

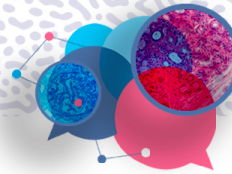
2010 – 2020 : la vision du neurologue

Dr Thierry GENDRE

Service de neurologie

CHU Henri Mondor (Créteil)





En 2010 : les neuropathies amyloïdes

■ ATTRv

- 113 mutations
- Âge : de 20 à 80 ans
- Maladie multiviscérale
- Délai diagnostique : 3-4 ans. Diagnostic différentiel : PIDC.
- Pronostic sombre (10 ans environ)
- Seul traitement spécifique : transplantation hépatique

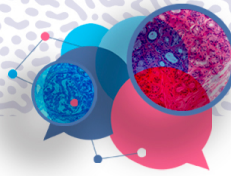
Planté-Bordeneuve, 2007, 2012

■ AL

- 15% de neuropathies
- Dysautonomie / douleurs
- Rapidement évolutives

Yamamoto, 2007

Kyle, 1995



De 2010 à 2020 : la clinique

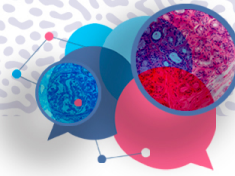
- ATTRv – drapeaux rouges +++
 - Histoire familiale (mais <50% dans formes tardives)
 - Dysautonomie, canal carpien, perte de poids inexpliquée
 - Atteinte cardiaque ou rénale
- Neuropathie wtATTR ??? / Sténose lombaire
 - 30% Symptômes neuropathiques
 - Cas rapportés... sans biopsie
 - Attention : facteurs confondants
- AL : neuropathie dysautonomique
 - Formes plus « torpides »
 - Phénotypes atypiques : myopathies, radiculoplexiques

Conceição, 2016

Yungher, 2020

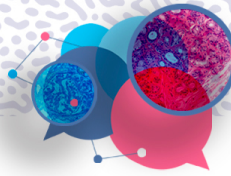
Zivkovic, 2020

Matsuda, 2011



De 2010 à 2020 : le diagnostic

- La clinique !
- Biologie
 - TTR : séquençage Sanger. 134 mutations www.amyloidosismutations.com
 - AL : ratio des chaînes légères libres sériques *Jenner, 2014*
- Scintigraphie osseuse *Gillmore, 2016*



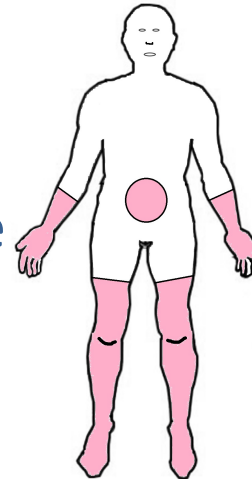
De 2010 à 2020 : le suivi

- Des scores... pour les études
 - COMPASS 31 : dysautonomie
 - Norfolk QOL-DN : qualité de vie

Sletten, 2012

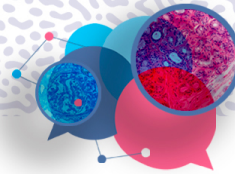
Vinik, 2014

- Le suivi clinique et neurophysiologique
 - Sensibilité thermo-algique
 - Neurophysiologie des petites fibres



Chéraud, 2019

Lefaucheur, 2015



De 2010 à 2020 : l'explosion des traitements

■ Traitements spécifiques

■ Stabilisateurs de tétramères

■ Tafamidis

*Coelho, 2012; Planté-Bordeneuve, 2017;
Waddington-Cruz, 2019*

■ *Gene silencers*

■ Patisiran

Adams, 2018, 2020

■ Inotersen

Benson, 2018; Brannagan, 2020

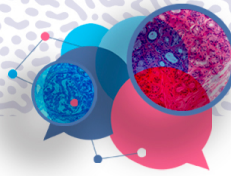
■ Traitements symptomatiques

■ Dysautonomie

Gendre, 2019

■ Douleurs

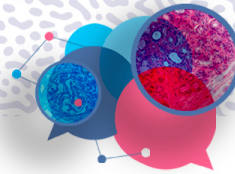
Liampas, 2020



De 2010 à 2020 : une prise en charge globale

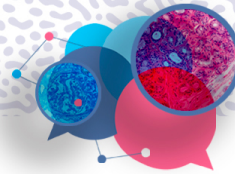
- Conseil génétique
- PEC multidisciplinaire
 - Multiples spécialités
 - Collaboration avec centres de proximité
 - Equipe paramédicale

Gorram, 2017, 2020



Et pour 2030 ?

- Diagnostic hyper-précoce
 - Pénétrance ATTRv
 - Biomarqueurs
- Traitement
 - Autres voies
 - Autres mécanismes d'action
 - Réversion du handicap ?
- Neuropathies wtATTR ?



Groupe neuropathies périphériques Créteil

- Neurologie
Violaine Planté-Bordeneuve
Alain Créange
Thierry Gendre
Abir Wahab
Alice Dormeuil
Farida Gorram
- Neurophysiologie
Jean-Pascal Lefaucheur
Samar Ayache
Tarik Nordine
Benjamin Bardel
- Neurogénétique
Benoît Funalot
Pascale Fanen
Alix de Becdelièvre



ALBERT CHENEVIER - JOFFRE-DUPUYTREN
EMILE ROUX - GEORGES CLEMENCEAU

