

Amyloses cardiaques, les situations cliniques du cardiologue en formation

Amyloses cardiaques

JUILLET 2026

Ce FOCUS est réalisé par Cardio-online avec le soutien institutionnel de

SOMMAIRE

P.4

Dans quelles circonstances évoquer le diagnostic d'amylose cardiaque ?

P.8

Comment passer de la suspicion clinique au diagnostic ?

P.12

Quel bilan initial réaliser pour une amylose cardiaque à transthyrétine ?

P.15

Quelle prise en charge initiale mettre en place pour une amylose cardiaque à transthyrétine ?

P.18

Comment évaluer et réévaluer un patient traité pour une amylose cardiaque à transthyrétine ?

Une série de cinq épisodes, réalisée en partenariat avec le



“ L'ÉDITORIAL

Longtemps sous-diagnostiquée, l'amylose cardiaque s'impose aujourd'hui comme une cause majeure de cardiomyopathie infiltrative, en particulier chez les patients présentant une insuffisance cardiaque à fraction d'éjection préservée, une hypertrophie ventriculaire gauche inexpliquée ou des troubles conductifs.

Les progrès récents de l'imagerie, de la biologie et des traitements spécifiques ont significativement modifié le regard du cardiologue sur cette pathologie désormais accessible à un diagnostic plus précoce et à une prise en charge mieux structurée.

À travers cette série de cinq épisodes, le Collège des Cardiologues en Formation vous propose un parcours pratique et progressif, construit autour des situations cliniques les plus fréquemment rencontrées. De la suspicion initiale devant des signes d'alerte parfois discrets, à l'apport de l'échocardiographie, de l'IRM cardiaque, de la scintigraphie osseuse et du bilan hématologique, chaque épisode vise à clarifier les étapes clés du raisonnement diagnostique.

Le programme accorde également une place centrale à la discussion multidisciplinaire, indispensable pour distinguer les différentes formes d'amylose, éviter les pièges diagnostiques et orienter rapidement les patients vers les filières adaptées. Il aborde enfin les enjeux thérapeutiques et le suivi, dans un contexte où l'émergence de traitements spécifiques rend plus que jamais nécessaire l'identification précoce des patients éligibles.

Pensée comme un échange entre experts de l'amylose cardiaque et cardiologues en formation, cette série a pour ambition de fournir des repères concrets, directement transposables à la pratique clinique quotidienne. Elle s'adresse à tous les cardiologues confrontés à des présentations parfois trompeuses de cette pathologie, mais aussi à tous ceux qui souhaitent mieux intégrer l'amylose cardiaque dans leur démarche diagnostique devant une cardiomyopathie inexpliquée.

Dr Antonin Trimaille
Past-president du Collège des
Cardiologues en Formation



ÉPISODE 1

Dans quelles circonstances évoquer le diagnostic d'amylose cardiaque ?



D'après un entretien réalisé avec le Pr Nicolas Lamblin, cardiologue au CHU de Lille, et le Dr Antonin Trimaille, cardiologue au CHU de Strasbourg et past-président du Collège des Cardiologues en Formation (CCF) de la SFC.

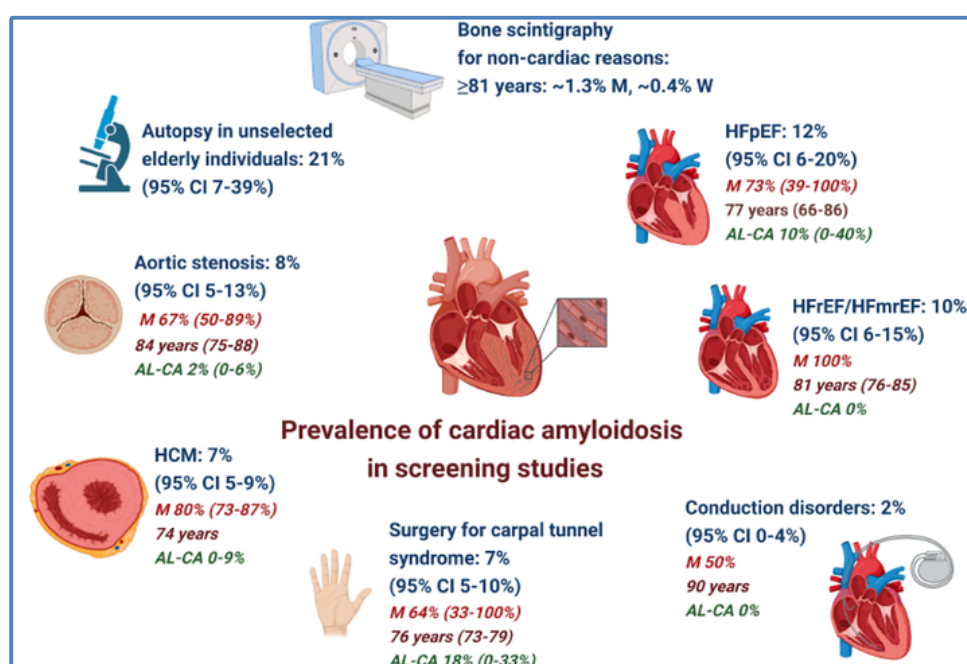
Les amyloses cardiaques constituent une pathologie relativement fréquente, aux présentations cliniques très variables, qu'il est essentiel d'évoquer, quelles que soient ses modalités de pratique cardiologique.

Un diagnostic à évoquer dans le contexte des urgences cardiologiques

L'amylose cardiaque peut se présenter dans tous les syndromes cardiologiques, y compris dans des situations brutales et imprévisibles. Cela peut être le cas, par exemple, de la révélation par une syncope brutale, d'un bloc atrioventriculaire complet jusque-là asymptomatique. Même si l'amylose n'est pas la cause la plus fréquente de BAV complet, il faudra l'avoir à l'esprit pour rechercher d'autres signes évocateurs d'amylose.

L'amylose cardiaque peut être découverte à l'occasion d'un épisode de décompensation cardiaque congestive, dont le phénotype est plutôt celui d'une insuffisance cardiaque globale avec de la rétention hydrosodée. Elle se présente rarement sous la forme d'un œdème aigu pulmonaire isolé, sauf en cas de fibrillation atriale associée (qui est très fréquemment associée à l'amylose cardiaque à transthyrétine).

PRÉVALENCE DES AMYLOSES CARDIAQUES À TRANSTHYRÉTINE



Source : Aimo A et al. Eur J Heart Fail. 2022;24:2342-2351

L'angor peut aussi être une manifestation révélatrice de l'infiltration amyloïde : un angor à l'effort (parfois pour des efforts très modérés), qui va être associé à une augmentation modérée de la troponine T. Il faudra, bien sûr, éliminer une maladie coronaire, mais en cas de coronarographie peu sévère ou subnormale, il faudra penser à l'amylose cardiaque.

