



UNIVERSITY OF OTTAWA  
HEART INSTITUTE  
INSTITUT DE CARDIOLOGIE  
DE L'UNIVERSITÉ D'OTTAWA

# Clinique d'amylose cardiaque



GUIDE À L'INTENTION DES PATIENTS ET DES PROCHES AIDANTS

© Institut de cardiologie de l'Université d'Ottawa, 2024

Le présent guide à l'intention des patients et des familles ainsi que son contenu appartiennent à l'Institut de cardiologie de l'Université d'Ottawa (ICUO). Il est interdit de modifier, copier, reproduire ou publier l'un ou l'autre des éléments du guide sans obtenir au préalable l'autorisation explicite de l'ICUO. Ce guide contient uniquement des renseignements généraux et ne vise en aucun cas à fournir des conseils précis de nature médicale ou professionnelle. Les auteurs n'assument aucune responsabilité à l'égard de quelconques pertes ou préjudices liés aux renseignements contenus dans ce guide.

Le logo et la spirale de l'Institut de cardiologie sont des marques de commerce de l'Institut de cardiologie de l'Université d'Ottawa. Toutes les autres marques de commerce et tous les documents protégés par un droit d'auteur appartiennent à leurs propriétaires respectifs.

Pour savoir comment personnaliser ce guide afin de répondre aux besoins spécifiques de votre établissement, communiquez avec le Service des communications à [communications@ottawaheart.ca](mailto:communications@ottawaheart.ca).

Cette publication est aussi disponible en anglais sous le titre | *This document is also available in English under the title: Cardiac Amyloidosis Clinic*

# Table des matières

|                                                                   |    |
|-------------------------------------------------------------------|----|
| Consultation à la clinique .....                                  | 4  |
| Qu'est-ce que l'amylose? .....                                    | 4  |
| Qu'est-ce que l'amylose cardiaque? .....                          | 4  |
| Types d'amylose .....                                             | 5  |
| Causes de l'amylose.....                                          | 7  |
| Symptômes de l'amylose cardiaque.....                             | 7  |
| Comment diagnostique-t-on l'amylose cardiaque? .....              | 8  |
| Comment traite-t-on l'amylose cardiaque? .....                    | 9  |
| Symptômes .....                                                   | 9  |
| Traitement de l'amylose à chaînes légères .....                   | 9  |
| Traitement de l'amylose à transthyrétine.....                     | 9  |
| À propos du coût des médicaments .....                            | 10 |
| Clinique d'amylose cardiaque.....                                 | 10 |
| Dois-je changer mon mode de vie? .....                            | 10 |
| Un mot au sujet de la génétique .....                             | 11 |
| Quel est le test pour diagnostiquer l'ATTR héréditaire? .....     | 11 |
| Quels sont les résultats possibles du test? .....                 | 11 |
| Comment l'ATTR héréditaire se transmet-elle? .....                | 12 |
| Qui a accès à mes résultats de test génétique? .....              | 12 |
| Autres sources d'information .....                                | 13 |
| La planification préalable des soins : ce qu'il faut savoir ..... | 14 |

## Consultation à la clinique

Vos médecins vous envoient à la Clinique d'amylose cardiaque de l'Institut de cardiologie de l'Université d'Ottawa parce qu'ils soupçonnent fortement que vous souffrez d'amylose cardiaque. Le présent guide vise à vous aider, vous et votre famille, à mieux comprendre votre maladie.

**Numéro de la clinique** : 613-696-7000 poste 17000



**Pour toute question ou préoccupation**, appelez la coordonnatrice des soins infirmiers au 613-696-7000 (faites le 0). Une infirmière est disponible 24 heures sur 24, 7 jours sur 7. Elle vous rappellera dès qu'elle le pourra (le jour même de votre appel).

