

# Amylose

**Auteur: Professeur Gilles Grateau<sup>1</sup>**

**Date de création : avril 1999**

**Mises à jour : janvier 2000**

**mai 2001**

**juillet 2002**

**juin 2003**

**février 2005**

**Editeur scientifique : Professeur Loïc Guillevin**

<sup>1</sup>Service de médecine interne, CHU Hôpital Hôtel-Dieu, 1 Place du Parvis Notre-Dame, 75181 Paris Cedex 4, France. [gilles.grateau@htd.ap-hop-paris.fr](mailto:gilles.grateau@htd.ap-hop-paris.fr)

[Résumé](#)

[Mots-clés](#)

[Nom de la maladie et de ses synonymes](#)

[Maladies exclues](#)

[Critères diagnostiques/définition](#)

[Le diagnostic différentiel](#)

[Incidence](#)

[Description clinique](#)

[Mode de prise en charge incluant les traitements](#)

[Méthodes de diagnostic biologique](#)

[Conseil génétique](#)

[Diagnostic prénatal](#)

[Questions non résolues et commentaires](#)

[Références](#)

## Résumé

*L'amylose est un vaste groupe de maladies diagnostiquées histologiquement par la présence de dépôts protéiques insolubles dans les tissus. La classification des amyloses repose sur un éventail des signes cliniques et sur la nature biochimique de la protéine amyloïde impliquée dans la formation des dépôts. La grande majorité des amyloses sont des maladies multisystémiques et méritent souvent le qualificatif de généralisée ou diffuse. Les principaux organes concernés sont le rein, le coeur, le tube digestif, le foie, la peau, le nerf périphérique, l'oeil et en définitive, la quasi totalité des organes. L'évolution est le plus souvent sévère avec destruction des organes atteints. Il existe aussi quelques formes localisées. Les formes les plus fréquentes sont les amyloses AL (immunoglobuliniques), AA (inflammatoires) et ATTR (de la transthyrétine). Le traitement symptomatique est utilisé en cas de défaillance irréversible du rein (dialyse ou transplantation rénale). Dans les amyloses AL le traitement vise à réduire la production de l'immunoglobuline monoclonale responsable des dépôts par chimiothérapie. Dans l'amylose AA, l'essentiel est de traiter l'inflammation sous-jacente. Dans les amyloses de la transthyrétine, protéine produite par le foie, une transplantation peut être proposée dans le but de supprimer la production de la protéine toxique. Le diagnostic prénatal peut être proposé dans les formes sévères, notamment dans les neuropathies amyloïdes de type portugais.*

## Mots-clés

dépôts protéiques, maladies multisystémiques, amyloses AL, AA, ATTR

**Nom de la maladie et de ses synonymes**

- Amyloses ;
- Amyloïdoses.

Il existe des synonymes pour certaines variétés :

- Amylose AL ou amylose immunoglobulinique ou primitive ou primaire
- Amylose AA ou amylose inflammatoire ou réactionnelle ou secondaire
- Amylose ATTR, elle comprend la grande majorité des polyneuropathies amyloïdes familiales qui étaient regroupées en 4 formes cliniques (FAP I, II, III, IV). FAP : familial amyloid polyneuropathy. Seules les FAP de type I (appelée aussi amylose portugaise) et II appartiennent maintenant aux amyloses de la transthyréline, la FAP III est liée à l'apolipoprotéine AI et la FAP IV à la gelsoline. Cette dernière est encore appelée amylose finnoise ou finlandaise ou dystrophie cornéenne grillagée de type 2.
- Les cardiopathies amyloïdes familiales sont des formes liées à la transthyréline.
- Les amyloses rénales familiales ou amyloses d'Ostertag sont dues à des protéines multiples : apoAI, fibrinogène, lysozyme.

**Maladies exclues**

Les variétés d'amyloses qui n'intéressent que le système nerveux central ne sont pas abordées ici.

**Critères diagnostiques/définition**

On appelle amylose un vaste groupe de maladies définies par la présence de dépôts protéiques insolubles dans les tissus. Le diagnostic d'amylose est donc histologique. La classification des amyloses repose sur l'éventail des signes cliniques et sur la nature biochimique de la protéine amyloïde impliquée dans la formation des dépôts. (Cf tableau 1)

**Tableau 1 : Nomenclature et classification des amyloses**

Protéine amyloïde	Précurseur	Diffusion	Syndromes ou tissus atteints
AL	chaîne d'Ig (κ,λ) légère	G, L	(primitive) isolée ou associée au myélome
AH	chaîne d'IgG (γ) lourde	G, L	isolée