Savoir y penser dans la pratique cardiologique quotidienne

Une dyspnée d'effort présente depuis plusieurs semaines ou mois et amenant à la découverte d'une insuffisance cardiaque à fraction d'éjection préservée, doit intégrer la recherche d'une amylose dans le cadre du bilan étiologique. Il faudra aussi savoir évoquer ce diagnostic devant une sténose valvulaire aortique, si elle est associée à une insuffisance cardiaque à FEVG préservée, ou si elle

JE SUSPECTE UNE AMYLOSE DEVANT :

Des signes « cardiaques » : tous les « syndromes » cardiologiques sont possibles...

avant tout, insuffisance cardiaque

-> dyspnée ++, œdème des MI... (**EPOF**)

notamment si :

- IC à fraction d'éjection préservée
- intolérance des traitements usuels de l'IC
- ou de progression anormalement rapide

et/ou : FA, sténose aortique, angor (tropo +),
une histoire cardiologique « **pas claire** »...

Peu spécifiques pris isolément...



Des signes extracardiaques évocateurs
d'amylose ATTR **ou** d'amylose AL



Les signes extracardiaques et leurs **délais d'apparition** orientent vers le type d'amylose

présente des vitesses peu élevées, un bas gradient ou de type bas gradient/bas débit.

Identifier les signes évocateurs d'une amylose à chaînes légères

L'amylose à chaînes légères est une urgence diagnostique au pronostic très réservé, en l'absence de la mise en route rapide d'un traitement spécifique. Il s'agit d'une maladie dans laquelle les symptômes se présentent et évoluent rapidement, sur 2 ou 3 mois, au contraire d'une amylose à transthyrétine dont les symptômes sont en général présents depuis plusieurs mois.

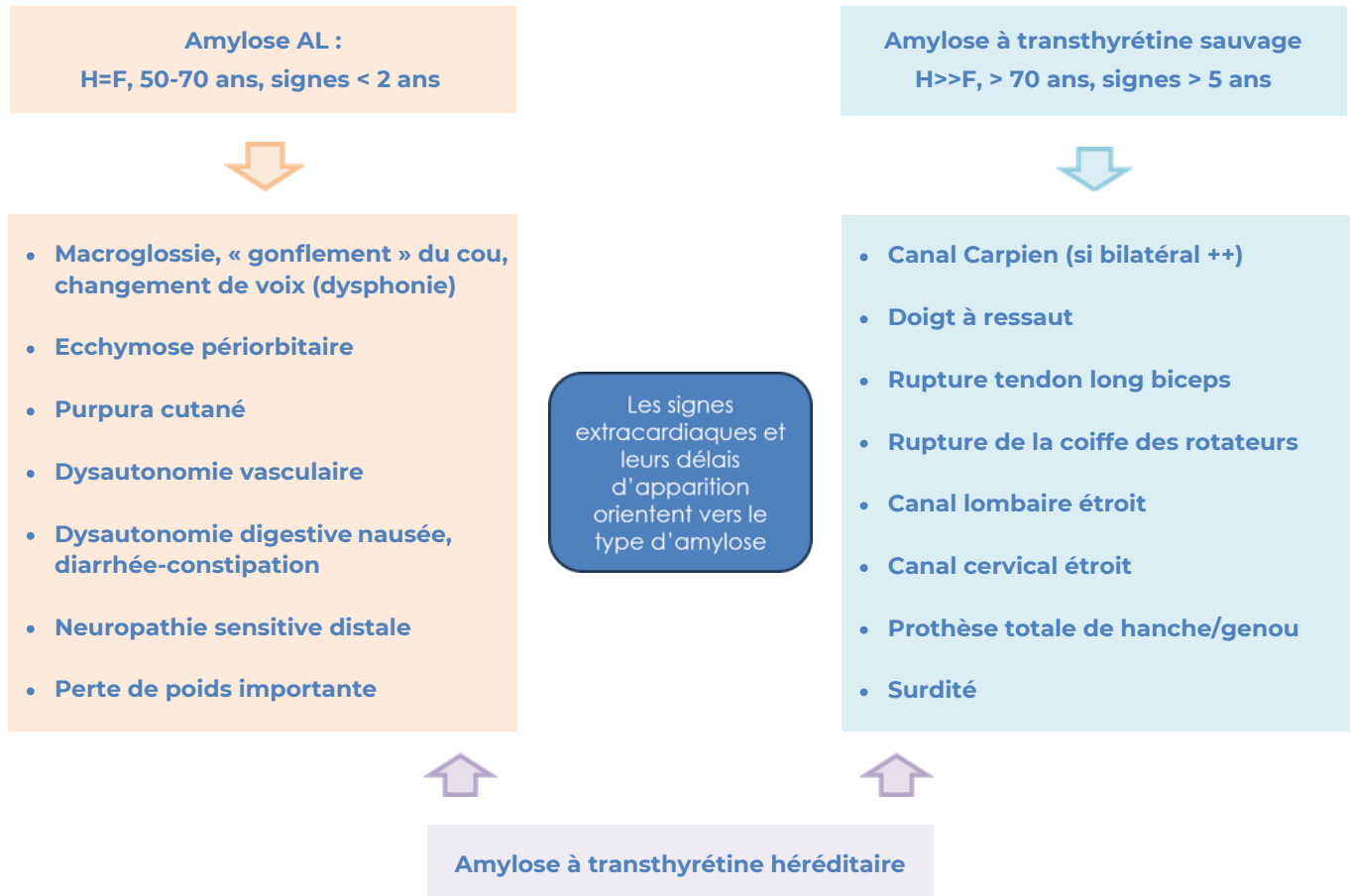
Les signes extracardiaques très évocateurs d'une amylose à chaînes légères sont la présence de :

- un hématome périorbitaire,
- un hématome autour des deux yeux, en forme de paire de lunettes,
- une macroglossie provoquant des problèmes de déglutition, marquant une infiltration au niveau cervical.

Savoir rechercher les symptômes associés à l'amylose à transthyrétine

Les atteintes rhumatologiques liées à des dépôts de transthyrétine sont fréquentes et précèdent très souvent le diagnostic d'amylose cardiaque de plusieurs années. Il faudra donc savoir rechercher des antécédents de syndromes du canal carpien, d'autant plus qu'ils sont bilatéraux ou imparfaitement améliorés par la chirurgie et aussi des symptômes de canal lombaire étroit. Les dépôts de transthyrétine peuvent aussi provoquer des ruptures de tendons, en particulier de celui du grand biceps, et des atteintes osseuses des hanches ou des genoux.

SIGNES EXTRACARDIAQUES ÉVOCATEURS :



Des sympt mes neurologiques associ s   la dysautonomie

Les neuropathies peuvent  tre pr sentes dans les amyloses   cha nes l g res et   transthyr tine. Elles domineront le tableau clinique et pr c deront de plusieurs ann es l'atteinte cardiaque en cas d'amylose   transthyr tine h r ditaire.