## Qu'est-ce que l'amylose?

L'amylose (ou amyloïdose) est une maladie peu courante qui se développe sur une période de quelques mois ou années. Elle se caractérise par l'accumulation de dépôts de protéines dans le cœur, les nerfs, le système digestif, les reins ou d'autres organes, ce qui empêche ces organes de fonctionner normalement. Ces dépôts, qu'on appelle « dépôts amyloïdes », sont à l'origine de plusieurs symptômes de l'amylose, comme des difficultés respiratoires, une perte de sensibilité, la constipation et la rétention d'eau.

## Qu'est-ce que l'amylose cardiaque?

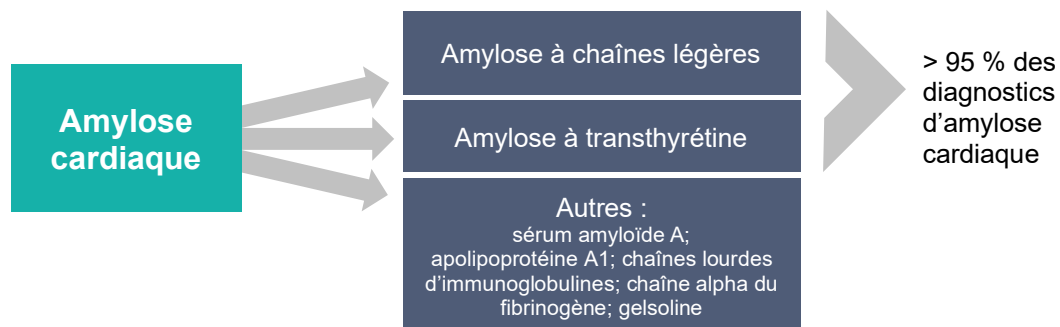
On parle d'« **amylose cardiaque** » lorsqu'il y a présence de dépôts amyloïdes dans le muscle cardiaque. Ces dépôts empêchent le cœur de se contracter ou de se détendre correctement entre les battements. Comme la protéine amyloïde n'est pas très élastique, sa présence fait que le cœur se raidit et a de la difficulté à se remplir.

La rigidité du cœur se manifeste d'abord par un essoufflement à l'effort. Durant l'exercice, le cœur doit se remplir rapidement et se vider efficacement pour permettre au sang d'atteindre les muscles. Si le cœur n'arrive pas à bien se remplir en raison d'une perte d'élasticité, les muscles ne reçoivent pas tout le sang dont ils ont besoin, ce qui peut causer un essoufflement.

S'il n'y a pas assez de sang qui se rend jusqu'aux tissus, le corps réagit en retenant l'eau. Cette eau cause l'enflure des chevilles. Elle s'accumule aussi dans les poumons, ce qui rend la respiration difficile.

