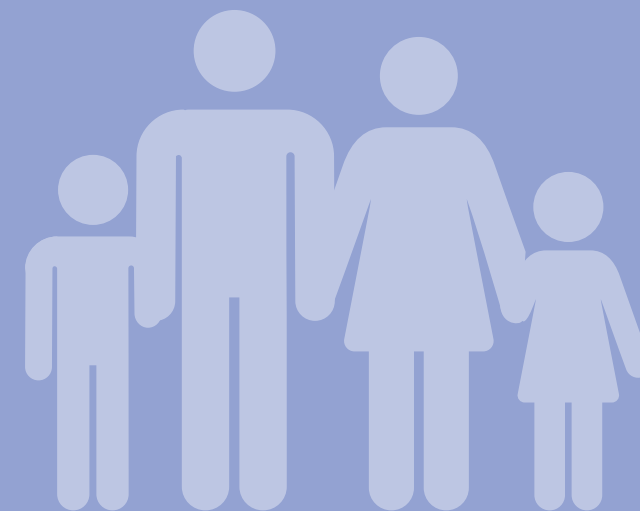
Canadian Organization for Rare Disorders
www.raredisorders.ca

Orphanet (page canadienne)
<http://www.orpha.net/national/CA-FR/index/page-d-accueil/>

Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO)
<https://rqmo.org>

 Hereditary Amyloidosis Canada
Amyloïdose Héréditaire Canada

Amylose héréditaire Canada remercie Akcea Thérapeutiques Canada Inc. pour son appui dans la réalisation de ce document éducatif.



Amylose héréditaire de la transthyrétine (ATTR héréditaire)

Introduction à l'intention des patients, des aidants et des familles

 Hereditary Amyloidosis Canada
Amyloïdose Héréditaire Canada

Qu'est-ce que l'ATTR héréditaire?

L'amylose héréditaire de la transthyrétine (ATTR héréditaire) est une maladie héréditaire rare et progressive qui atteint diverses parties du corps, y compris le système nerveux et le cœur.



Environ **50 000** personnes dans le monde sont atteintes d'ATTR héréditaire



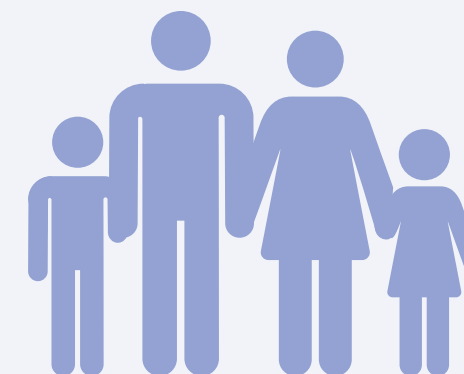
Avant d'obtenir le diagnostic exact, les patients doivent souvent consulter **5 médecins ou plus** œuvrant dans diverses spécialités



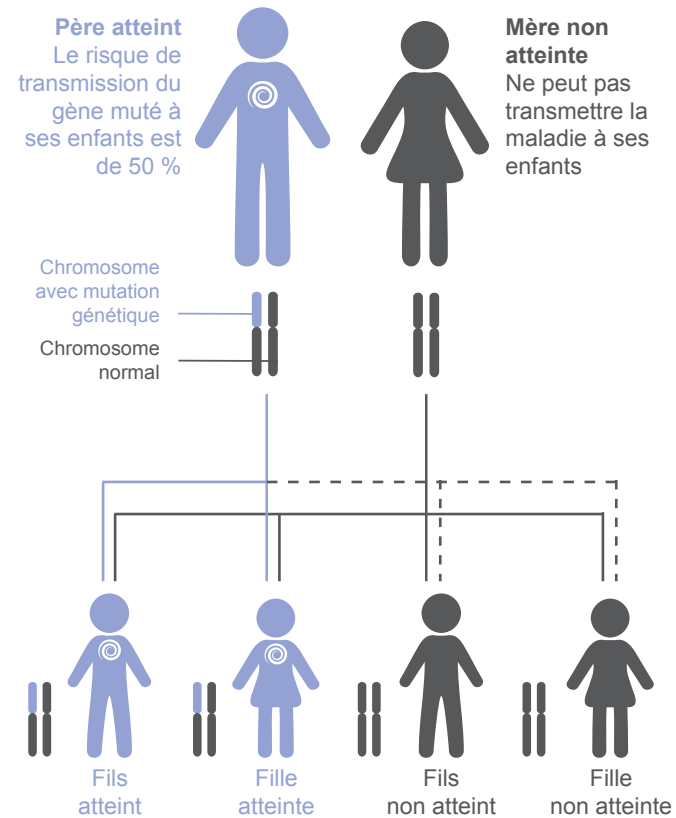
Souvent, il s'écoule plus de **4 ans** entre l'apparition des symptômes et l'obtention d'un diagnostic