Elles sont souvent associ es   des sympt mes de dysautonomie pouvant provoquer des hypotensions, une perte de variabilit  sinusale, ou encore des sympt mes digestifs avec alternance de diarrh e, constipation et douleurs abdominales. La dysautonomie est commune aux deux amyloses. Elle est plus fr quente en cas d'amylose   cha nes l g res s v re et peut, aussi,  tre plus fr quente en cas d'amylose   transthyr tine d'origine h r ditaire. ■

Au total, l'amylose cardiaque est fr quente en pratique clinique quotidienne de cardiologie. On peut rencontrer des patients avec des amyloses, que l'on soit cardiologue interventionnel, rythmologue, imageur ou sp cialiste de l'insuffisance cardiaque. Il faut savoir  tre curieux et ne pas regarder que le c ur, savoir chercher les atteintes extracardiaques et notamment rhumatologiques. Enfin, l'amylose cardiaque   cha nes l g res est une urgence diagnostique vitale.



✨ Voir l'entretien sur Cardio-online.

✓ Quiz

À VOUS DE JOUER !

1. Parmi les manifestations suivantes, laquelle est un signe extracardiaque particulièrement évocateur d'une amylose à chaînes légères (AL) plutôt que d'une amylose à transthyrétine (ATTR) ? (une seule réponse vraie)

- A. Le syndrome du canal carpien bilatéral
- B. L'hématome périorbitaire en forme de paire de lunettes
- C. La rupture du tendon du grand biceps
- D. La sténose du canal lombaire

2. Dans le contexte d'une pratique cardiologique quotidienne, quelle caractéristique d'une sténose valvulaire aortique doit faire évoquer le diagnostic d'amylose cardiaque ? (une seule réponse vraie)

- A. Une sténose à très haut gradient chez un sujet jeune
- B. Une sténose avec des vitesses peu élevées, un bas gradient ou de type bas gradient/bas débit
- C. Une sténose associée à une hypertrophie asymétrique septale exclusive
- D. Une sténose compliquée d'une fuite massive d'apparition brutale



CONCOURS CAS CLINIQUES
4ÈME ÉDITION 2026-2027

Soumettez votre cas !
Avant le 30 octobre 2026

Plus d'informations sur [Cardio-online.fr](https://www.cardio-online.fr)

ÉPISODE 2

Comment passer de la suspicion clinique au diagnostic ?



D'après un entretien réalisé avec le Pr Olivier Lairez, cardiologue au CHU de Toulouse et le Dr Soundous M'Rabet, interne en cardiologie au CHU de Dijon et membre du CCF de la SFC.

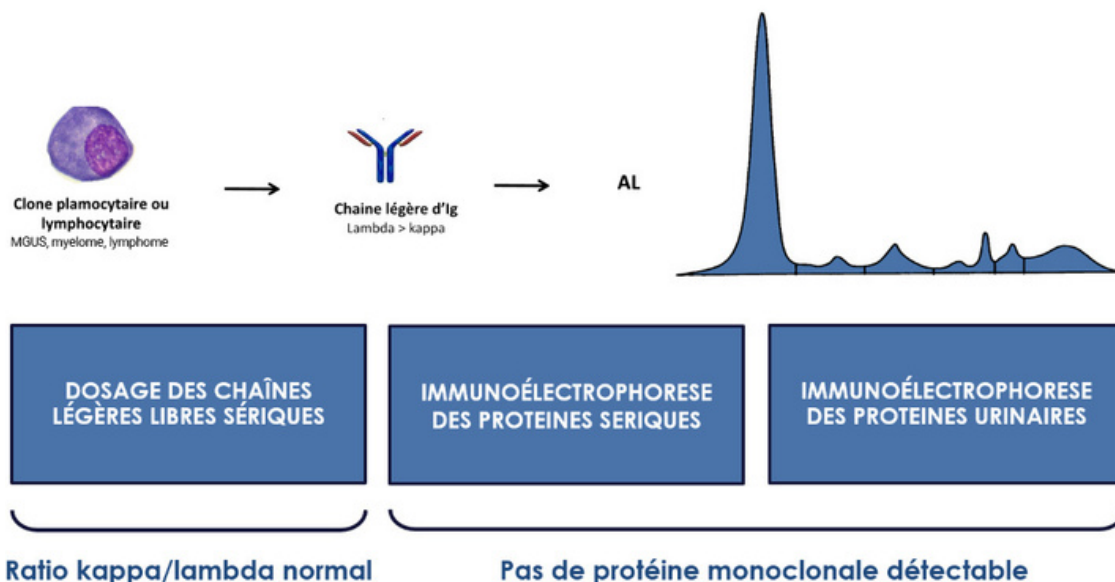
Théoriquement et historiquement, le diagnostic de certitude d'amylose cardiaque à transthyrétine est un diagnostic histologique, mais le cadre dérogatoire mis en place en 2016 permet d'en poser le diagnostic de façon non-invasive après avoir exclu le diagnostic de gammopathie monoclonale et devant un résultat de scintigraphie clairement positif. C'est seulement lorsque ces deux conditions ne sont pas réunies que les investigations nécessiteront d'aller jusqu'au diagnostic histologique.

LE BILAN HÉMATOLOGIQUE POUR ÉLIMINER UNE AMYLOSE AL (URGENCE)

Impérativement éliminer le diagnostic d'amylose à chaînes légères

Les amyloses à chaînes légères sont de pronostic sévère avec une médiane de survie sans traitement de moins de six mois. Elles constituent une urgence diagnostique et thérapeutique visant à détruire le clone plasmocytaire à l'origine de la production des chaînes légères anormales.

Pour l'éliminer, il va être impératif de réaliser un bilan complet à la recherche d'une éventuelle gammopathie monoclonale. Ce bilan comporte une immunoélectrophorèse des protéines sériques et urinaires, ainsi que le dosage des chaînes légères libres sériques, un examen non remboursé, mais indispensable pour éliminer le diagnostic d'amylose à chaînes légères.



La scintigraphie pour poser le diagnostic d'amylose à transthyrétine

Une fois la normalité du bilan hématologique vérifiée, la scintigraphie au traceur osseux, pour laquelle on précisera qu'elle est demandée dans le cadre de la suspicion d'une amylose cardiaque à transthyrétine, va permettre de mesurer la fixation de ce traceur au niveau myocardique.

