

d'ATTR héréditaire?

Quelle est la cause de l'ATTR héréditaire?

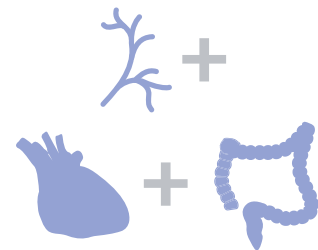
L'ATTR héréditaire est une maladie génétique causée par une modification (une mutation) dans le gène qui produit une protéine appelée « transthyréine » (TTR), laquelle est principalement produite dans le foie. Ces mutations modifient la forme des protéines TTR et les font se replier inadéquatement et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



Une modification du gène de la TTR entraîne un repli inadéquat de la protéine TTR



Les protéines repliées inadéquatement s'accumulent pour former des masses de structures protéiniques anormales dans le 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.

Ressources et soutien

Pour obtenir des renseignements supplémentaires et du soutien :

Amyloïdose héréditaire Canada
www.madhatr.ca/?lang=fr

The Canadian Amyloidosis Support Network (en anglais seulement)
www.thecasn.org

Canadian Organization for Rare Disorders (en anglais seulement)
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>



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

Amylose héréditaire de la transthyréine (ATTR héréditaire)

Guide à l'intention des aidants



Êtes-vous l'aidant d'une personne atteinte

Dans un premier temps, vous devez vous familiariser avec l'ATTR héréditaire pour assumer votre rôle d'aidant d'une personne que vous aimez.

Qu'est-ce que l'ATTR héréditaire?

L'amylose héréditaire de la transthyréine (ATTR héréditaire) est une maladie héréditaire rare et évolutive 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**

Prendre soin de vous (pour pouvoir prendre soin des autres)

En tant qu'aidant, vous devez prendre soin de vous. Prendre soin d'une personne atteinte d'ATTR héréditaire peut parfois être décourageant, mais négliger votre propre bien-être peut être néfaste pour vous deux. Il est important de vous concentrer d'abord sur vos propres besoins en tant qu'aidant. Si vous êtes épuisé émotionnellement et physiquement, comment pouvez-vous espérer prendre soin d'une autre personne? Voici quelques conseils pour prendre soin de vous :

Soyez indulgent à votre égard

Vous avez une nouvelle routine à laquelle il est souvent très difficile de s'adapter. Il est possible que vous ressentiez une foule de sentiments contradictoires et que vous ayez l'impression de ne plus pouvoir maîtriser la situation. Faites preuve d'assurance et exprimez vos besoins. La plupart d'entre nous n'aimons pas demander de l'aide, mais cette démarche est essentielle pour garder la tête hors de l'eau.

Acceptez l'aide qui vous est offerte

En essayant de tout faire vous-même, vous risquez de vous épuiser et de compromettre votre santé mentale et physique. Assurez-vous d'avoir accès à un réseau de soutien qui peut vous donner un coup de main dans les moments difficiles.

Exprimez ce que vous ressentez

Vous pensez peut-être que personne ne comprendra, mais en gardant le silence, vous ne ferez qu'accroître votre sentiment d'isolement et d'abandon. Vous avez le droit de vous exprimer, de demander de l'aide et d'accepter l'aide qui vous est offerte. Joignez-vous à un groupe d'aidants pour être en compagnie de personnes qui vivent une situation similaire à la vôtre. Vous aurez ainsi la possibilité d'exprimer vos frustrations sans culpabilité, et c'est ce que vous devriez faire lorsque votre situation devient trop lourde à supporter.

Accordez-vous du temps

Vous y avez droit! Prenez congé de votre rôle d'aidant sans vous sentir coupable. Participez à des activités agréables et enrichissantes comme lire un bon livre, prendre un café ou sortir souper avec un ami, vous adonner à un passe-temps, adhérer à un club ou prendre un bain chaud. Établissez des limites et PRENEZ du temps pour vous adonner à des activités que VOUS aimez.

