

# L'amylose primitive (amylose AL)

Votre médecin vient de diagnostiquer chez vous une « amylose primitive » également appelée amylose AL.

Les amyloses sont des maladies liées au dépôt dans différents organes de substance amyloïde formée par l'accumulation de certaines protéines sous forme de fibrilles insolubles. Ces dépôts altèrent le fonctionnement normal des organes atteints et expliquent les symptômes de cette maladie.

La forme d'amylose dont vous êtes atteint s'appelle amylose AL ou amylose primitive ; A pour amylose et L pour chaîne légère d'immunoglobuline. Le terme « primitive » indique qu'elle n'est pas secondaire à une inflammation, comme dans l'amylose AA.

L'amylose AL est caractérisée par l'agrégation d'une partie d'immunoglobulines (ou anticorps), appelée chaîne légère, sous forme de fibrilles qui se déposent dans les tissus. Les chaînes légères sont produites le plus souvent par des cellules de la moelle osseuse, les plasmocytes. Le rôle des plasmocytes est de produire les anticorps dont l'organisme a besoin pour se défendre contre les infections. Il arrive qu'une de ces cellules devienne immortelle et continue à se diviser à l'identique ; on dit alors qu'elle forme un clone. Toutes les cellules de ce clone produisent la même immunoglobuline, qui est dite monoclonale. Ce mécanisme est responsable du cancer hématologique appelé myélome. Dans l'amylose AL, les cellules atteintes ressemblent à celles du myélome mais n'ont pas tendance à proliférer comme dans cette maladie. L'amylose AL n'est donc pas considérée comme un cancer.

La substance amyloïde se présente sous forme de petites fibres insolubles qui forment des dépôts au sein d'un ou de plusieurs organes et en altère progressivement le fonctionnement. Les organes les plus fréquemment touchés sont les reins, le cœur, le foie et le système nerveux périphérique. Des dépôts de substance amyloïde peuvent se former dans tous les organes de l'organisme sauf le cerveau.

Chaque année, environ 500 nouveaux cas d'amyloses AL sont diagnostiqués en France. Cette pathologie touche un peu plus d'hommes que de femmes. Elle survient le plus souvent chez des personnes âgées de 60 à 70 ans mais peut toucher des patients beaucoup plus jeunes.

L'amylose AL n'est pas contagieuse. Elle n'est pas non plus héréditaire, contrairement à d'autres formes d'amyloses qui sont liées à une mutation génétique.

## *Les notes de votre médecin*

### *Les signes de la maladie*

L'amylose AL est une maladie qui évolue lentement et qui, pendant longtemps, ne se traduit par aucun signe particulier. Lorsque les dépôts de substance amyloïde au sein d'un organe deviennent importants, le fonctionnement de cet organe est de plus en plus altéré. Les symptômes qui surviennent alors dépendent de l'organe touché. En cas d'atteinte des reins, la première conséquence est une fuite de protéines dans les urines, en particulier l'albumine, se traduisant par des œdèmes et, en l'absence de traitement, par une insuffisance rénale progressive. Lorsque celle-ci devient importante, il peut être nécessaire de recourir à des séances de dialyse.

L'atteinte du cœur se traduit essentiellement par une fatigue et un essoufflement dus à l'impossibilité pour le cœur d'assurer un débit cardiaque suffisant en raison de l'infiltration du muscle cardiaque. L'atteinte du cœur peut également se traduire par des anomalies du rythme cardiaque.

L'atteinte du foie entraîne le plus souvent une augmentation du volume de cet organe sans autres signes.

L'atteinte des nerfs peut entraîner une chute de la tension artérielle en position debout, des fourmillements et un engourdissement au niveau des extrémités, ou encore des troubles digestifs tels qu'une constipation ou une diarrhée, également possibles en cas d'atteinte digestive.

Plus l'envahissement du ou des organes par la substance amyloïde est important et plus les troubles deviennent sévères. D'où l'intérêt d'un diagnostic précoce.

