



Réseau Amylose  
CHU HENRI-MONDOR

# Les différents formes d'amylose cardiaque

Pr Thibaud DAMY

CHU H.Mondor, Créteil

INSERM U955

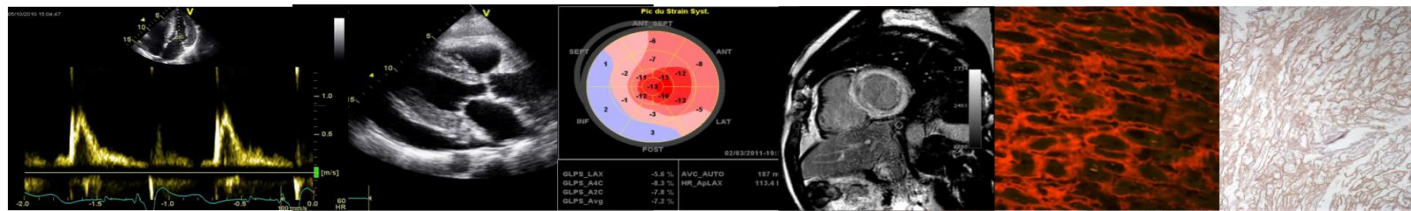
Journée Amylose Mondor

07/12/2013

**Inserm**

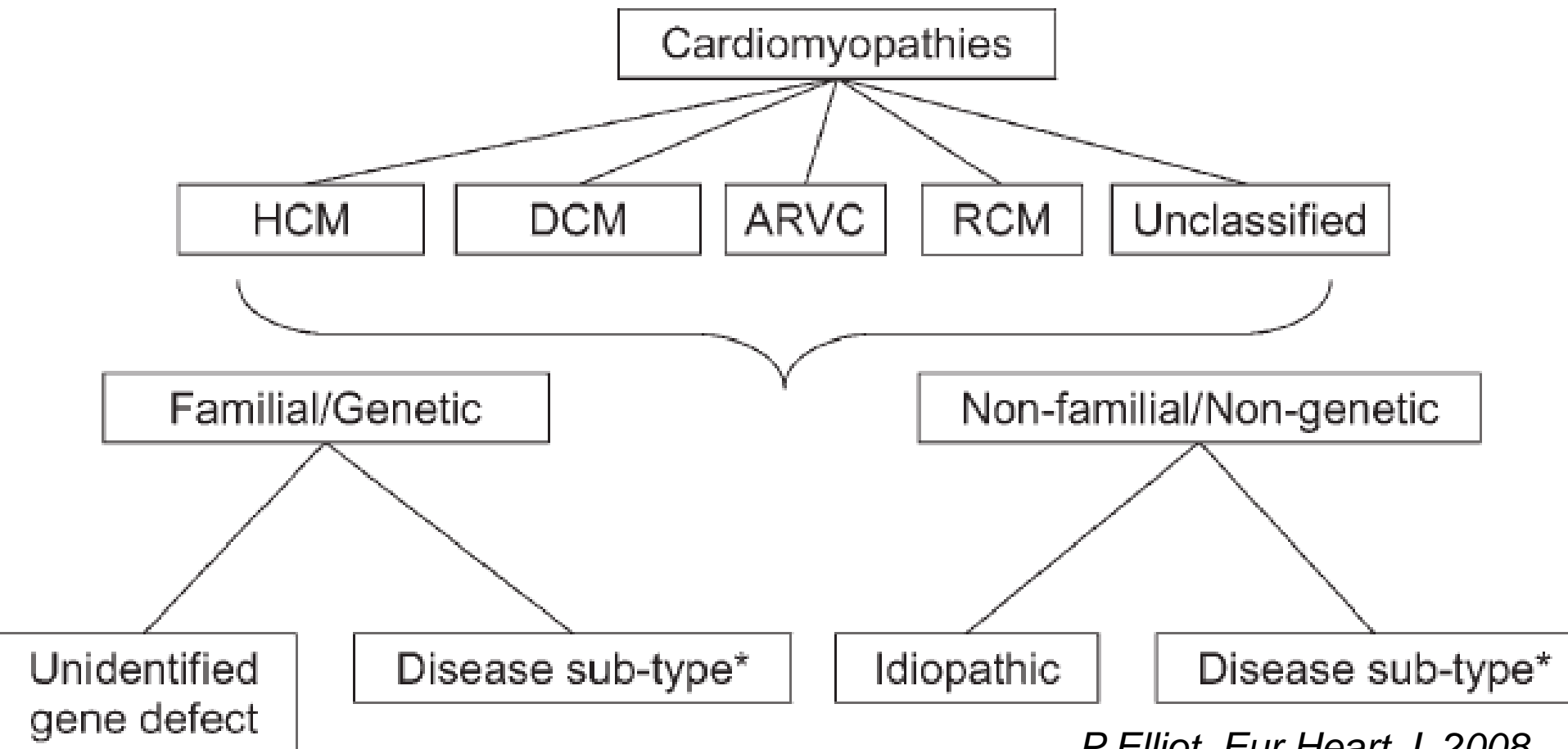
**IMRB, U955**

**RESEAU AMYLOSE – CHU HENRI MONDOR**  
[www.reseau-amylose-chu-mondor.fr](http://www.reseau-amylose-chu-mondor.fr)





# Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the european society of cardiology working group on myocardial and pericardial diseases



*P Elliot, Eur Heart J, 2008*



Réseau Amylose  
CHU HENRI-MONDOR

# Classification CMH

- **Familiale**
  - Sarcomérique
  - **Amylose familiale**
  - Cytopathie mitochondriale