Cette scintigraphie va grader la fixation cardiaque du traceur osseux suivant la classification de Perugini, avec :

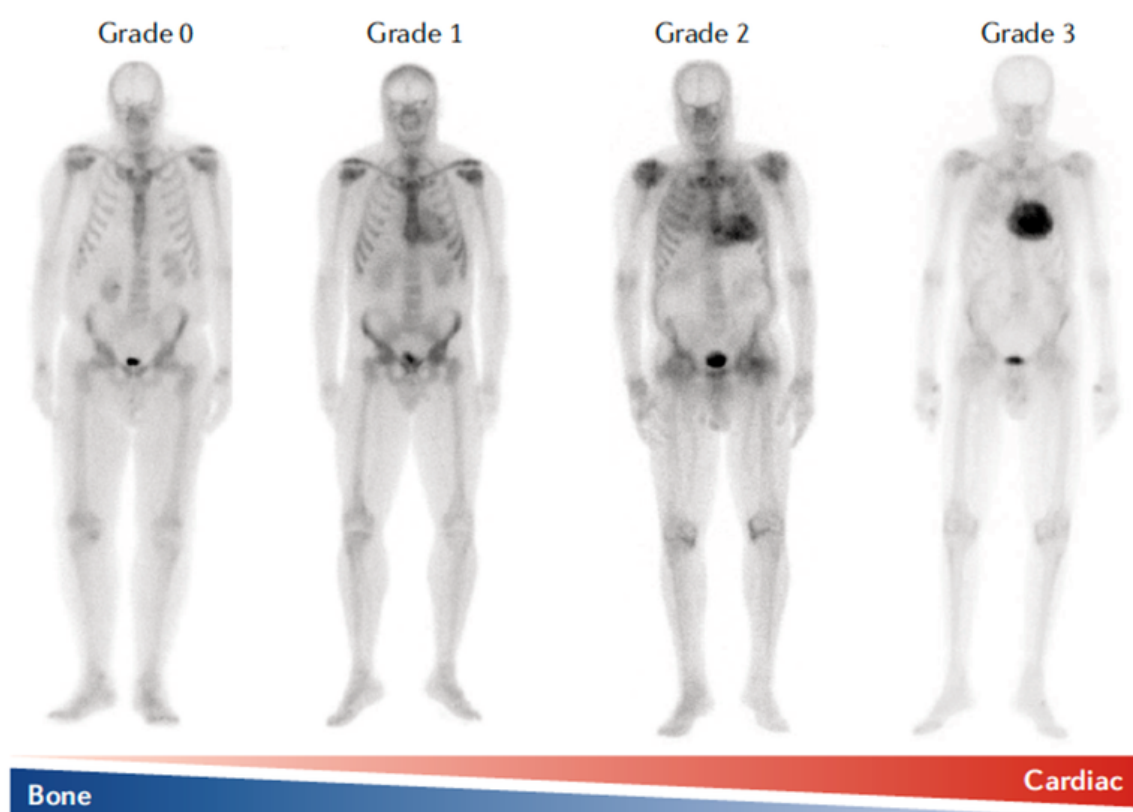
- au grade 0, une absence complète de fixation,
- au grade 1, une fixation discrète inférieure à celle de l'os,
- au grade 2, une fixation intense égale à celle de l'os,
- au grade 3, une fixation intense avec une diminution de la fixation osseuse.

C'est donc l'absence de fixation qui permet, a priori, d'écarter une amylose à transthyrétine. On considère que le diagnostic d'amylose à transthyrétine peut être porté, en l'absence de gammopathie monoclonale, en cas de grade 2 ou 3. Dans les zones grises, lorsque le résultat scintigraphique n'est pas suffisamment clair, il sera nécessaire de compléter les investigations pour arriver à un diagnostic histologique d'amylose à transthyrétine.

Les autres modalités d'imagerie cardiovasculaire peu contributives au diagnostic

Si l'échocardiographie est, bien entendu, indispensable dans le processus d'investigation qui a mené à évoquer le diagnostic d'amylose, elle ne va pas permettre de le confirmer. De même, l'IRM cardiaque n'a pas d'intérêt pour affirmer le diagnostic. ■

LA SCINTIGRAPHIE OSSEUSE





Au total, devant toute suspicion clinique d'amylose cardiaque, le diagnostic non-invasif d'amylose à transthyrétine repose sur deux éléments. Il associe un bilan hématologique complet afin d'éliminer formellement une amylose à chaînes légères et une scintigraphie osseuse. En cas de résultat clair, avec une fixation de grade 2 ou 3, il est possible de poser le diagnostic sans avoir recours à l'histologie, qui sera réservée à l'investigation des situations dans lesquelles le doute persiste.

LIRE, ÉCOUTER OU VISIONNER, À VOUS DE CHOISIR !

Ce FOCUS est une version synthétique de la série vidéo "Amyloses cardiaques, les situations cliniques du cardiologue en formation", disponible également en version podcast.

Pour y accéder, scannez ce QR code :



Quiz

À VOUS DE JOUER !

3. Quel examen biologique est indispensable pour éliminer formellement le diagnostic d'amylose à chaînes légères (AL) ? *(une seule réponse vraie)*

- A. Le dosage du NT-proBNP et de la troponine ultra-sensible d'amylose (AL ou ATTR)
- B. La recherche de la mutation du gène TTR
- C. L'immunoélectrophorèse des protéines sériques et urinaires couplée au dosage des chaînes légères libres sériques
- D. Le dosage de la préalbumine

4. Sur une scintigraphie au traceur osseux, quels grades de la classification de Perugini permettent de porter le diagnostic d'amylose à transthyrétine de façon non-invasive (si la gammopathie monoclonale est exclue) ? *(une seule réponse vraie)*

- A - Grades 0 et 1
- B - Grade 1 uniquement
- C - Grades 2 et 3
- D - Grade 3 uniquement

👉 [Voir l'entretien sur Cardio-online.](#)

Série CMH

les situations cliniques du cardiologue en formation



Série Amyloses cardiaques

AMYLOSES
CARDIAQUES

Les situations cliniques du cardiologue en formation

LES SITUATIONS CLINIQUES DU
CARDIOLOGUE
EN FORMATION
TOUTES LES SÉRIES À
RETROUVER SUR
CARDIO-ONLINE

Série HTA

HTA

les situations cliniques du cardiologue en formation



ÉPISODE 3

Quel bilan initial réaliser pour une amylose cardiaque à transthyrétine ?



