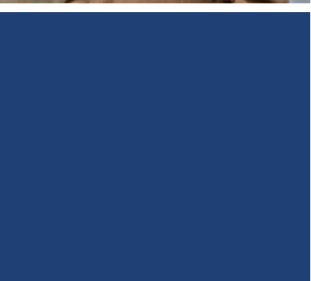
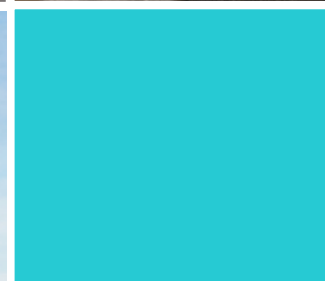
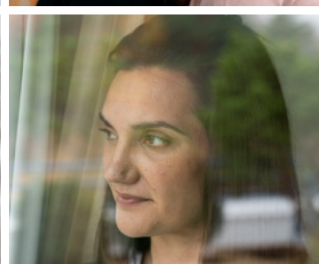




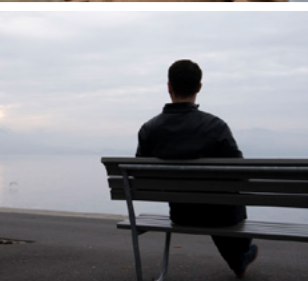

JETONS DES PONTS



Expériences personnelles, ressentis
et espoirs de patients et d'aidants vivant
avec l'amylose ATTR héréditaire







L'amylose ATTR héréditaire (hATTR) est une maladie héréditaire causée par la modification (mutation) d'un gène. Cette mutation entraîne un défaut de repliement (déformation) d'une protéine présente dans le sang, appelée transthyrétine (TTR), dont le fonctionnement est dès lors altéré. Lorsqu'elle se replie mal, la TTR s'accumule et peut former des dépôts dans plusieurs organes et tissus, par exemple les nerfs, le cœur et le système digestif.



« Ensemble, nous avons mis sur pied une communauté constituée de personnes atteintes d'amylose hATTR, ou aidant une personne atteinte d'amylose hATTR, dans le but d'accroître la connaissance et la compréhension de la maladie chez les patients nouvellement diagnostiqués et leur famille, ainsi que le grand public.

En tant qu'« ambassadeurs » de sensibilisation à la maladie, nous espérons que nos témoignages personnels pourront aider des personnes à avancer au quotidien avec la maladie. Notre objectif consiste à mettre à la disposition des patients et des familles des informations précises et de grande qualité sur la maladie. Nous espérons que nos témoignages permettront aux patients d'avoir des conversations plus éclairées avec les professionnels de santé et les encourageront à utiliser les outils proposés afin d'aborder la question de la maladie avec les membres de leur famille.

D'une personne diagnostiquée à l'autre, le processus d'acceptation d'une maladie héréditaire rare varie, et dépend également de la famille et de l'entourage. Cette maladie restant à l'heure actuelle peu connue et peu évoquée, les personnes concernées sont tentées de perdre espoir et d'envisager l'avenir avec craintes. Nous entendons faire en sorte que les patients se sentent soutenus, écoutés, compris et entourés, et ainsi redonner espoir à chacun.

Ce livret propose une série de témoignages et d'instantanés de ressentis recueillis à différents moments clés de nos parcours respectifs. Pour accéder à des versions plus détaillées des témoignages, rendez-vous sur www.hATTRbridge.eu »

— **JEAN-CHRISTOPHE FIDALGO**

COMITÉ DES FONDATEURS ET ADMINISTRATEURS
AMYLOIDOSIS ALLIANCE



Quels symptômes d'amylose hATTR avez-vous présentés avant l'établissement du diagnostic ?



— VITOR
AMBASSADEUR, PORTUGAL

“ J’ai commencé à ressentir des changements étranges dans mon corps. Mes chevilles devenaient faibles et je ressentais un engourdissement de mes orteils. J’avais l’impression de marcher comme un canard, car mes pieds se dérobaient sous mes pas. Je perdais également du poids et de la force. Je trouvais des excuses pour éviter d’avoir à porter ou déplacer des objets. Et je n’avais pas encore 30 ans ! Je n’étais encore assez solide pour accepter ce qui était en train de m’arriver. ”



— DAVID
AMBASSADEUR, ROYAUME-UNI

“ J’étais passionné de randonnée en montagne. J’ai pour la première fois eu le sentiment que quelque chose clochait quand j’ai éprouvé des difficultés à marcher, plus particulièrement en montée ou sur de longues distances. J’avais des douleurs dans la poitrine, je ressentais une oppression thoracique et des palpitations. Et pourtant, je savais pertinemment que j’étais en bonne condition physique. Au cours de l’année qui a suivi, j’ai constaté l’apparition d’autres soucis dans mon corps. Mon travail nécessitait parfois des efforts physiques, et j’avais alors du mal à garder le même rythme que mes collègues. Il m’arrivait parfois de devoir faire un break. Je m’occupais alors de tâches administratives, le temps que l’oppression thoracique diminue. ”