Profil génétique de l'ATTR héréditaire

Plus de 120 différentes mutations génétiques de la TTR ont été découvertes. Les personnes de descendance portugaise, japonaise, suédoise, irlandaise et afro-américaine seraient davantage prédisposées à certaines mutations génétiques de la TTR.



Que signifie l'ATTR héréditaire pour vous et votre famille?



C'est la version mutée du gène TTR, transmise d'une génération à l'autre dans une même famille, qui peut causer la maladie. Il n'est pas toujours évident de déterminer si une maladie présente dans une famille est transmise d'un parent à un enfant, mais les tests génétiques peuvent aider à y parvenir. Les tests génétiques ont recours à des techniques de laboratoire pour chercher la présence de mutations ou de modifications dans vos gènes. Grâce aux tests génétiques, vous pouvez savoir si vous êtes porteur d'au moins une des mutations génétiques de la TTR connues pour être associées à l'ATTR héréditaire.

Si vous avez des antécédents familiaux d'ATTR héréditaire, demandez à votre médecin de vous parler des tests génétiques.

Symptômes de l'ATTR héréditaire

Les premiers symptômes de l'ATTR héréditaire apparaissent généralement vers l'âge de 30 à 70 ans. Les symptômes peuvent varier grandement et atteindre divers tissus et organes, **notamment le système nerveux et le cœur**. Comme les symptômes ne sont pas toujours spécifiques, n'ont souvent aucun lien apparent et peuvent être confondus avec ceux d'autres affections plus courantes, l'ATTR héréditaire peut être difficile à diagnostiquer.

Si vous présentez au moins deux symptômes associés à l'ATTR héréditaire, pensez à discuter de tests génétiques avec votre médecin

Yeux
Symptômes oculaires (aux yeux) qui, souvent, modifient la vue
Corps flottants (taches dans votre champ de vision)
Glaucome (peut entraîner une perte de vision ou rendre aveugle)
Enflure et inflammation des paupières
Vaisseaux sanguins anormaux dans l'œil

Cœur
Symptômes liés au cœur, aux vaisseaux sanguins et à la circulation sanguine
Battements de cœur irréguliers
Plus grande fatigue
Essoufflement
Enflure des jambes (œdème périphérique)
Épaississement des parois du cœur (des ventricules)
Rétrécissement de la valve de l'aorte