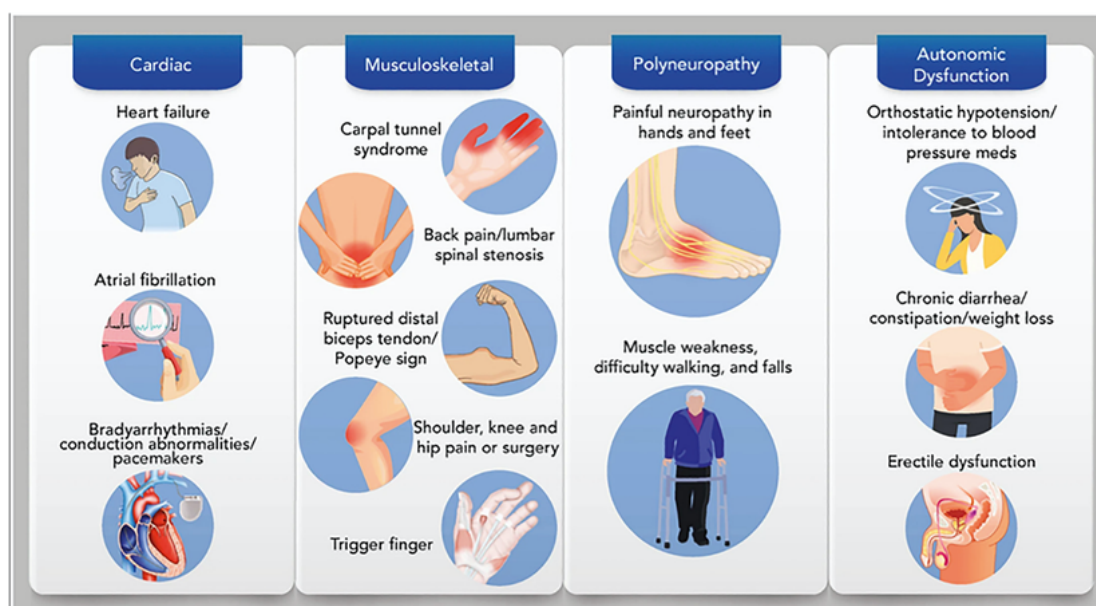
D'après un entretien réalisé avec le Dr Antoine Jobbé-Duval, cardiologue au Médipôle Hôpital Mutualiste à Villeurbanne et le Dr Nicolas Cabaye, cardiologue au CHU de Rouen, et membre du CCF de la SFC.

Le bilan d'une amylose cardiaque à transthyrétine commence avec la confirmation de son diagnostic. Il repose d'abord sur l'élimination formelle d'une gammopathie monoclonale, avec la réalisation d'une immunoélectrophorèse des protéines sériques et urinaires, associée au dosage impératif des chaînes légères libres sériques. Il s'appuie ensuite sur le résultat sans ambiguïté de la scintigraphie osseuse mettant en évidence une fixation positive de niveau 2 ou 3 dans la classification de Perugini.

Un bilan clinique pour rechercher les atteintes extracardiaques

Le bilan clinique permettra de rechercher les signes d'insuffisance cardiaque et d'une éventuelle atteinte valvulaire, mais s'attachera aussi à rechercher les signes extracardiaques associés aux dépôts amyloïdes, en particulier au niveau articulaire et tendineux. Ce bilan permettra d'évaluer de façon globale l'impact de la maladie sur la qualité de vie du patient.

SIGNES ET SYMPTÔMES ASSOCIÉS À L'AMYLOSE À TRANSTHYRÉTINE



Source : Eicher JC et al, Revue Med Interne 2020; Gertz M et al, BMC Fam Pract 2020; Maurer MS et al, CircHeart Fail 2019

Un bilan cardiologique initial de référence

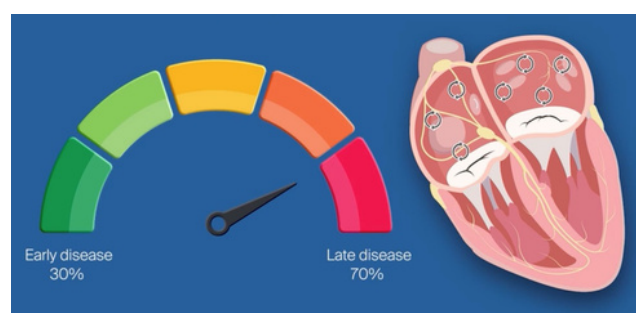
L'ECG va permettre de rechercher d'éventuels troubles de conduction et servira de référence dans le suivi de la maladie. Le bilan biologique initial comportera au minimum le dosage du NT-proBNP et de la troponine ainsi que l'évaluation de la fonction rénale.

L'échocardiographie initiale comportera une mesure du strain, qui constitue un élément précieux pour évaluer le pronostic initial et assurer le suivi. L'évaluation de la valve aortique intégrera les particularités des atteintes associées à l'amylose à transthyrétine, qui sont souvent sévères mais atypiques, souvent de bas gradient/bas débit. Dans ce bilan initial, l'IRM cardiaque n'a pas d'indication particulière.

Rechercher systématiquement la fibrillation atriale

La fibrillation atriale est extrêmement fréquente dans l'amylose à transthyrétine et doit être recherchée systématiquement par un Holter ECG initial que l'on répétera deux fois par an.

FA ET AMYLOSES CARDIAQUES À TRANSTHYRÉTINE



Des avis spécialisés adaptés au bilan clinique

Les atteintes articulaires et tendineuses étant très fréquentes, il sera souvent utile

de prendre un avis rhumatologique. De même, l'avis neurologique pourra être demandé, tout comme celui du gastro-entérologue en cas de symptômes de dysautonomie.

L'avis gériatrique pourra être particulièrement pertinent en cas d'identification de fragilités liées à l'âge lors du bilan initial. Ces fragilités peuvent être identifiées à l'aide du score SEGA relativement rapide à réaliser en consultation.

Le dépistage génétique pour toutes les amyloses à transthyrétine

Le test génétique est à proposer à tous les patients diagnostiqués d'une amylose à transthyrétine, quel que soit leur âge, puisque 5 % des patients de plus de 70 ans sont porteurs de mutations. L'identification de mutations permet de mettre en place une enquête familiale, qui sera réalisée dans un centre de compétence ou de référence. ■



Au total, le bilan initial d'une amylose cardiaque à transthyrétine comporte un bilan clinique complet, à la recherche de signes cardiaques et extracardiaques d'atteinte amyloïde. Il comprend également un ECG pour dépister d'éventuels troubles conductifs, ainsi qu'un Holter ECG afin de rechercher une fibrillation atriale. Le bilan est complété par une échocardiographie de référence, avec la mesure du strain, et l'évaluation d'une éventuelle valvulopathie aortique associée. Enfin, un bilan génétique est proposé à tous les patients.

ÉVALUATION RAPIDE PAR LE SCORE SEGA

	0	1	2	Score :
Age	74 ans ou moins	Entre 75 et 84 ans	85 ans ou plus	
Provenance	Domicile	Domicile avec aide prof.	FL ou EHPAD	
Médicaments	3 médicaments ou moins	4 à 5 médicaments	6 médicaments ou +	
Humeur	Normale	Parfois anxieux ou triste	Déprimé	
Perception de sa santé par rapport aux personnes de même âge	Meilleure santé	Santé équivalente	Moins bonne santé	
Chute dans les 6 derniers mois	Aucune chute	Une chute sans gravité	Chute(s) multiples ou compliquée(s)	
Nutrition	Poids stable, apparence normale	Perte d'appétit nette depuis 15 jours ou perte de poids (3 kg en 3 mois)	Dénutrition franche	
Maladies associées	Absence de maladie connue ou traitée	De 1 à 3 maladies	Plus de 3 maladies	
AIVQ (confection des repas, téléphone, prise des médicaments, transports)	Indépendance	Aide partielle	Incapacité	
Mobilité (se lever, marcher)	Indépendance	Soutien	Incapacité	
Continence (urinaire et / ou fécale)	Continence	Incontinence occasionnelle	Incontinence permanente	
Prise des repas	Indépendance	Aide ponctuelle	Assistance complète	
Fonctions cognitives (mémoire, orientation)	Normales	Peu altérées	Très altérées (confusion aiguë, démence)	
TOTAL :				 / 26

INTERPRÉTATION

Score ≤ 8 Personne peu fragile	8 < Score ≤ 11 Personne fragile	Score > 11 Personne très fragile
-----------------------------------	------------------------------------	-------------------------------------

Quiz

À VOUS DE JOUER !