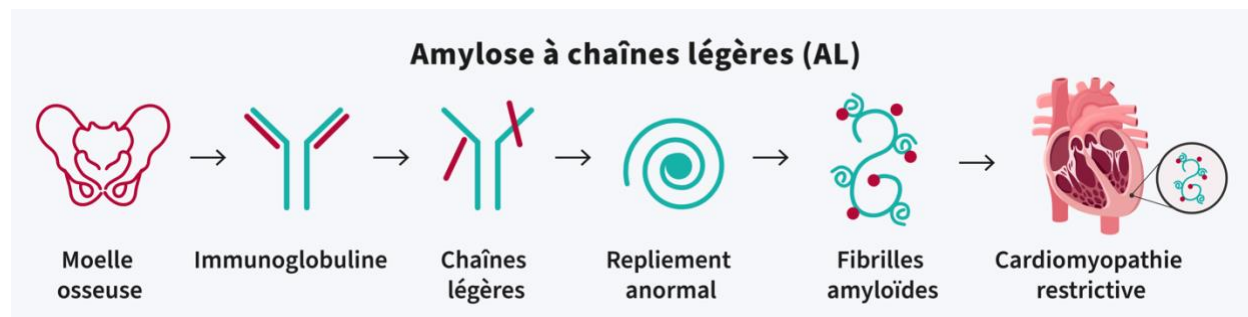
## Types d'amylose

L'amylose peut toucher différents systèmes d'organes. C'est la protéine au centre du dépôt qui détermine quels organes sont affectés. Différentes protéines ciblent différents organes. Votre cardiologue demandera des tests pour déterminer le type d'amylose cardiaque. Il est important de savoir lequel vous avez pour pouvoir choisir le bon traitement. Les deux types d'amylose les plus souvent observés à la Clinique d'amylose cardiaque sont l'amylose à chaînes légères (AL) et l'amylose à transthyrétine (ATTR).



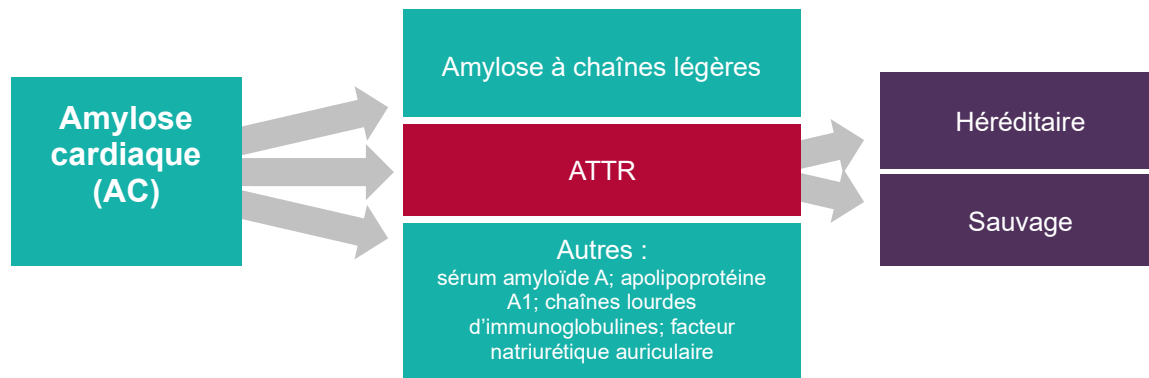
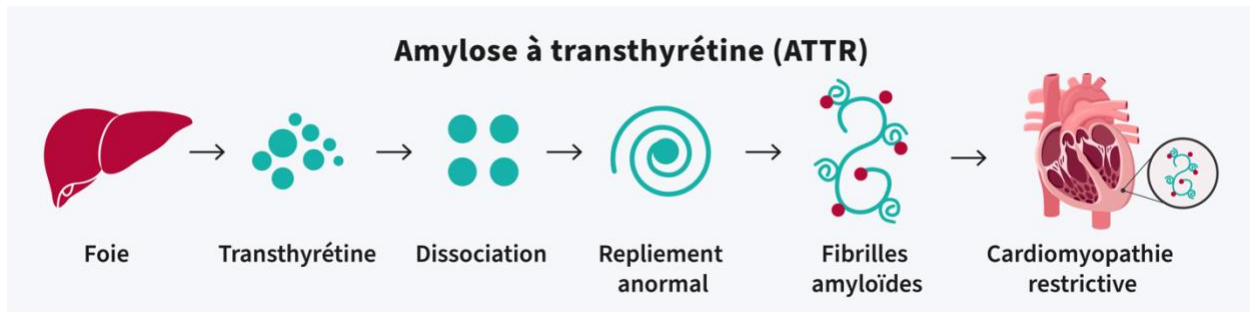
## Amylose à chaînes légères (AL)

Dans l'AL, la protéine au centre des dépôts amyloïdes correspond à la partie d'un anticorps qu'on appelle « chaînes légères ». Les anticorps sont des protéines qui font partie du système de défense du corps contre les infections. Dans l'AL, les plasmocytes (type de cellule) de la moelle osseuse fabriquent des chaînes légères mutantes ou « mal repliées » au lieu d'anticorps fonctionnels. Les chaînes légères anormales s'accumulent dans le cœur, les reins et d'autres organes, et perturbent leur fonctionnement. Si vous avez reçu un diagnostic d'AL, vous verrez un hématologue ou un oncologue qui vous parlera de chimio-immunothérapie pour cibler les plasmocytes à l'origine des chaînes légères anormales.