  - Gène inconnu
  - Glycogénose
  - Maladie du lysozyme
- **Non-familiale**
  - **Amylose AL**
  - **Amylose Sénile à transthyrétine**

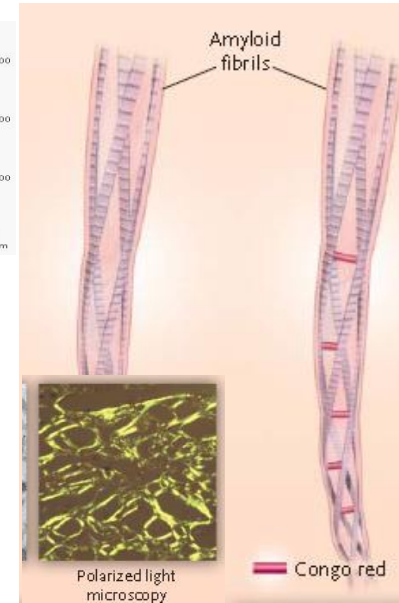
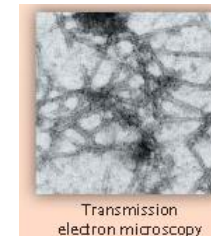
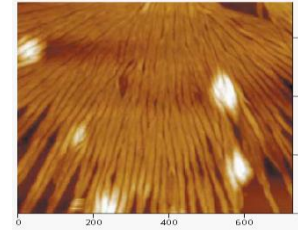
**Cardiopathies  
Infiltratives**



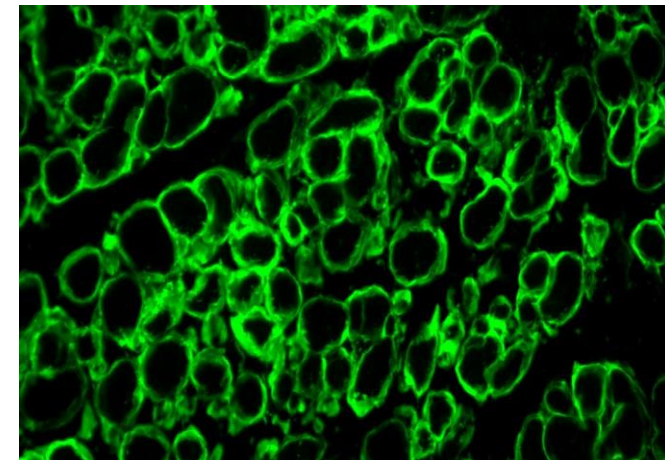
Réseau Amylose  
CHU HENRI-MONDOR

# Amyloses - Définition

- Dépôts de SA
  - Extracellulaire
  - Homogène, éosinophile
  - Marqués au rouge congo
  - Protéines fibrillaires attachées entre elle par le Serum Amyloid P component
- ~20 Précurseurs protéiques connus riches en feuillettes  $\beta$
- Anomalies de structure secondaire  $\Rightarrow \Rightarrow$   
 $\downarrow \downarrow$  solubilité