# L'amylose primitive (amylose AL) (suite)

## Participer à un essai clinique

*La meilleure façon de faire progresser la prise en charge d'une maladie est de traiter les patients dans le cadre d'essais thérapeutiques.*

*Si votre médecin vous propose de participer à un essai clinique, il vous en expliquera le but, le déroulement, les bénéfices attendus, les risques potentiels, et vous remettra une notice d'information.*

*Participer à un essai suppose que vous donniez au préalable votre consentement par écrit.*

## Vos contacts utiles

- **Secrétariat/rendez-vous :**
- **Consultation infirmière :**
- **Consultation psychologue :**
- **Assistante sociale :**
- **En cas d'urgence :**

**Tout traitement est susceptible d'induire des effets indésirables et peut présenter des risques. Votre médecin vous informera et vous indiquera les signes à surveiller avant que vous ne débutiez le traitement proposé.**

## Le diagnostic

L'amylose AL est une maladie difficile à identifier compte tenu de la diversité des troubles qu'elle peut entraîner. De plus, au début de la maladie, ceux-ci peuvent être relativement discrets. Il s'écoule donc parfois un certain délai entre les premiers signes et l'évocation d'une possible amylose.

Le diagnostic de la maladie repose sur l'examen de tissus où est présente la substance amyloïde. Pour cela, il est nécessaire de réaliser une ou plusieurs biopsies, c'est-à-dire un ou des prélèvements de tissus. La biopsie peut être réalisée au niveau d'un organe touché, ce qui peut nécessiter une intervention chirurgicale. Mais du fait du caractère disséminé des dépôts, il est également possible de réaliser une biopsie moins invasive, au niveau du tissu graisseux situé sous la peau, de la peau elle-même (dans une zone atteinte) ou des glandes salivaires. La biopsie est ainsi plus aisée et peut être réalisée sous simple anesthésie locale. Le ou les échantillons de tissus sont ensuite examinés au microscope par un médecin spécialisé afin d'identifier les dépôts de substance amyloïde et de préciser le type de la maladie.

Une fois le diagnostic établi, différents examens sont réalisés pour déterminer le degré d'évolution de l'amylose et identifier les organes touchés ; par exemple, une échographie cardiaque pour évaluer le fonctionnement du cœur. Il est aussi nécessaire de caractériser les cellules produisant la protéine monoclonale en examinant la moelle par une ponction, le plus souvent effectuée au niveau du sternum, et de mesurer le taux de la protéine monoclonale par une prise de sang à l'aide de différents tests, le plus utile étant le dosage des chaînes légères libres du sérum.

## Le traitement

L'objectif principal du traitement de l'amylose AL est de réduire les dépôts de substance amyloïde. Pour cela, il est nécessaire de faire diminuer au maximum la production de l'immunoglobuline monoclonale et donc de détruire les clones de cellules qui la produisent. Le plus souvent, ces cellules sont semblables aux cellules de myélome et les traitements proposés sont ceux efficaces contre le myélome. Le traitement des amyloses AL a ainsi beaucoup bénéficié des importants progrès réalisés dans le traitement de cette maladie. Les cellules responsables peuvent également être proches de celles d'autres maladies hématologiques (lymphome ou leucémie lymphoïde chronique) et le traitement est alors celui de ces pathologies. L'efficacité du traitement se mesure sur la diminution du taux de la chaîne légère monoclonale dans le sang qui peut, la plupart du temps, être mesuré par un test spécifique. Si cette diminution est importante, les dépôts de substance amyloïde vont être progressivement éliminés par l'organisme, entraînant une amélioration progressive de l'état clinique. Le rythme d'élimination des dépôts est variable selon l'organe. Il peut intervenir en quelques mois pour le foie, mais prendre plusieurs années en cas d'atteinte cardiaque.

Parallèlement, des traitements spécifiques pour pallier la ou les insuffisances de fonctionnement du ou des organes touchés sont généralement mis en œuvre. En cas d'atteinte sévère du cœur ou des reins, une transplantation peut être proposée.

L'amylose AL est une maladie grave dont le pronostic est sévère en l'absence de traitement efficace. Les traitements actuels permettent d'obtenir une réponse chez la majorité des patients atteints, ce qui se traduit le plus souvent par une amélioration progressive des symptômes et a transformé leur espérance de vie.