## Amylose à transthyrétine (ATTR)

La forme la plus commune d'amylose cardiaque est causée par des dépôts anormaux d'une protéine appelée « transthyrétine » (TTR). Cette protéine est produite par le foie. Elle joue un rôle dans le transport des hormones thyroïdiennes et du rétinol (vitamine A) dans le corps. L'ATTR est causée par des dépôts de TTR mal repliée, ou « fibrilles amyloïdes ». Il existe deux formes d'ATTR : héréditaire et sauvage.



### ATTR héréditaire

La forme héréditaire est causée par une mutation (changement) dans le gène TTR. Cette mutation se transmet de parent à enfant et se diagnostique par un test génétique. Les dépôts ont tendance à s'accumuler soit dans le cœur, soit dans le système nerveux. Les dépôts dans le cœur peuvent mener à l'insuffisance cardiaque ou à des arythmies (rythme cardiaque anormal). Les dépôts dans le système nerveux peuvent entraîner des symptômes neurologiques comme un engourdissement ou des picotements dans les bras et les jambes.

## ATTR sauvage

L'ATTR dite « sauvage » (ou « sénile ») est liée à l'âge, mais survient pour des raisons inconnues. Un peu comme les articulations, les protéines deviennent moins flexibles avec l'âge. Lorsque la TTR devient moins flexible, elle s'accumule sous forme de dépôts amyloïdes. L'ATTR de type sauvage est plus courante que l'ATTR héréditaire. Elle se développe plus souvent après 65 ans. Elle est aussi plus courante chez les hommes.

On ne connaît pas la prévalence et l'incidence de l'ATTR sauvage et de l'ATTR héréditaire. Les deux évoluent lentement.

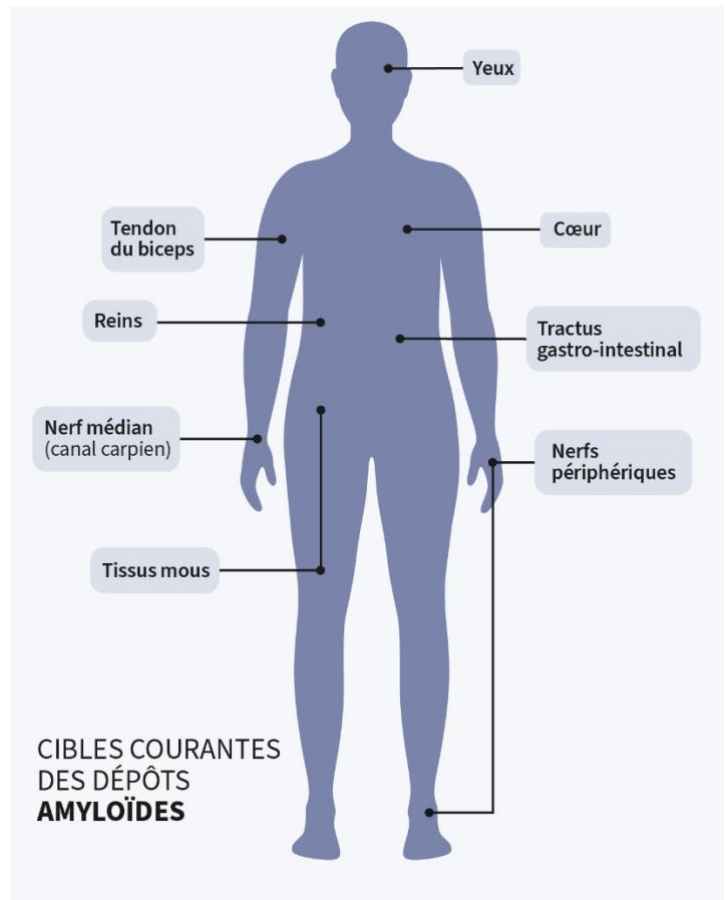
## Causes de l'amylose

On sait que la forme héréditaire de l'ATTR est causée par une mutation dans les gènes. Sinon, on ignore encore pourquoi la maladie survient chez certaines personnes.