5. Quelle est la recommandation concernant le dépistage génétique pour l'amylose à transthyrétine ? (une seule réponse vraie)

- A. Il est réservé uniquement aux patients de moins de 50 ans
- B. Il doit être proposé à tous les patients diagnostiqués, quel que soit leur âge
- C. Il n'est utile qu'en présence d'antécédents familiaux avérés
- D. Il n'est réalisé qu'en cas de scintigraphie douteuse

6. Quel examen est préconisé lors du bilan initial (et à répéter deux fois par an) pour dépister une complication extrêmement fréquente de l'amylose à transthyrétine ? (une seule réponse vraie)

- A. L'IRM cardiaque
- B. Le Holter ECG pour rechercher une fibrillation atriale
- C. L'épreuve d'effort métabolique (VO2 max)
- D. L'échographie transœsophagienne

 Voir l'entretien sur Cardio-online.

ÉPISODE 4

Quelle prise en charge initiale mettre en place pour une amylose cardiaque à transthyrétine ?



D'après un entretien réalisé avec le Pr Thibaut Damy, cardiologue à l'hôpital Henri-Mondor à Créteil et le Dr Manel El Blidi-Rahmani, cardiologue à l'hôpital Bicêtre et membre du CCF de la SFC.

La prise en charge initiale de l'amylose cardiaque à transthyrétine va d'abord viser à l'adaptation des traitements de l'insuffisance cardiaque, avant la mise en route d'un traitement spécifique ciblant la transthyrétine.

Un traitement de l'insuffisance cardiaque adapté aux conséquences de l'amylose à transthyrétine

Certains des médicaments habituels de l'insuffisance cardiaque peuvent être délétères quand celle-ci est liée à une amylose à transthyrétine. C'est le cas des bêtabloquants, dont l'effet sur la fréquence cardiaque est souvent mal toléré des patients, du fait de leur effet inotrope négatif associé à la maladie. C'est aussi le cas des IEC et des ARA II, car les patients ont souvent des hypotensions liées à la fois au bas débit cardiaque et à la dysautonomie vasculaire. Les traitements de l'insuffisance cardiaque à utiliser seront donc les diurétiques de l'anse, adaptés à la congestion, les inhibiteurs de SGLT2 et les anti-aldostérones.

AMYLOSE CARDIAQUE À TRANSTHYRÉTINE ET TRAITEMENTS DE L'INSUFFISANCE CARDIAQUE

SGLT2 inhibitors	Advised
MRA	Advised
Beta-Blockers	Not advised in LVEF>40% Possible in LVEF<40%
Sacubitril/Valsartan	Unknown/Not advised
ACEI/ARB	Not Advised

Source : Heart failure guideline-directed medical therapies in ATTR-CM Pablo Garcia-Pavia EHJ 2025

Un traitement spécifique à instaurer

Une fois le diagnostic d'amylose cardiaque à transthyrétine affirmé, il sera possible de mettre en place un traitement spécifique qui permettra la stabilisation des tétramères de transthyrétine, avec le tafamidis (qui est le seul médicament remboursé en première intention pour ces patients).

Prendre en charge la fibrillation atriale

Les patients ayant une amylose cardiaque à transthyrétine sont à haut risque de

développer une fibrillation atriale, avec un risque thrombogène élevé du fait de l'infiltration atriale qui va toucher les quatre cavités cardiaques.

Au premier épisode de FA, on pourra tenter une cardioversion, mais en ayant préalablement éliminé la présence d'un thrombus. Lorsque les patients sont en FA rapide, on pourra proposer un traitement par amiodarone pour ralentir la fréquence cardiaque du patient, avec, parfois, des petites doses de bêtabloquants.

Une prise en charge globale à mettre en place

L'information et l'éducation du patient lors de la mise en place du traitement initial vont lui permettre de comprendre les conséquences multisystémiques de sa maladie. Cela permettra également de partager avec lui les objectifs du traitement, tant sur le plan cardiaque que pour ses atteintes extracardiaques. On pourra discuter de l'intérêt d'un séjour dans un centre de réadaptation, en étant vigilant par rapport à une éventuelle insuffisance chronotrope, fréquemment associée à l'amylose à transthyrétine.

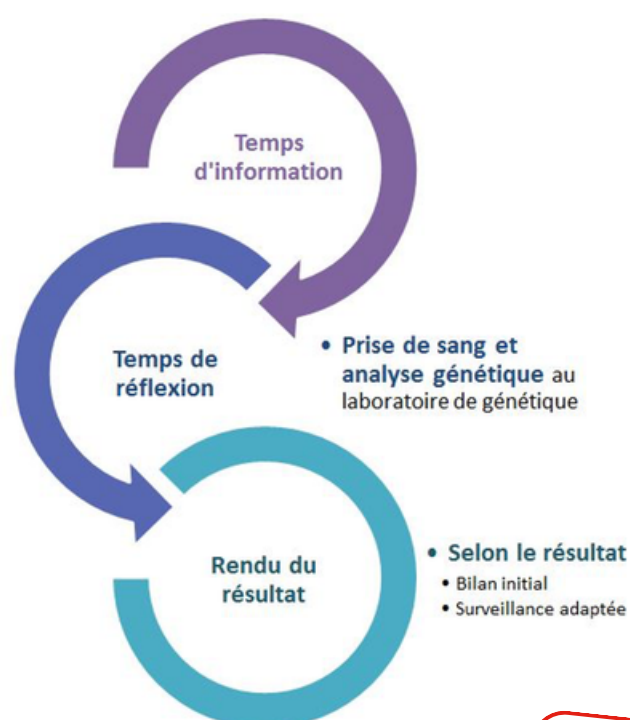
Prendre le temps d'expliquer le pourquoi du test génétique

Les patients diagnostiqués d'une amylose cardiaque à transthyrétine sont généralement âgés et ont du mal à comprendre le lien entre l'hérédité et leur maladie. Il faudra donc leur expliquer le lien et le pourquoi du test génétique proposé.