— CATILENA
AMBASSADICE, ESPAGNE

“ Alors que je voyais ma mère mourir de cette maladie (et que je constatais les conditions dans lesquelles elle mourait), mes propres symptômes s’aggravaient rapidement. De plus en plus, j’avais juste envie de disparaître et de faire semblant que rien ne se passait. Mes premiers symptômes n’avaient de cesse de s’aggraver. En outre, je ne parvenais plus à faire la différence entre l’eau chaude et l’eau froide. Alors que mon état de santé continuait de se détériorer, j’ai commencé à présenter des problèmes digestifs : j’alternais entre périodes de constipation et périodes de diarrhée. ”



Comment avez-vous découvert que vos symptômes étaient en réalité causés par l'amylose hATTR ?



— JOSÉ
AMBASSADEUR, PORTUGAL

“ Mon frère a décidé de passer les tests en même temps que moi ; nous avons donc reçu nos résultats ensemble. Mon petit frère est passé en premier... Nous avons été diagnostiqués tous les deux en même temps. Je n’aurais jamais imaginé que nous puissions être tous les deux atteints de la maladie. Je m’étais toujours dit qu’elle pourrait toucher l’un de nous, mais pas les deux. Ce jour-là, ce n’était pas la fin du monde, mais on en était tout de même pas loin... ”



— ROLAND
AMBASSADEUR, ALLEMAGNE

“ On m’a envoyé à l’hôpital pour passer des examens complémentaires et rester en observation. J’y ai subi une biopsie du pied, visant au recueil d’échantillons de tissu pour la recherche de dépôts amyloïdes, m’a-t-on expliqué par la suite. On m’a envoyé chez le cardiologue, qui m’a ensuite orienté vers un électrophysiologiste. C’est ce dernier qui nous a résumé l’ensemble des résultats. Aussi incroyable que cela puisse paraître, les médecins étaient enfin en mesure de poser un nom sur les mystérieux symptômes que j’éprouvais depuis plus de 12 ans : amylose hATTR cardiaque, avec événements d’évanouissement dus à des chutes de tension artérielle. Jusque-là, je n’avais jamais entendu parler de l’amylose hATTR. ”



— JEAN-CHRISTOPHE
AMBASSADEUR, FRANCE

“ Je ressentais à la fois de l’inquiétude et de la frustration, car je me sentais impuissant face à ce qu’il m’arrivait. Quand le médecin m’a dit que je souffrais de neuropathie, j’ai pensé à mon père. Il souffrait de neuropathie, lui aussi. *Était-il possible que cette affection se transmette de génération en génération ? Pourquoi moi ? Pourquoi ma famille ? Est-ce une malédiction ?* J’ai décidé de changer de neurologue parce que j’étais furieux d’avoir perdu trois ans depuis ma première consultation. Mon nouveau neurologue m’a communiqué quatre informations qui ont changé ma vie, parmi lesquelles mon diagnostic officiel d’amylose hATTR. ”



Qu'avez-vous ressenti lorsque vous avez reçu votre diagnostic ?



— DAVID
AMBASSADEUR, ROYAUME-UNI

“ Le spécialiste est entré dans le cabinet. Il a calmement refermé la porte derrière lui. Son visage était empreint de confiance et de professionnalisme. Puis il m'a donné l'information. Il m'a calmement expliqué que je souffrais d'amylose hATTR, une mutation génétique héréditaire provoquant l'accumulation de dépôts amyloïdes dans les tissus. J'étais sous le choc. Il m'a fallu quelques instants pour encaisser le coup. Mon épouse m'a regardé, et j'ai vu qu'elle avait les larmes aux yeux. C'est ça qui m'a le plus déstabilisé. ”



— VITOR
AMBASSADEUR, PORTUGAL

“ Au fond de moi, je savais déjà que le résultat serait positif. J'étais en état de choc. J'avais hérité de la maladie qui avait tué mon père alors que je n'avais pas encore atteint la trentaine. J'ai paniqué. Je voulais m'enfuir. ”



— JOSÉ
AMBASSADEUR, PORTUGAL

“ Bien sûr, je savais que j'étais malade. Mais le fait de savoir que les symptômes allaient en s'aggravant ne m'enchantait pas vraiment. Je me suis alors souvenu de ma mère, et d'à quel point il avait été dur pour elle de vivre avec l'amylose. Mais je savais que je ne pouvais pas baisser les bras et que je devais chercher une solution. ”



Après avoir reçu le diagnostic, comment avez-vous communiqué la nouvelle aux membres de votre famille ?