## Symptômes de l'amylose cardiaque

- Essoufflement à l'effort
- Fatigue
- Rythme cardiaque rapide/irrégulier
- Enflure/rétention d'eau

Des symptômes non cardiaques (p. ex. syndrome du canal carpien; problèmes aux articulations, à la colonne vertébrale ou du système nerveux) peuvent apparaître avant les problèmes cardiaques chez les personnes atteintes d'amylose cardiaque. D'autres symptômes sont possibles, comme des problèmes de digestion, d'intestins, de vessie ou de vision.





# Comment diagnostique-t-on l'amylose cardiaque?

L'amylose cardiaque est difficile à diagnostiquer. Dans un premier temps, on peut suspecter sa présence à cause de certains symptômes typiques et de résultats d'examens cardiaques courants comme :

- **Analyses sanguines** : Les analyses sanguines servent à déterminer quels organes sont atteints (cœur, foie, reins, etc.), étant donné la nature systémique de la maladie. Elles servent aussi à dépister les troubles plasmocytaires.
- **Électrocardiographie (ECG)** : Examen simple et sans douleur qui vise à mesurer et à enregistrer l'activité électrique du cœur.
- **Échocardiographie (écho)** : Examen d'imagerie diagnostique qui utilise les ultrasons pour créer des images de votre cœur. Il permet de visualiser le cœur et la circulation du sang, d'évaluer le volume du cœur, sa capacité à se contracter ainsi que le fonctionnement des valves.
- **Imagerie par résonance magnétique (IRM) cardiaque** : Examen permettant de visualiser les structures et le fonctionnement du cœur, de ses valves et de ses principales veines et artères.

Une fois la possibilité de la maladie établie, il faut faire d'autres tests pour confirmer le diagnostic, dont :

- **Biopsie de tissus** : Ce test sert à détecter la présence de protéines amyloïdes. Pour ce faire, on prélève un petit échantillon de tissu.
- **Scintigraphie au pyrophosphate** : Cet examen d'imagerie nucléaire sert à déterminer le type d'amylose (AL ou ATTR).
- **Imagerie nucléaire** : La tomographie par émission de positons (TEP) de perfusion myocardique est un examen d'imagerie qui vise à évaluer l'apport sanguin vers le myocarde (muscle cardiaque).
- **Test génétique** : Cet examen est demandé par le cardiologue et se fait à partir d'un échantillon de sang. Cet échantillon est ensuite analysé par des spécialistes. Seul le gène TTR est analysé. Aucun autre des 22 000 gènes n'est analysé.



# Comment traite-t-on l'amylose cardiaque?

Le traitement dépend du type d'amylose cardiaque.

## Symptômes

Les symptômes se traitent habituellement à l'aide de médicaments qui réduisent l'enflure, maintiennent la tension artérielle, contrôlent la fréquence cardiaque et réduisent le risque d'accident vasculaire cérébral (AVC). Ce sont souvent les mêmes médicaments que pour l'insuffisance cardiaque : inhibiteurs de l'ECA (enzyme de conversion de l'angiotensine), ARA (antagonistes des récepteurs de l'angiotensine II), bêtabloquants, diurétiques et antagonistes de l'aldostérone.

Certaines personnes ne tolèrent pas ces médicaments en raison de dépôts amyloïdes sur les nerfs qui contrôlent la réponse de la tension artérielle. Votre cardiologue adaptera votre médication et le dosage à votre situation individuelle.