Si le test revient positif, il faudra lancer le conseil génétique dans la famille, conseil qui sera réalisé dans l'un des centres

génétiques français (dont la liste se trouve sur le site du Réseau Amylose : <https://reseau-amylose.org/>). Les apparentés pourront y prendre rendez-vous avec un généticien, seul en droit de prescrire un test génétique de dépistage dans ce contexte. La démarche se déroulera en trois étapes : une première étape d'information avec le généticien, une psychologue et un médecin, une deuxième étape de réflexion avant le prélèvement sanguin et la troisième étape de rendu du résultat. ■

CONSULTATION DE CONSEIL GENETIQUE EN PRATIQUE



Au total, le traitement de l'insuffisance cardiaque doit être adapté aux spécificités de l'amylose à transthyrétine. La fibrillation atriale est très fréquente et doit faire l'objet d'une prise en charge adaptée. Enfin, le test génétique est un élément clé dans l'identification précoce des apparentés porteurs de mutation de la transthyrétine.



✈ Voir l'entretien sur Cardio-online.

✓ Quiz

À VOUS DE JOUER !

7. Concernant le traitement de l'insuffisance cardiaque associée à l'amylose à transthyrétine, quelles classes thérapeutiques sont souvent mal tolérées et potentiellement délétères ? (une seule réponse vraie)

- A. Les diurétiques de l'anse et les anti-aldostérones
- B. Les inhibiteurs de SGLT2
- C. Les bêtabloquants, les IEC et les ARA II
- D. Les anticoagulants oraux directs

8. Lors d'une enquête familiale (si le test génétique du patient est positif), qui est le seul professionnel autorisé à prescrire un test de dépistage chez un apparenté ? (une seule réponse vraie)

- A. Le cardiologue du patient index
- B. Le médecin traitant de l'apparenté
- C. Un généticien
- D. Un psychologue clinicien



Devenir membre de la SFC, c'est s'engager au sein d'une communauté professionnelle, à vos côtés pour **vous informer et vous accompagner dans vos projets** de communication, de formation et de recherche.



Les membres de la SFC ont accès à de nombreux avantages exclusifs :

- ⌚ Intégrer la communauté de sa spécialité
- ⌚ Bénéficier d'un accès complet à Cardio-online
- ⌚ Participer aux JESFC à un tarif préférentiel
- ⌚ S'assurer une affiliation à l'ESC
- ⌚ Recevoir les revues d'expression de la SFC
- ⌚ Avoir accès à l'actualité en cardiologie
- ⌚ Candidater aux prix et bourses
- ⌚ Diffuser ses offres d'emploi

Devenez membre !



www.sfc cardio.fr

ÉPISODE 5

Comment évaluer et réévaluer un patient traité pour une amylose cardiaque à transthyrétine ?



D'après un entretien réalisé avec le Pr Vincent Algalarrondo, cardiologue à l'hôpital Bichat à Paris et le Dr Nabil Bouali, cardiologue au CHU de Poitiers et président du CCF de la SFC.

Le suivi structuré des patients diagnostiqués d'une amylose cardiaque à transthyrétine est essentiel pour permettre les adaptations thérapeutiques nécessaires, tant en ce qui concerne les traitements de support que le traitement spécifique.

Un bilan semestriel

Le bilan semestriel d'un patient traité pour une amylose cardiaque à transthyrétine va permettre l'évaluation clinique et biologique de la maladie. Le bilan biologique est celui de l'insuffisance cardiaque avec le dosage du NT-proBNP, de la troponine et la surveillance de la fonction rénale.

SUIVI DU PATIENT TRAITÉ POUR UNE AMYLOSE CARDIAQUE À TRANSTHYRÉTINE

Diagnosis and treatment of cardiac amyloidosis: a position statement of the ESC Working Group and Pericardial Diseases

ATTR

Patients with cardiac amyloidosis

Every 6 months:

- ECG
- Blood tests including NT-proBNP and troponin
- Neurological evaluation (if ATTRv)
- 6MWD (optional)
- KCCQ (optional)

Every 12 months:

- Echocardiography/CMR
- 24-h Holter ECG
- Ophthalmological evaluation (if ATTRv)

Source : Garcia-Pavia P, et al. EurHeart J. 2021;42:1554-1568

S'il n'y a pas aujourd'hui de test biologique validé pour suivre la réponse aux traitements spécifiques, les recherches actuelles suggèrent que la préalbumine pourrait devenir un marqueur utilisable en clinique.

Le bilan devra reprendre à chaque fois le patient dans sa globalité, pour suivre l'évolution des manifestations cardiaques et extracardiaques de son amylose. Il permettra de vérifier la tolérance des traitements de support et d'évaluer l'état rythmologique du patient, à très haut risque de fibrillation atriale.

Pouvoir détecter les patients non-répondeurs

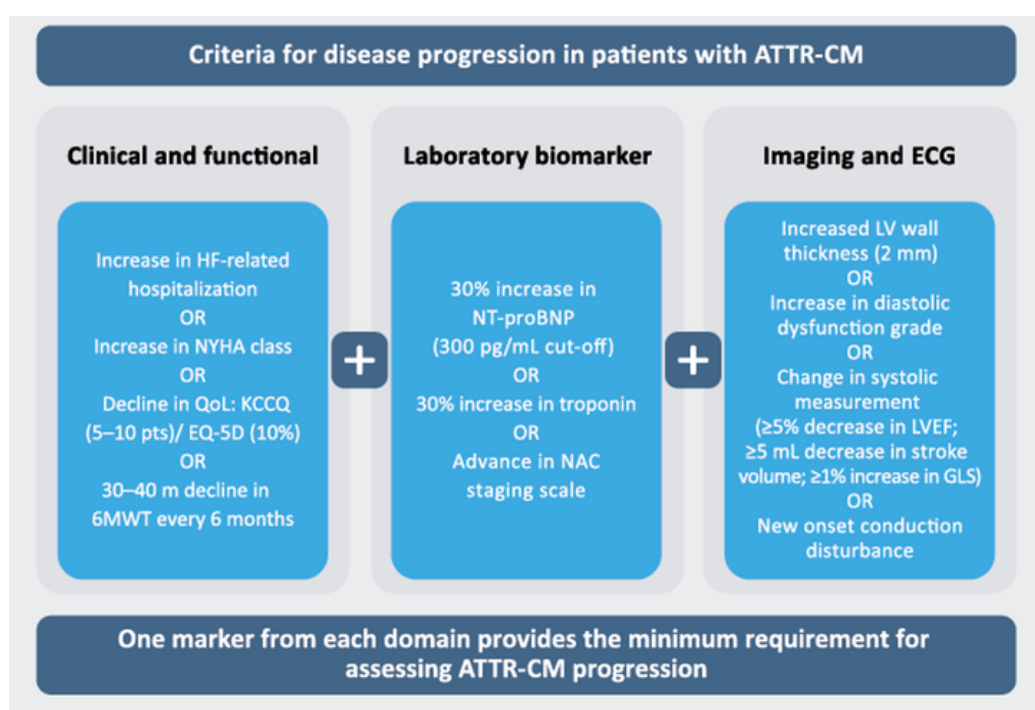
L'un des enjeux du suivi des patients sous traitement spécifique est de pouvoir détecter les patients non-répondeurs. On estime que 20 % des patients ne seraient pas répondeurs à leur traitement de première ligne et pourraient bénéficier d'un changement de classe

thérapeutique en passant par exemple d'un stabilisateur de la transthyrétine à un bloqueur de la production de la transthyrétine.

