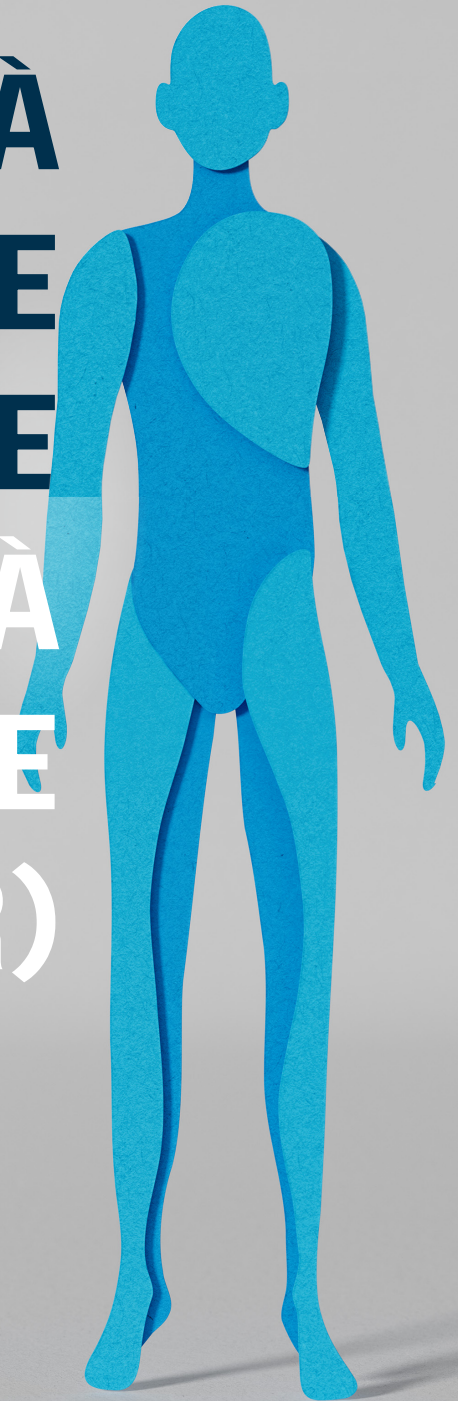



**PARLER À
VOTRE
MÉDECIN DE
L'AMYLOSE À
TRANSTHYRÉTINE
(ATTR)**





Si vous pensez présenter des symptômes d'amylose à transthyrétine (ATTR), la première chose à faire est d'en parler à votre médecin.

Apportez ce guide de discussion à votre prochain rendez-vous avec votre médecin généraliste ou votre spécialiste. Il couvre tout ce dont vous avez besoin pour avoir une discussion éclairée sur l'ATTR.

Si vous ne l'avez pas déjà fait, remplissez l'[outil de suivi et de vérification des symptômes](#) et apportez les résultats avec vous. En consignnant vos symptômes, vous aiderez votre médecin à mieux comprendre ce que vous ressentez.

À PROPOS DE L'ATTR

L'ATTR est une maladie sous-diagnostiquée, qui évolue rapidement et qui est souvent mortelle^{1,2}. Elle est causée par la dégradation et le mauvais repliement de la protéine transthyrétine (TTR), qui est principalement produite dans le foie. Normalement, la TTR aide à transporter les hormones thyroïdiennes et la vitamine A (rétinol) dans le sang.³

Il existe deux formes principales d'ATTR. Il est crucial de savoir de quelle forme vous êtes atteint pour comprendre vos options de traitement et, dans certains cas, le risque auquel votre famille pourrait être exposée :

ATTRwt

ATTR de type sauvage : Cette forme n'est pas transmise de génération en génération. Elle est généralement liée au vieillissement et touche le plus souvent le cœur; environ 200 000 à 300 000 personnes en sont atteintes dans le monde⁴.

ATTRh

ATTR héréditaire : Cette forme touche environ 50 000 personnes dans le monde et est causée par une variante héréditaire du gène TTR, ce qui peut signifier que d'autres membres de la famille sont également à risque⁵.