## Traitement de l'amylose à chaînes légères

Le traitement comprend de la chimiothérapie et, parfois, une greffe de cellules souches. Il sera déterminé par un hématologue ou un oncologue.

## Traitement de l'amylose à transthyrétine

Il existe de nombreux traitements contre l'ATTR. Plus le diagnostic est précoce, plus on peut commencer le traitement rapidement, ce qui permet de prendre les symptômes en charge et de réduire les dépôts amyloïdes.

Le Vyndaqel<sup>MD</sup> (tafamidis meglumine) ou le Vyndamax<sup>MD</sup> (tafamidis) sont des médicaments oraux couramment utilisés pour traiter l'ATTR héréditaire ou sauvage. Ils agissent en stabilisant la protéine TTR pour l'empêcher de se décomposer, de se déformer et d'infiltrer le cœur.

L'Onpattro<sup>MD</sup> (patisiran) et le Tegsedi<sup>MD</sup> (inotersen) sont des « silenceurs » génétiques. Ils ont pour effet de freiner la production de TTR. Il a été démontré que ce type de médicament aide à soulager les symptômes neurologiques de l'ATTR. En Ontario, il faut prouver que l'amylose affecte le système neurologique pour pouvoir prescrire les silenceurs génétiques. Cette preuve s'obtient généralement au moyen d'une électromyographie (EMG), un test qui sert à détecter les anomalies neuromusculaires.

## À propos du coût des médicaments

Le Vyndaqel<sup>MD</sup> et le Vyndamax<sup>MD</sup> doivent être couverts par un régime d'assurance privé ou approuvés par le Programme d'accès exceptionnel du ministère de la Santé de l'Ontario. L'infirmière de la Clinique d'amylose cardiaque recueillera vos résultats de tests pour demander le financement nécessaire. **Vous ne subirez aucune interruption de votre couverture.**

## Clinique d'amylose cardiaque

La Clinique d'amylose cardiaque de l'Institut de cardiologie de l'Université d'Ottawa est une clinique spécialisée pour les patients de consultation externe qui ont reçu un diagnostic d'amylose cardiaque ou chez qui on soupçonne la présence de la maladie. Elle a pour but d'optimiser les soins, de coordonner les équipes multidisciplinaires et de fournir une expertise clinique pour améliorer l'accès aux traitements et aider les patients à négocier des parcours médicaux complexes.

La clinique fonctionne selon un modèle de soins en collaboration. Cela signifie que n'importe lequel des médecins de notre programme peut vous voir. Vous aurez toutefois une personne-ressource centrale : l'infirmière de la clinique. Elle pourra répondre à toutes vos questions et préoccupations.

## Dois-je changer mon mode de vie?

L'adoption de saines habitudes pour le cœur est bénéfique pour toutes les personnes atteintes de troubles cardiaques. Une saine alimentation, de l'exercice physique régulier et la gestion du stress peuvent aider votre cœur et le garder en santé à long terme.

Nous vous recommandons de cuisiner à la maison le plus souvent possible, de manger à intervalles réguliers, de consommer une variété de fruits et légumes et des céréales à grains entiers, et d'utiliser des matières grasses d'origine végétale (huile d'olive ou de canola) lorsque vous cuisinez. Pour en apprendre davantage, vous pouvez consulter les 10 conseils pour une saine alimentation et les vidéos Nutrition 101 dans le site de l'ICUO (voir [ottawaheart.ca/bien-manger](http://ottawaheart.ca/bien-manger)).

Une marche rapide de 20 à 30 minutes chaque jour est un excellent exercice qu'on peut faire par tous les temps (et même au centre commercial si nécessaire). Il est important d'écouter votre corps.