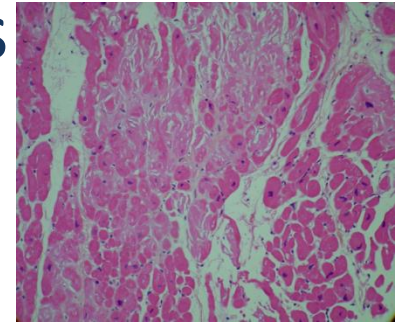
Merlini, NEJM 2003





# Atteintes cardiaques de l'amylose

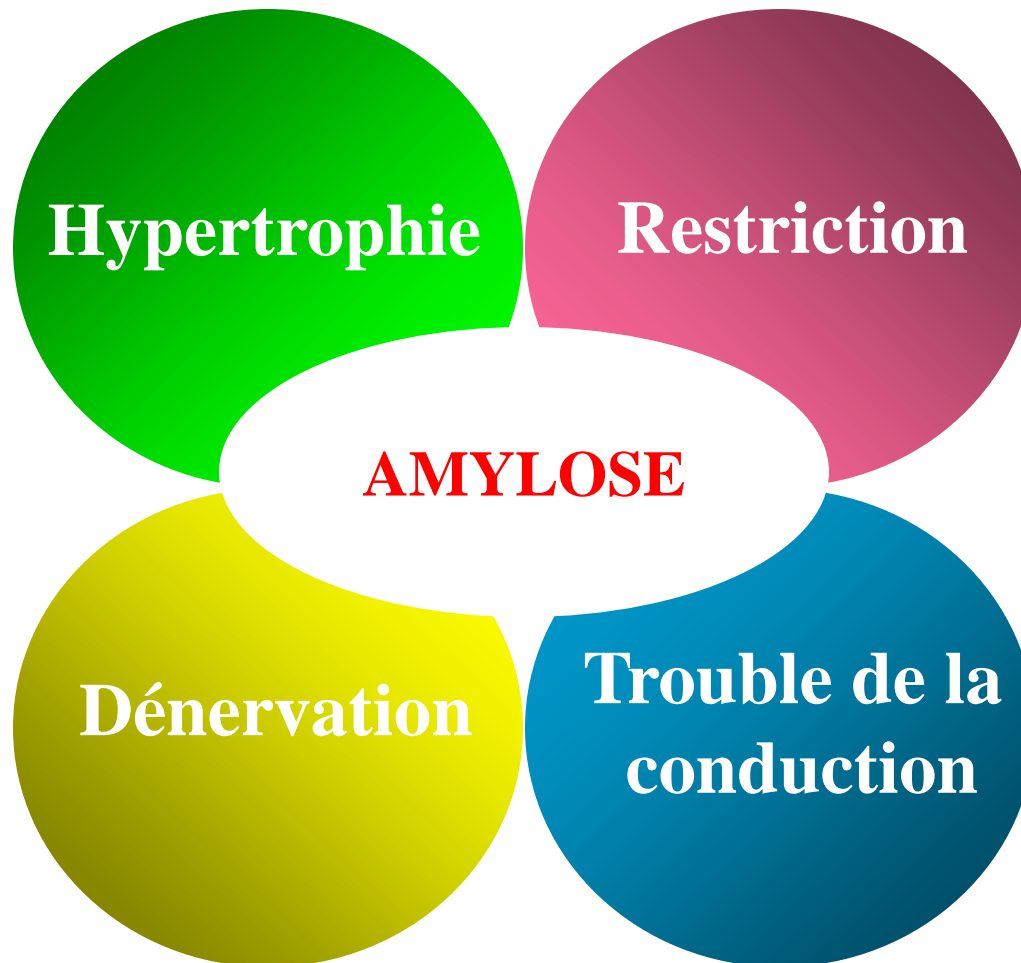
- Atteinte globale du cœur avec dépôts de : **Interstitium et Nerf**
- Variable en fonction de la cause+++
  - Musculaire :
    - Biventriculaire : restriction, hypertrophie VD et VG
    - Bi-atriale (trouble du rythme).
  - Valvulaire : épaissement / Rétractions. (RA,IM,IT)
  - Faisceau « électrique » : BAV, SNA : dysautonomie.
  - Vasculaire : Ischémie
  - Péricarde : tamponnade
  - **Thrombogène+++ OD : EP; OG: AVC**





# Atteintes cardiaques dans l'amylose :

chaque patient est différent





# Les différentes formes d'amyloses

## ACQUISES

### AL

- Chaînes légères

### AA

- Maladies inflammatoires

### SENILE

- Transthyrétine sauvage

## HEREDITAIRES

- **Transthyrétine mutée**

- Fibrinogène

- Gelsoline

- ApoA1

- ApoA2

- Lysozyme

- Cystatin C



# Amylose AL

- Population **monoclonale** de LB synthétisant une chaîne légère : lambda(2/3) ou kappa (1/3)
- Atteinte disséminée ou cardiaque **isolée**
- **Pronostic lié à l'atteinte cardiaque+++**
  - Intérêt d'un diagnostic précoce
  - NT-proBNP et Troponine : (Mayo Clinic Score)