Gérez votre stress

Reposez-vous et mangez sainement. Apprenez et mettez en pratique des techniques de réduction du stress comme la méditation, la prière, le yoga, le taï-chi ou toute autre activité qui vous convient le mieux.

Consultez votre médecin

Vous mangez trop? Vous souffrez d'insomnie? Vous êtes toujours fatigué? Vous avez de la difficulté à gérer vos rendez-vous médicaux réguliers? Prenez ces signes au sérieux. Si nécessaire, consultez votre médecin; c'est un moyen de surveiller votre état de santé.

Restez positif

Changer la perception négative que vous avez de certaines situations. Lorsqu'une pensée négative occupe votre esprit, remplacez-la par une pensée positive. Cette aptitude ne s'acquiert pas du jour au lendemain, mais elle est très efficace lorsque vous arrivez à la maîtriser.

Se préparer aux rendez-vous

Plus vous serez renseigné au sujet de l'ATTR héréditaire et saurez à quoi vous attendre, plus vous vous sentirez préparé et calme. Le médecin ou l'infirmière de votre être cher peut être une excellente source d'information et peut vous aider à prendre soin de vous-même. Il ou elle peut également vous donner des conseils ou des recommandations pour vous aider à vous guider dans votre rôle d'aidant. Voici quelques conseils utiles pour vous aider à vous préparer tous les deux aux prochaines visites chez le médecin :

Appelez d'avance

Appelez d'avance pour savoir si le rendez-vous a lieu comme prévu. Avisez la réceptionniste si vous avez des besoins spéciaux en prévision de votre arrivée au bureau.

Préparez vos questions d'avance – dressez une liste

Le médecin n'a que quelques minutes de consultation à accorder à chaque patient. Assurez-vous de lui faire part de vos inquiétudes sur les soins quotidiens et la santé. Dressez une liste des sujets importants à discuter comme l'évolution des symptômes, les médicaments ou l'état de santé général de votre proche.

Assurez-vous que ces rendez-vous répondent à vos besoins et à ceux de votre être cher

Demandez le premier rendez-vous du matin ou de l'après-midi. En général, le médecin a plus de temps à vous accorder, et vous attendez moins longtemps. Indiquez clairement les motifs de votre visite pour vous assurer d'avoir suffisamment de temps.

Faites-vous accompagner

Un ami ou un parent peut poser des questions que vous n'oseriez pas poser et peut vous aider à vous rappeler ce que le médecin ou l'infirmière a dit. Vous pourriez aussi demander à cette personne de prendre des notes au cours de la consultation.

Exprimez-vous avec confiance et utilisez le mot « je »

Exprimez vos besoins, expliquez vos inquiétudes et dites au médecin et à l'infirmière ce que vous attendez d'eux. Soyez précis et très clair en utilisant des énoncés tels que :

- « *J'ai besoin de plus de renseignements sur le diagnostic.* »
- « *Je me sentirai mieux préparé si je sais ce qui attend mon proche.* »
- « *Je me sens dépassé/fatigué/stressé. Quelles sont les ressources à ma disposition pour m'aider à bien m'occuper de mon proche?* »
- « *Je cherche un moyen d'aider ma mère à dormir la nuit, parce que je suis épuisé à force de me lever toutes les deux heures pour elle.* »

Demandez l'aide d'une infirmière

Les infirmières sont souvent plus accessibles et ont plus de temps que les médecins. Bien des questions relèvent davantage du mandat d'une infirmière que de celui d'un médecin. Une infirmière peut notamment répondre à des questions portant sur divers tests et examens, préparer un patient à une intervention chirurgicale, offrir des soins personnels et s'occuper de la gestion des médicaments à domicile.

Informez-vous sur les tests génétiques

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

Visitez le site Web d'Amyloïdose héréditaire Canada

Vous y trouverez l'information la plus récente sur la maladie, et vous pourrez vous inscrire pour recevoir des mises à jour importantes par courriel. Vous pouvez également nous suivre sur Facebook et Twitter en cliquant sur les liens de notre page d'accueil.