# Un mot au sujet de la génétique

## Quel est le test pour diagnostiquer l'ATTR héréditaire?

Un test génétique peut déterminer si vous êtes porteur ou porteuse d'un variant du gène TTR. Le test génétique est réalisé au moyen d'analyses sanguines prescrites par votre cardiologue. Votre échantillon de sang sera envoyé au Laboratoire de génétique du Centre hospitalier pour enfants de l'est de l'Ontario (CHEO), où il sera examiné par des spécialistes. L'analyse ne portera que sur le gène TTR; aucun autre de vos gènes ne sera analysé. Le coût du test est couvert par l'Assurance-santé de l'Ontario (OHIP) pour les résidents de l'Ontario et par la Régie de l'assurance maladie du Québec pour les résidents du Québec. Si vous ne bénéficiez pas de la couverture de l'OHIP ou de la RAMQ, parlez-en à votre médecin. Il faudra sans doute prendre d'autres dispositions.

## Quels sont les résultats possibles du test?

Le test génétique peut avoir trois résultats différents :

1. **Positif** : Une mutation du gène TTR associée à l'amylose a été détectée. Ce résultat signifie que vous souffrez d'ATTR héréditaire.
2. **Négatif** : Aucune mutation du gène TTR n'a été détectée. Ce résultat signifie que vous souffrez sans doute d'ATTR de type sauvage, mais n'exclut pas d'autres formes rares d'amylose ou de cardiomyopathies héréditaires.
3. **Variant génétique de signification incertaine** : Un changement a été détecté dans le gène TTR, mais on ne sait pas si c'est ce qui cause l'amylose. Ce type de résultat est rare. Il signifie qu'il n'a pas été possible de déterminer si vous souffrez d'amylose de type sauvage ou héréditaire.

**En cas de résultat positif ou de variant génétique de signification incertaine, nous vous enverrons voir un conseiller en génétique pour discuter des implications pour vous et les membres de votre famille.**

Si un membre de votre famille biologique (père ou mère, grand-père ou grand-mère, frère ou sœur, enfant, tante, oncle, cousin ou cousine) est atteint ou a déjà souffert d'une des affections ci-dessous, il est important de le dire à votre cardiologue :

- Cardiomyopathie (maladie du muscle cardiaque), particulièrement un épaississement du muscle cardiaque
- Neuropathie sensorimotrice (engourdissement progressif et capacité réduite de sentir la douleur ou la température) et cardiomyopathie ou maladie des reins
- Variant connu du gène TTR

## Comment l'ATTR héréditaire se transmet-elle?

L'ATTR héréditaire est une maladie à transmission autosomique dominante. Cela signifie que vos enfants, frères et sœurs ont tous une chance sur deux d'être porteurs de la mutation du gène TTR. La mutation augmente le risque d'ATTR héréditaire, mais ne signifie pas nécessairement que la maladie se développera. Si on est porteur de la mutation, il est important de se faire évaluer par un cardiologue. Si c'est votre cas, votre famille et vous pourrez discuter des mesures recommandées avec un conseiller en génétique.

**Tests génétiques pour les membres de votre famille :** Si vous souffrez d'ATTR héréditaire, vos parents proches (biologiques) pourraient être affectés, car ils pourraient être porteurs du même variant du gène TTR. Si votre forme d'amylose n'est pas héréditaire, votre famille ne court pas de risque accru d'amylose.

## Qui a accès à mes résultats de test génétique?

Votre équipe soignante et vous serez les seuls à avoir accès à vos résultats de test génétique. Votre cardiologue utilisera les résultats pour remplir la demande au Programme d'accès exceptionnel du ministère de la Santé de l'Ontario.

La *Loi sur la non-discrimination génétique* protège les individus contre la discrimination basée sur les résultats génétiques. Cela signifie que les compagnies d'assurances, les employeurs, etc. ne peuvent demander de résultats de tests génétiques. Votre fournisseur de soins de santé peut aussi caviarder (rendre illisibles) ces renseignements dans les rapports.