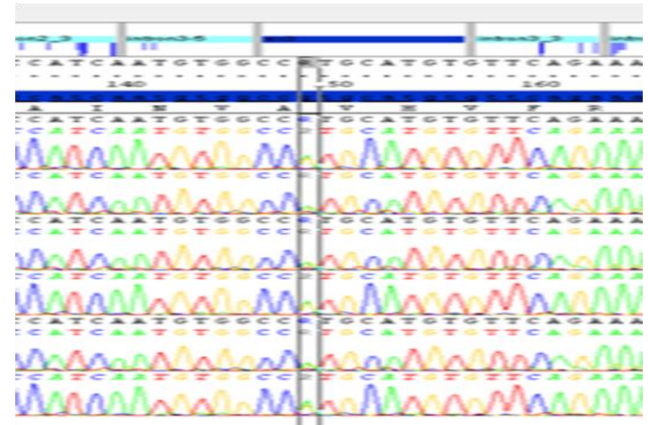


# Amylose TTR héréditaire (FAP)

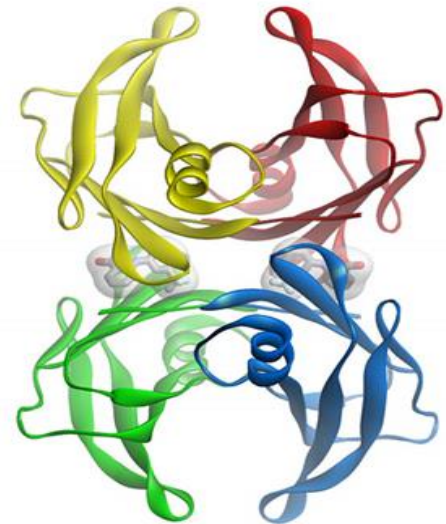
- Autosomique dominant
- Gène de la transthyréline

(Chromosome 18; 4 exons).

- Production hépatique de transthyréline
- Séquençage génétique
- >100 mutations



*M Goossens, P Fannem, B Costes - Génétique  
Réseau amylose CHU Henri Mondor*





# Amylose TTR Héritaire en France

## Val30Met

## Val122Ile

## Autres mutations

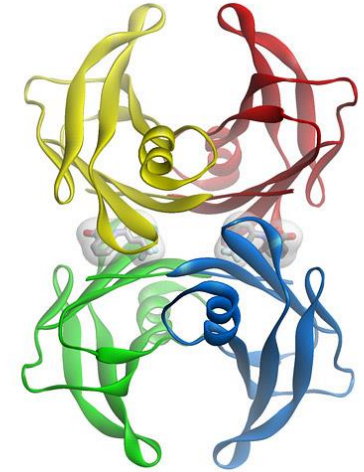
	Val30Met	Val122Ile	Autres mutations
Population	Portugais	Africain (4% afro-américain)	Sporadiques
Age	30-40	50-70	40-80
Organe atteint Initialement	Nerf+++	Coeur	Cœur++++ puis nerf
Cœur	« neuropathie », Hypertrophie tardive...	Hypertrophie+++ Neuropathie	Hypertrophie, dépôts
Evolution	Décès en 10 ans de tétraplégie	IC – Mort subite	IC – Mort subite - Tétraplégie



Réseau Amylose  
CHU HENRI-MONDOR

# Amylose systémique sénile

- Transthyrétine non mutée
- 25% >85 ans (séries autopsiques)
- Homme âgé (98%) :
- Fréquence sous estimée+++
- Source : **Transthyrétine sauvage**
- Organe : **Cœur, Canal carpien, nerf...**
- Diagnostic difficile à affirmer en l'absence de preuve histologique (biopsie myocardique : problème éthique).
- **Intérêt de la scintigraphie technétium DPD/ HMDP+++**





# Manifestations cardiologiques

- Signes d'insuffisance cardiaque : **Cardiopathie restrictive**
  - Dyspnée
  - OMI, TJ, RHJ
- Troubles conductifs : **BAV**
  - Malaise,
  - Syncope.
- Troubles rythmiques : **Fibrillation atriale**
- Embolies artérielles ou veineuses
- Epanchement péricardique (récidivant)



# Manifestations extra-cardiaques

- Macroglossie
- Aspect pseudo-athlétique
- Ecchymose périorbitaire
- Sd du Canal carpien
- Néphropathie : Sd Néphrotique
- Neuropathie périphérique, Dysautonomie,