— JEAN-CHRISTOPHE
AMBASSADEUR, FRANCE

“ Ce n'était pas évident pour moi d'en parler avec ma mère, car elle s'occupait de mon père depuis près de 10 ans et qu'il ne recevait malheureusement aucun traitement. Les choses ont évolué jusqu'à ce qu'il ne pèse plus que 45 kg, qu'il ne quitte plus son lit et ne puisse plus bouger. Pour protéger ma mère, j'ai attendu d'être sûr de recevoir un traitement pour lui annoncer la nouvelle. J'étais certain que la perspective de revivre avec son fils ce qu'elle avait vécu avec son mari lui occasionnerait un choc. Quand je lui ai annoncé la nouvelle, elle a encaissé durement le coup, ça n'a pas été facile, mais elle s'est fortement investie pour m'aider. ”



— CATILENA
AMBASSADRICE, ESPAGNE

“ L'année où j'ai constaté mes premiers symptômes, ma mère présentait les symptômes terminaux de la maladie. J'ai fait le choix de ne pas lui faire part de mon diagnostic, pour ne pas l'inquiéter. Avec le recul, je regrette de ne pas l'avoir fait. Après avoir reçu mon diagnostic, je me suis sentie très triste et effrayée. J'ai reçu mon diagnostic le lendemain de l'enterrement de ma mère. Après la consultation, j'ai filé tout droit chez mon père. Il m'a serrée très fort dans ses bras. Je lui ai dit : « Papa, maman est partie, mais la maladie est toujours présente. C'est désormais moi qui suis touchée et il est temps que je prenne soin de moi ». ”



— ROLAND
AMBASSADEUR, ALLEMAGNE

“ Alors que j'avais jusque-là mené ma vie tambour battant, je me trouvais brutalement confronté à ce diagnostic étrange. Je peux difficilement expliquer ce que j'ai ressenti lorsque j'ai appris ce qu'il m'arrivait et ce que l'avenir pouvait me réserver. J'étais par ailleurs de plus en plus inquiet pour Nicky, mon épouse. Ce diagnostic avait pour elle des conséquences lourdes, et nous avions tous les deux les nerfs à vif. Ce fut une période très difficile. ”



Quelle a été la réaction des membres de votre famille ?



— DAVID
AMBASSADEUR, ROYAUME-UNI

“ Mes deux aînés ont mal vécu la nouvelle. Tous deux étaient très déstabilisés et soucieux à l'idée de voir l'état de santé de leur père se détériorer, d'autant plus qu'ils avaient déjà vu la maladie frapper leur tante. J'ai essayé de me montrer positif et de les rassurer en leur disant que j'étais entre de bonnes mains. ”



— MARGARIDA
ÉPOUSE DE VITOR, PORTUGAL

“ J'aime mon mari, et je déteste l'amylose. Cette maladie me met en colère, me fatigue et me frustre. J'espère tellement qu'il guérira. Quand je suis seule, il m'arrive de pleurer, de me sentir si seule, au milieu des ténèbres. Je n'ai aucune envie de vivre cela, mais si c'est inévitable, je sais à quoi m'attendre. Je sais aussi que je dois être forte. ”

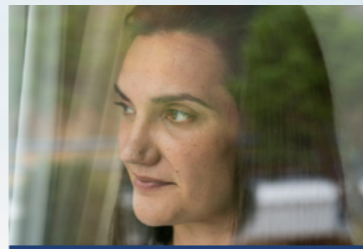


— CATILENA
AMBASSADRICE, ESPAGNE

“ Nous nous sommes serrés longuement dans les bras l'un de l'autre et avons pleuré pendant une heure au moins. Il (mon père) m'a dit : « Catilena, je connais très bien cette maladie. Maintenant, tu dois être forte. Je sais que tu le seras. » Bien sûr, mon père s'inquiète en permanence à mon sujet. Mais à partir de ce moment-là, j'ai cessé de vivre avec cette maladie en silence et j'ai décidé d'en parler à mes amis, aux membres de ma famille et à mes collègues. ”



Quel impact le diagnostic a-t-il eu sur vous, dans un premier temps ?