L'ATTR peut s'avérer difficile à diagnostiquer, car les symptômes peuvent varier considérablement d'une personne à l'autre et toucher plusieurs parties du corps. Votre médecin pourrait utiliser des termes comme ATTR-CM (forme touchant le cœur) ou ATTR-PN (forme touchant les nerfs). Ce sont les deux façons les plus courantes dont l'ATTR se manifeste, bien que certaines personnes présentent une forme mixte.

—— **ATTR avec polyneuropathie (ATTR-PN)** : La polyneuropathie désigne des lésions nerveuses qui altèrent la sensibilité, la mobilité, la force, l'appareil digestif et d'autres fonctions corporelles^{6,7,8}.

—— **ATTR avec cardiomyopathie (ATTR-CM)** : La cardiomyopathie est une maladie du muscle cardiaque qui oblige le cœur à travailler plus fort pour pomper le sang vers le reste du corps, ce qui peut entraîner une insuffisance cardiaque⁹.

Signes courants de l'ATTR^{2,10}

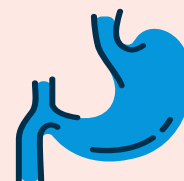
Voici quelques symptômes courants de l'ATTR :



Douleur et engourdissement dans les pieds et les mains



Essoufflement



Symptômes affectant l'appareil digestif, comme la diarrhée ou la constipation



Fatigue



Syndrome du canal carpien



Dysfonction érectile



Symptômes cardiaques tels qu'anomalies du rythme cardiaque (arythmies), palpitations, évanouissement ou gonflement des jambes (œdème)

Remarque : Ce ne sont pas les seuls symptômes. Comme l'ATTR peut toucher plusieurs organes ou systèmes du corps, il est important de parler à votre médecin de tout problème de santé inexplicé. Un diagnostic précoce est important, car l'ATTR non traitée peut progresser rapidement.

5

Familiarisez-vous avec les tests

Si votre médecin suspecte une ATTR, il pourra évaluer votre fonction cardiaque ou nerveuse au moyen d'un examen d'imagerie, d'épreuves de laboratoire ou d'autres tests.

Tests servant à vérifier si votre cœur fonctionne bien :

- ✓ **L'électrocardiographie (ECG)** permet de détecter les affections cardiaques. Des électrodes sont utilisées pour enregistrer l'activité électrique et le rythme du cœur.
- ✓ **L'échocardiographie (écho)** est un type d'imagerie qui fait appel à des ultrasons pour visualiser la structure du cœur et évaluer le fonctionnement des valves du cœur et la force du muscle cardiaque.
- ✓ **L'imagerie par résonance magnétique cardiaque (IRMC)** est un type d'imagerie qui utilise un champ magnétique pour visualiser la structure du cœur et déterminer comment le sang circule à travers celui-ci.

Tests servant à vérifier si votre système nerveux fonctionne bien :

- ✓ **Une étude de conduction nerveuse** permet de détecter les lésions nerveuses. Au moyen d'électrodes, elle évalue la vitesse à laquelle les impulsions électriques voyagent dans les nerfs.
- ✓ **L'électromyographie (EMG)** peut détecter des anomalies dans les nerfs et les muscles en mesurant l'activité électrique des muscles en réponse à une stimulation nerveuse.

La confirmation d'un diagnostic

6

Si les résultats préliminaires du test suggèrent la possibilité d'une ATTR, votre médecin pourrait effectuer d'autres tests pour confirmer le diagnostic, notamment :



Scintigraphie au pyrophosphate de technétium (scintigraphie PYP); type d'imagerie et méthode non chirurgicale servant à détecter des dépôts amyloïdes dans le cœur



Biopsie tissulaire; permet de repérer les dépôts amyloïdes dans les tissus



Tests génétiques; au moyen d'un échantillon d'ADN (sang, frottis buccal ou salive); permettent de détecter les variantes génétiques du gène TTR

Un test génétique est nécessaire pour déterminer si vous êtes atteint d'une forme héréditaire ou de type sauvage d'ATTR. En cas de forme héréditaire, les membres de la famille pourraient également envisager de subir un test de dépistage pour connaître le risque auquel ils sont exposés.