AA	apoSAA	G, L	(secondaire) infections, inflammations chroniques, tumeurs, TRAPS, FMF, syndrome de Muckle et Wells
ATTR	transthyréline mutée	G	héréditaire
	transthyréline normale	G	sénile
Aβ2M rénale chronique	β2-microglobuline	G	associée à l'insuffisance terminale
AApoAI	apolipoprotéine AI	G L	héréditaire aortique (intima)
AApoAII	Apolipoproteine AII	G	Héréditaire
AApoAIV	Apolipoproteine AIV	G	sénile
AGel	gelsoline	G	héréditaire
ALys	lysosyme	G	héréditaire
AFib	fibrinogène	G	héréditaire
ACys	cystatine C	L	hémorragie cérébrale héréditaire maladie d'Alzheimer trisomie 21
Aβ	précurseur de la protéine Aβ (AβPP)	L	angiopathie amyloïde cérébrale héréditaire ou sporadique
APrPsc	préc. de la protéine prion	L	encéphalopathies spongiformes
ACal	procalcitonine	L	cancer médullaire de la thyroïde
AANF	facteur atrial natriurétique	L	amylose auriculaire isolée
AIAPP	amyline	L	îlots de Langerhans du diabète de type 2, insulinome
Alns*	insuline	L	iatrogénique
APro*	prolactine	L	prolactinome, hypophyse sénile
AKep*	kératoépithéline	L	dystrophies cornéennes grillagées
ABri*	BRI-L	L	démence héréditaire britannique
ALact*	lactoferrine	L	vésicule séminale
Amed*	Lactadhérine	L	aortique (média)
A	séménogéline	L	Vésicule séminale

G : amylose généralisée ; L : amylose localisée ; Préc : précurseur ; \* : Nomenclature non officielle

### Le diagnostic différentiel

Le diagnostic est histologique et pose rarement des problèmes avec d'autres formes de dépôts.

### Incidence

L'incidence est inconnue.

### Description clinique

La grande majorité des amyloses sont des maladies multisystémiques, c'est à dire qui touchent plusieurs organes ou systèmes, elles méritent ainsi souvent le qualificatif de généralisée ou diffuse. Les principaux organes atteints sont le rein, le cœur, le tube digestif, le foie, la peau, le nerf périphérique et l'œil ; en définitive, la quasi-totalité des organes peut être concernée.

L'évolution est le plus souvent sévère avec destruction des organes atteints.

Il existe aussi quelques formes localisées.

Les formes les plus fréquentes sont les amylose AL, AA et ATTR.

### Mode de prise en charge incluant les traitements

Il n'y a pas actuellement de traitement commun à toutes les variétés d'amylose. Le traitement de suppléance est utilisé en cas de défaillance irréversible du rein (dialyse ou transplantation rénale).

Dans les amyloses AL le traitement vise à réduire, par chimiothérapie, la production de l'immunoglobuline monoclonale responsable des dépôts. Plusieurs formes de chimiothérapie plus ou moins lourde sont actuellement proposées. Un traitement "radical" du clone plasmocytaire à la source de la production d'immunoglobuline a récemment été proposé sous forme d'autogreffe de moelle osseuse ou de cellules souches périphériques. La place de ce traitement n'est pas encore établie.

Dans l'amylose AA, l'essentiel est de traiter l'inflammation sous-jacente. L'intérêt des nouveaux médicaments anti-inflammatoires (anti-TNF, anti-IL1) est à établir.

Dans les amyloses de la transthyrétine, protéine produite par le foie, une transplantation hépatique a récemment été proposée, dans le but de supprimer la production de la protéine toxique.

### Méthodes de diagnostic biologique

L'examen anatomopathologique permet le

diagnostic d'amylose et aide à la caractérisation de la nature biochimique de celle-ci avec l'immunohistochimie.

Dans les formes héréditaires, les mutations peuvent être recherchées.

### Conseil génétique

Il est utile dans les formes héréditaires d'amylose généralisée, notamment dans les formes liées à la transthyrétine.

### Diagnostic prénatal

Il peut être proposé dans les formes sévères, notamment dans les neuropathies amyloïdes de type portugais.

### Questions non résolues et commentaires

Le traitement de ces maladies reste à trouver. Des médicaments spécifiques, c'est-à-dire s'opposant aux différentes étapes de la formation des dépôts amyloïdes, sont en cours de développement.

### Références

**Amyloses.** Monographie de la Revue du Praticien. 1997, 47 n°16.

**Benson MD, Uemichi T.** Transthyretin amyloidosis. *Amyloid: Int J Exp Clin Invest*, 1996, 3 : 44-56.

**Grateau G.** Amyloses. *Encycl Méd Chir (Elsevier, Paris), Encyclopédie Pratique de Médecine*, 5-0390, 1998, 4p.

**Grateau G.** Amyloses. In Kahn MF, Peltier AP, Piette JC, Meyer O. *Maladies systémiques*, 3ème édition. Paris: Flammarion Médecine-Sciences, 2000, pp 1279-1308.

**Grateau G, Benson MD, Delpech M.** Les amyloses. Paris : Flammarion Médecine-Sciences, 2000, 581 pages.

**Brunt EM, Tiniakos DG.** Metabolic storage diseases: amyloidosis. *Clin Liver Dis*. 2004 Nov;8(4):915-30,

**Cannon JD, Pullen RL, Rushing JD** Managing the patient with amyloidosis. *Dermatol Nurs*. 2004 Jun;16(3):225-30, 234; quiz 235.

**Benson MD.** The hereditary amyloidoses. *Best Pract Res Clin Rheumatol*. 2003 Dec;17(6):909-27.