Les critères qui permettent d'identifier ces patients intègrent à la fois des éléments cliniques (hospitalisation pour insuffisance cardiaque, aggravation cardiaque, aggravation de la classe NYHA, déclin du test de marche, augmentation du besoin en diurétiques), biologiques (NT-proBNP, troponine et fonction rénale), d'imagerie (augmentation des épaisseurs myocardiques à l'échocardiographie, dégradation du strain) et rythmologiques (apparition de troubles conductifs).

L'identification des patients progressant sous traitement permet à la fois d'optimiser leur traitement de support et de discuter des nouvelles options de traitement spécifique, dans le cadre de la réunion de concertation pluridisciplinaire nationale dédiée aux amyloses cardiaques à transthyrétine. ■

SUIVI : PRÉVENIR LES COMPLICATIONS, MONITORER LA RÉPONSE AU TRAITEMENT



Source : European Journal of Heart Failure (2021) doi:10.1002/ehf.2198



Au total, le suivi du patient ayant une amylose cardiaque à transthyrétine doit être régulier et complet.

Il permet d'adapter les traitements non spécifiques de l'insuffisance cardiaque et les traitements des conséquences des dépôts amyloïdes.

Il permet également d'identifier les patients mauvais ou non-répondeurs, qui vont pouvoir bénéficier d'une discussion sur un éventuel traitement spécifique de deuxième ligne, dans le cadre de la RCP nationale amylose.

« L'amylose cardiaque doit désormais faire partie du raisonnement quotidien du cardiologue. »

Quiz

À VOUS DE JOUER !

9. À quelle fréquence le bilan clinique et biologique (comprenant notamment le dosage du NT-proBNP et de la troponine) doit-il être réalisé pour suivre un patient traité ? (une seule réponse vraie)

- A. Bilan mensuel
- B. Bilan trimestriel
- C. Bilan semestriel
- D. Bilan annuel

10. D'après les estimations, quelle est la proportion de patients qui ne seraient pas répondeurs à leur traitement spécifique de première ligne et pourraient nécessiter un changement de thérapie ? (une seule réponse vraie)

- A. 5 %
- B. 10 %
- C. 20 %
- D. 35 %



ATELIERS PRATIQUES
de Cardio-online

Les **ATELIERS PRATIQUES**
de Cardio-online en replay

Cardiologue-néphrologue, comment accompagner la titration optimale de l'insuffisant cardiaque ?

Le Replay

 [Voir l'entretien sur Cardio-online.](#)



Réponses aux quiz

- 1) **Réponse B** : L'hématome périorbitaire (tout comme la macroglossie) est un signe extracardiaque très spécifique et évocateur de l'amylose AL (urgence vitale).
- 2) **Réponse B** : L'infiltration amyloïde fige et rigidifie le myocarde, ce qui réduit le volume d'éjection et entraîne des profils hémodynamiques typiques de bas gradient/bas débit.
- 3) **Réponse C** : C'est le seul bilan hématologique complet qui permet de détecter un clone plasmocytaire et ainsi d'éliminer formellement l'amylose AL.
- 4) **Réponse C** : Une fixation intense égale (grade 2) ou supérieure à celle de l'os (grade 3), couplée à un bilan hématologique normal, permet de poser formellement le diagnostic d'ATTR sans recourir à la biopsie.
- 5) **Réponse B** : Environ 5 % des patients de plus de 70 ans diagnostiqués d'une ATTR sont porteurs de mutations. Ce test est indispensable pour ouvrir la voie à une enquête familiale.
- 6) **Réponse B** : L'infiltration amyloïde diffuse dans les quatre cavités rend les oreillettes très fragiles et la fibrillation atriale y est extrêmement fréquente. Le Holter est donc indispensable.
- 7) **Réponse C** : Les bêtabloquants aggravent l'hémodynamique par effet inotrope et chronotrope négatif (le patient a besoin de sa fréquence pour maintenir son débit). Les IEC/ARA II causent des hypotensions sévères à cause de la dysautonomie sous-jacente.
- 8) **Réponse C** : La démarche doit s'effectuer au sein d'un centre génétique. Seul un médecin généticien, au terme d'un parcours encadré (information, réflexion, rendu), a le droit de prescrire ce test à un apparenté.
- 9) **Réponse C** : Le bilan semestriel permet d'évaluer de manière fiable et régulière la tolérance des traitements et l'évolution globale (clinique, biologique, imagerie) de la maladie.
- 10) **Réponse C** : On estime qu'environ 20 % des patients sous traitement de première ligne progressent et deviennent non-répondeurs, justifiant une discussion en RCP pour une éventuelle deuxième ligne.

Cardio-online est la plateforme digitale d'information et d'éducation de la Société Française de Cardiologie.

Europa Digital & Publishing
19, allées Jean Jaurès
31000 Toulouse
France

Directeur de la publication :
Frédéric Doncieux

Rédacteur en chef :
Pr Albert Hagège

Un dossier coordonné par le Dr Antonin Trimaille, préparé et réalisé par le Dr Pierre Delahousse, avec la contribution des Prs Vincent Algalarrondo, Thibaud Damy, Olivier Lairez et Nicolas Lamblin ainsi que des Drs Antoine Jobbé-Duval, Nabil Bouali, Nicolas Cabaye, Manel El Blidi-Rahmani et Soundous M'Rabet.

Mise en page et graphisme :
Marion Jort
Fabien Pichard
Vaïtua Van Dac

Ce document a été réalisé en toute indépendance et sous la seule responsabilité des auteurs, du coordonnateur et du directeur de la publication, qui sont garants de l'objectivité de l'information délivrée. Le Comité Éditorial de Cardio-online est consultable sur www.cardio-online.fr

L'objectif de ce document est de fournir des informations sur l'état actuel de la recherche. Les données présentées sont susceptibles de ne pas être validées par la commission d'Autorisation de Mise sur le Marché, et ne doivent donc pas être mises en pratique. Certaines données publiées dans ce projet de l'éditeur peuvent ne pas avoir été validées par les Autorités Françaises.

Copyright © Europa Digital & Publishing 2026

Tous droits réservés. Aucune partie de ce document ne peut être reproduite, stockée dans un système d'extraction ou transmise, sous quelque forme ou par quelque moyen que ce soit, électronique ou mécanique, sans l'autorisation écrite préalable de l'éditeur Europa Digital & Publishing.

Toute demande relative à une reproduction en dehors du cadre ci-dessus doit être adressée à Europa Digital & Publishing à l'adresse contact@cardio-online.fr.

Au cœur des patients,



JESFC
2027



13-15 janvier
Palais des Congrès de Paris

Retrouvez toute l'actualité des JESFC
sur sfcardio.fr et cardio-online.fr

#JESFC