Remarque : Cette liste n'est pas exhaustive. Votre médecin pourrait vous recommander d'autres tests en fonction de vos symptômes précis.

QUESTIONS À POSER À VOTRE MÉDECIN



Poser les bonnes questions peut aider à tirer le maximum de votre rendez-vous. En cas de suspicion d'ATTR, votre omnipraticien pourrait vous orienter vers un spécialiste. Envisagez de lui poser les questions suivantes :

Si vous présentez des symptômes :

- J'ai des symptômes de [insérer le symptôme, par exemple engourdissement, essoufflement, fatigue]. L'ATTR pourrait-elle être une cause possible?
- Existe-t-il des tests permettant de vérifier si mon cœur ou mes nerfs sont touchés?
- Mes symptômes pourraient-ils être liés à plus d'une maladie? Quelles sont les prochaines étapes à suivre pour affiner la recherche?

Si vous êtes préoccupé par les risques :

- J'ai lu que l'ATTR peut être héréditaire dans certains cas. Mes symptômes pourraient-ils être liés à une forme héréditaire?
- Mes antécédents familiaux, mon âge ou mon origine ethnique augmentent-ils mon risque de développer une ATTR?
- Un test génétique permettrait-il de déterminer si je suis atteint d'une forme héréditaire de la maladie?

Si un diagnostic est envisagé :

- Quels types de tests utiliserez-vous pour évaluer mes symptômes?
- Que signifieraient les résultats, et comment orienteraient-ils les prochaines étapes?
- Si une ATTR est soupçonnée, pouvez-vous me diriger vers un spécialiste pour une évaluation plus approfondie?

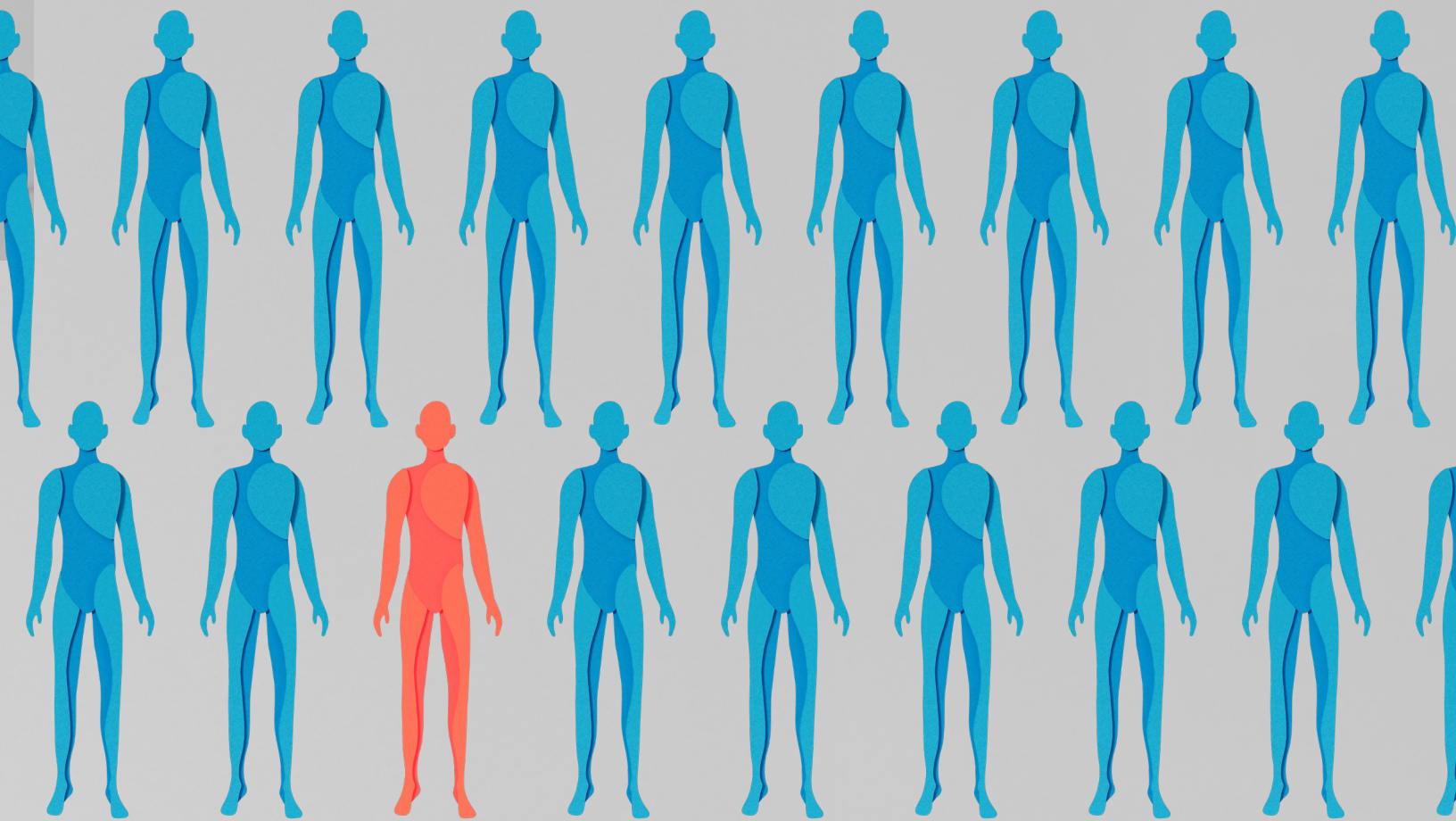
Si une recommandation médicale est nécessaire :