# Autres sources d'information

## **Amyloïdose TTR Canada**

Organisme de soutien et de défense des droits pour les personnes atteintes d'ATTR et leurs familles. Le groupe peut vous mettre en contact, ainsi que vos proches, avec des communautés de soutien locales, régionales et nationales. Le site Web est bilingue et contient des renseignements fiables sur les traitements, les essais cliniques et la promotion des droits. Voir [madhatr.ca](http://madhatr.ca) ou composer le 905-580-2802.

## **Activité physique**

[ottawaheart.ca/activite-physique-sante-coeur](http://ottawaheart.ca/activite-physique-sante-coeur)

## **Alimentation**

[ottawaheart.ca/bien-manger](http://ottawaheart.ca/bien-manger)

## **Santé mentale**

Lisez les sections relatives au stress, à l'anxiété et à la dépression, et consultez les sources d'information additionnelles sur la santé mentale dans le guide *Un mode de vie sain pour le cœur* de l'Institut de cardiologie de l'Université d'Ottawa.

[ottawaheart.ca/document/guide-mode-de-vie-sain](http://ottawaheart.ca/document/guide-mode-de-vie-sain)

## **Réadaptation cardiaque – Série « 10 conseils »**

[ottawaheart.ca/10-conseils-readaptation](http://ottawaheart.ca/10-conseils-readaptation)

## **Programme d'abandon du tabac**

[ottawaheart.ca/programme-abandon-tabac](http://ottawaheart.ca/programme-abandon-tabac)

## **Association des anciens patients de l'Institut de cardiologie de l'Université d'Ottawa**

[ottawaheartalumni.ca/fr/](http://ottawaheartalumni.ca/fr/)

## **Programme Femmes@Cœur**

[cwhhc.ottawaheart.ca/programme-femmescoeur](http://cwhhc.ottawaheart.ca/programme-femmescoeur)

# La planification préalable des soins : ce qu'il faut savoir

La **planification préalable des soins** est une démarche de réflexion et de planification concernant vos soins médicaux futurs. Commencée tôt, elle réduit le nombre d'hospitalisations et de visites à l'urgence, améliore la qualité de vie et facilite la prise de décisions en fin de vie.

Il ne s'agit pas de prendre toutes vos décisions d'un coup ou pour de bon. La démarche a plutôt pour but d'aider les patients et les familles à exprimer leurs valeurs et leurs préférences par rapport aux traitements qui pourraient être nécessaires plus tard.

## Les six étapes de la planification préalable des soins

- Réfléchir** : Préparez-vous à prendre des décisions lorsqu'il le faudra (préparation à la prise de décision). Pendant que vous allez bien, c'est une bonne idée de réfléchir à ce que vous voulez si jamais votre état de santé se détériore. Ayez conscience que vos préférences pourraient changer au fil du temps.
- Se renseigner** : Renseignez-vous sur votre état de santé général et explorez vos préférences par rapport aux décisions cruciales comme celles touchant la réanimation et les soins intensifs.
- Décider** : Choisissez la personne qui sera votre mandataire spécial ou procureur et faites-la participer tôt et souvent au processus de planification préalable des soins.
- Parler** : Vous trouverez peut-être difficile d'avoir ces conversations, mais plus vous parlez tôt et fréquemment de ces sujets, plus votre mandataire spécial ou procureur sera en mesure de vous aider le moment venu. Vous pouvez amorcer ces conversations à tout moment. Vous devriez aussi informer votre équipe soignante de vos objectifs de soins.
- Consigner** : Consignez (notez) les objectifs de soins choisis, le nom et les coordonnées de votre mandataire spécial ou procureur ainsi que vos préférences par rapport aux décisions cruciales sur votre santé. Pour de l'aide, consultez les sites Web de la campagne *Parlons-en* ([planificationprealable.ca](http://planificationprealable.ca)) ou le guide *Planifiez bien* ([planwellguide.com/en-francais](http://planwellguide.com/en-francais)).
- Revoir** : Vous pouvez modifier vos décisions de planification préalable des soins en tout temps si vous changez d'idée. Passez-les en revue pour vérifier qu'elles correspondent bien à vos objectifs de soins.