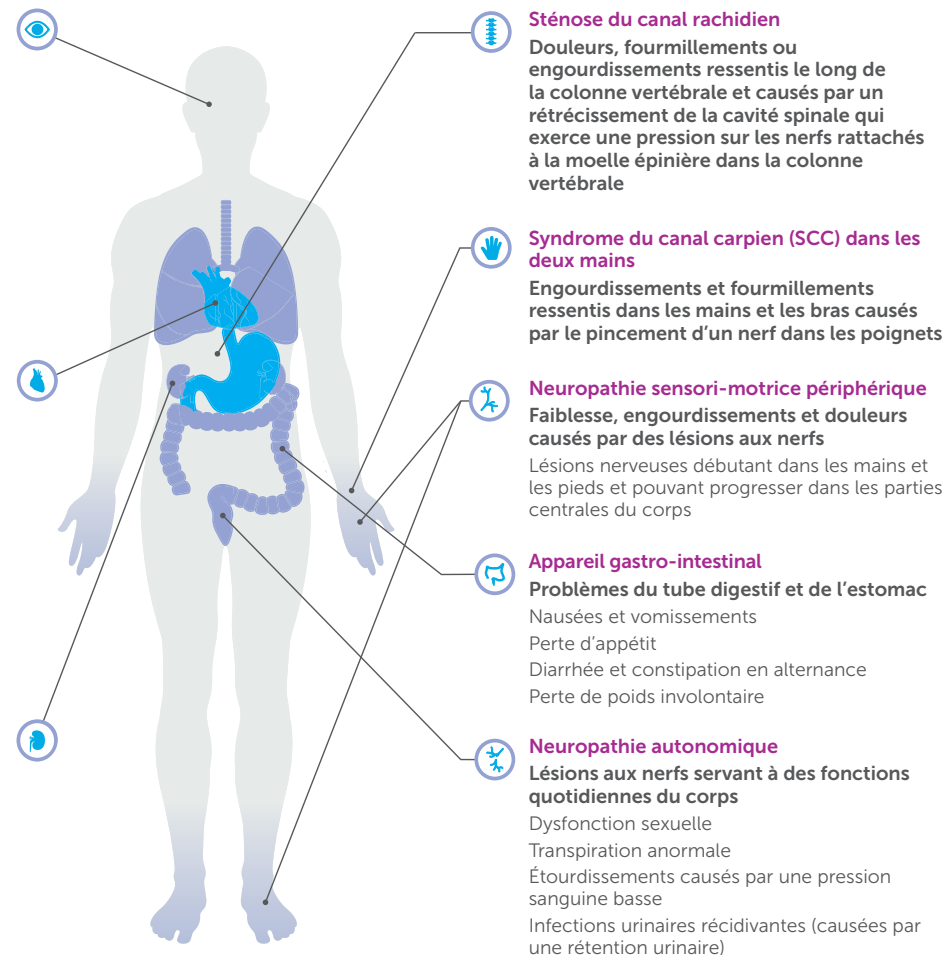
Reins
Lésions aux reins
Insuffisance rénale
Protéines dans l'urine (urine ressemblant à de la mousse ou à de l'écume ou contenant des bulles)

Lésions nerveuses

Puisque des fibrilles amyloïdes peuvent s'accumuler dans le système nerveux, l'ATTR héréditaire peut faire apparaître des symptômes de lésions nerveuses, comme des picotements, des engourdissements, des douleurs aux bras et aux jambes et une dysfonction sexuelle. Au fur et à mesure que la maladie progresse et que les fibrilles amyloïdes s'accumulent, les lésions nerveuses associées à l'ATTR héréditaire peuvent s'aggraver et rendre de plus en plus difficile l'exécution de tâches quotidiennes, comme boutonner une chemise ou marcher (sans canne ni fauteuil roulant).

Lésions cardiaques

L'accumulation de fibrilles amyloïdes dans le cœur peut faire apparaître des symptômes de cardiomyopathie, y compris des battements de cœur irréguliers, de la fatigue et de l'essoufflement. Au fur et à mesure que la maladie progresse, les lésions au cœur causées par l'ATTR héréditaire peuvent s'aggraver et entraîner une insuffisance cardiaque.



Discuter de tests génétiques pour l'ATTR héréditaire avec votre famille

Discuter de tests génétiques pour l'ATTR héréditaire avec vos proches peut être difficile. Certaines personnes seront rassurées par les résultats de tests génétiques qui dissiperont les doutes sur leur santé. D'autres personnes seront terrifiées d'apprendre qu'elles sont atteintes d'ATTR héréditaire ou qu'un membre de leur famille en est atteint. D'autres encore peuvent éprouver de la culpabilité, de la colère, de l'anxiété ou de la déprime en apprenant les résultats.

Comme dans toute discussion familiale importante, parler d'un sujet sérieux tel que les tests génétiques comporte des avantages et des risques.

Une discussion familiale sur les tests génétiques peut comporter certains avantages, notamment :

- Aider les membres de la famille à comprendre leurs risques d'être atteints de l'ATTR héréditaire
- Aider les membres de la famille à surveiller les signes d'ATTR héréditaire et à entreprendre le dépistage plus tôt

Les risques potentiels qu'il faut garder à l'esprit lors d'une discussion familiale sur les tests génétiques sont les suivants :

- Apprendre que vous ou un membre de votre famille êtes atteint ou pourriez être atteint d'une maladie peut être terrifiant
- Passer des tests génétiques peut être bouleversant pour certains membres de la famille si l'ATTR héréditaire a déjà causé le décès d'autres membres de la famille
- Être porteur d'un gène muté ou transmettre ce gène à ses enfants peut également susciter un sentiment de culpabilité ou de colère

Vous pouvez obtenir du soutien. Si vous êtes préoccupé par votre statut génétique ou par celui d'un membre de votre famille, assurez-vous d'en discuter avec votre médecin.