- Si mes symptômes sont d'ordre cardiaque, pourriez-vous me diriger vers un cardiologue familial avec l'ATTR?
- Si mes symptômes sont d'origine nerveuse, pourriez-vous me diriger vers un neurologue expérimenté dans les maladies rares?

Si l'ATTR est confirmée ou fortement suspectée :

- Quelles sont les options de traitement existantes?
- À quelle vitesse l'ATTR progresse-t-elle si elle n'est pas traitée?
- D'autres membres de ma famille devront-ils passer des tests?

Ce guide vise à fournir des renseignements généraux et ne vise pas à remplacer les conseils d'un professionnel de la santé. Consultez toujours votre médecin si vous avez des préoccupations concernant votre état de santé.



Visitez le www.ATTRrevealed.ca/fr pour obtenir plus de ressources éducatives et en savoir plus sur l'ATTR.

Références

¹ Hawkins PN., Ando Y., Dispenzeri A., et al. *Ann Med.* 2015;47(8):625-638.

² Ando Y., Coelho T., et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2013(8):31.

³ Liz MA., Coelho T., et al. *Neurology and therapy.* 9(2):395-402.

⁴ Données internes.

⁵ Gertz, MA. *AM J Manag Care.* 2017;23(7):S107-S112.

⁶ Conceição I., et al. *Journal of Peripheral Nervous System.* 2016;21(1):5-9.

⁷ Sekijima Y. *The Lancet Neurology.* 2021;0:17.

⁸ Maurer MS., Hanna M., et al. *J Am Coll Cardiol.* 2016;68(2):161-172.

⁹ Maron, B.J., Towbin JA., et al. *Circulation.* 2006;113(14):1807-1816.

¹⁰ Kittleson MM, et al. *J Am Coll Cardiol.* 2023;81(11):1076-1126.



ATTR Revealed et son logo sont des marques de commerce d'Alnylam Pharmaceuticals Inc.

© 2026 Alnylam Pharmaceuticals Inc. Tous droits réservés.

TTR-CAN-00115 | Mai 2026

