RÉSEAU AMYLOSES GUADELOUPE

Mise en place de nouveaux parcours patients

Dr Karine BRUDEY, Dr Doriane CAUSSE, Dr Joëlle CLAUDEON, Dr Aurélien DARRIGOL, Mme Dany DESCHAMPS, Dr Abdoulaye DIEDHIOU, Dr Loïc EMBOULE, Dr Maryse ETIENNE-JULAN, Dr Marilyn LACKMY, Dr Laurent LARIFLA, Pr Annie LANNUZEL, Dr Sylvie MESCHARLES , Dr Nicolas REBOTIER, Mme Krystelle SENE, Dr Lyne VALENTINO, Dr Julie YSSAP.
Contact : sec.pmr@chu-guadeloupe.fr

Résumé J1-T5-7

LES AMYLOSES

Les amyloses forment un groupe hétérogène de maladies rares caractérisées par l'accumulation de protéines anormalement repliées qui s'accumulent sous forme de fibrilles dans différents tissus et organes - principalement les nerfs, le tube digestif et le cœur. **Il existe différents types d'amyloses (AA, AL, ATTR). Un diagnostic précoce est primordial** pour une prise en charge optimale qui inclue, le cas échéant, un accès aux traitements innovants, .

La population guadeloupéenne est particulièrement exposée aux amyloses: prédispositions génétiques liées à l'afro-descendance et fréquence des comorbidités (obésité, diabète et pathologies cardio-vasculaires). Pourtant, localement la prise en charge des patients peut être freinée par des difficultés médico-socio-économiques et organisationnelles.

L'amylose cardiaque*

Une maladie mortelle plus courante qu'il n'y parait et sous-diagnostiquée.

2 principaux types:

Amylose AL — Survie médiane de 6 mois après le diagnostic cardiaque sans traitement. Les patients doivent rapidement être pris en charge. Un traitement par chimiothérapie peut prolonger la survie.

ATTR-CM — ATTR de type sauvage (ATTRwt) et ATTR-CM héréditaire (ATTRm). Survie médiane de 3 à 5 ans après le diagnostic sans traitement.

OBJECTIFS DU RÉSEAU

Mettre en place des parcours patients structurés et coordonnés pour réduire l'errance diagnostique et favoriser le dépistage et le diagnostic précoce et des amyloses en Guadeloupe.

NOUVEAUX PARCOURS PATIENTS

INFORMATION / SENSIBILISATION DES PROFESSIONNELS DE SANTE

Consultations (hospitalières, libérales)
Hospitalisations

Signes neurologiques évocateurs
(canal carpien atypique, neuropathie atypique, dysautonomie)
↓
Parcours neurologie
↓
Symptomatologie mineure
↓
Consultation neurologie
↓
+/_ Consultation cardiologie
↓
Sortie / Accès au traitement
↓
Suivi Neuro Cardiologique

Symptomatologie majeure
↓
Hospitalisation de Jour neurologie
↓
Sortie

Antécédents + bilan minimal
(ECG, ETT strain, EPP, immunofixation, prot. de Bence Jones, + si possible : chaines légères libres kappa lambda et scintigraphie osseuse)
↓
Parcours cardiologie
↓
Consultation cardiologie
+/- examens complémentaires

- Suspicion amylose AL → Consultation hématologie → Parcours hématologie
- Suspicion autre amylose → RCP
- Amylose ATTR → Consultation d'annonce → Accès au traitement +/- Autres bilans spécialisés (neurologie, néphrologie) → Suivi Cardiologique

Apparenté asymptomatique
↓
Parcours génétique
↓
Consultation génétique médicale
↓
Consentement
↓
Analyse génétique ciblée du gène TTR
↓
Rendu de résultat par un médecin généticien
↓
Sortie

COORDINATION DE PARCOURS

La prise en charge des amyloses fait appel à une multiplicité d'acteurs.
La coordination de parcours doit **contribuer à la coopération entre tous les secteurs** (hôpital, ville, sanitaire, social...) **et à la pluridisciplinarité, au service de la qualité et de l'efficience des soins.**

**D'après ATTR-CM Suspecter&Détecter PfizerPro*

MEMBRES DU RÉSEAU

CHU de la Guadeloupe

- CCMR des cardiomyopathies et des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares
- Service de génétique clinique
- Service de néphrologie
- Service de neurologie
- Laboratoire d'anatomopathologie et de cytologie
- Laboratoire de génétique moléculaire
- Plateforme de coordination des maladies rares

CH de la Basse-Terre

- Service de cardiologie

AVEC LE SOUTIEN DU LABORATOIRE

Pfizer