— CATILENA
AMBASSADRICE, ESPAGNE

“ Dans un premier temps, je me suis isolée socialement. Ma famille éprouvait à la fois de la colère et de la tristesse, mais mon mari et mon père ont été mes plus grands soutiens. Au bout d'un certain temps, j'ai décidé de parler de ce qu'il m'arrivait à tout le monde : mes amis, mes collègues, mes patrons, etc. J'ai cessé de rester silencieuse vis-à-vis de ma maladie et j'ai exprimé ce que je ressentais et comment je vivais avec la maladie. Les gens qui vous aiment vraiment finissent par vous comprendre. Ces personnes-là me respectaient et comprenaient que j'avais besoin de temps pour récupérer. ”



— PHILIP
AMBASSADEUR, PAYS-BAS

“ La vie est faite de choix. Tout à coup, j'ai pu décider de quitter mon boulot générateur de stress pour m'adonner à des activités que j'aimais vraiment. Je pouvais décider de lire des livres par pur plaisir. Je pouvais décider de cuisiner des plats à la maison pour les membres de ma famille, et même de savourer le repas en leur compagnie. Je pouvais décider de m'occuper des changements de couche de mes petits bouts et d'apprécier chaque instant passé à leurs côtés. ”



— JEAN-CHRISTOPHE
AMBASSADEUR, FRANCE

“ J'ai un souvenir très précis de l'arrivée du cardiologue dans ma chambre, la veille de l'implantation du pacemaker. Il m'a regardé dans les yeux et m'a dit que je ne pourrais plus jamais plonger. *Plus jamais plonger ? J'étais anéanti. Comment était-ce possible ? La plongée, c'était ma passion !* ”



Quels sont les symptômes qui vous dérangent le plus ?



— DAVID
AMBASSADEUR, ROYAUME-UNI

“ Cela fait maintenant quatre ans que j’ai reçu mon diagnostic. Depuis lors, plusieurs examens d’imagerie ont confirmé la poursuite de l’accumulation d’amyloïde dans le cœur et ont mis en évidence des signes d’apparition d’amyloïde dans le système nerveux périphérique. À cause des symptômes, j’ai été contraint de lever le pied professionnellement. Le poste que j’occupais dans mon entreprise nécessitait des efforts physiques et m’imposait de passer de longues heures sur les routes. Souvent, je devais m’arrêter pour dormir un peu dans la voiture. Pour cette raison, j’ai pris la lourde décision de quitter le travail que j’aimais tant. ”



— JOSÉ
AMBASSADEUR, PORTUGAL

“ Bien sûr, rien n’est simple. Je présente toujours des symptômes, et chaque matin la maladie se rappelle à moi. Dès que je me lève, je vais vomir dans le jardin, de sorte que ma famille ne m’entende pas. Quelques minutes plus tard, je rentre dans la cuisine, souriant, et j’accueille mon épouse et mes filles, comme si de rien n’était. C’est difficile de démarrer sa journée comme ça. Mais je m’efforce d’oublier ce qu’il se passe le matin et je me concentre sur mes proches. ”



— VITOR
AMBASSADEUR, PORTUGAL

“ Cette maladie peut avoir des conséquences terribles sur les relations physiques entre un homme et une femme. Les hommes sont confrontés à la dysfonction érectile. Margarida et moi tenons à conserver des rapports intimes, et nous avons trouvé les moyens de le faire. ”



Quelle est votre plus grande crainte concernant votre amylose hATTR ?



— PHILIP
AMBASSADEUR, PAYS-BAS

“ C’est pour mes enfants que je suis le plus anxieux. Quand je vois les effets, aussi considérables qu’inattendus, que la maladie peut avoir sur d’autres patients, l’idée que mes enfants puissent avoir à souffrir de la sorte me terrifie. Je me sens coupable de leur avoir potentiellement transmis la maladie. Il est possible qu’ils souffrent un jour d’une maladie débilante sévère. Comment puis-je, en tant que parent, les protéger contre cela ? Quels choix auront-ils ? ”



— DAVID
AMBASSADEUR, ROYAUME-UNI

“ Personnellement, ce qui m’effraie le plus, c’est l’impact qu’aura la maladie sur mes enfants et sur les autres membres de ma famille. Deux de mes enfants, ainsi qu’au moins une douzaine de nièces et neveux, pourraient vivre avec cette maladie. C’est pour moi une source d’angoisse constante. L’idée que je puisse transmettre cette maladie à mes enfants, et potentiellement à mes petits-enfants, me glace les sangs. ”



— JEAN-CHRISTOPHE
AMBASSADEUR, FRANCE

“ Lorsque vous souffrez d’amylose, vous avez un peu l’impression de ne plus être tout à fait un homme. Vous vous retrouvez privé de tant de choses : votre mobilité, votre dignité. Il m’est difficile d’envisager la vie ou mon état avec le sourire, mais je n’ai pas le choix : je dois rester positif ! Je dois mobiliser mes systèmes d’aide, me préparer à me battre et élaborer ma stratégie de survie au quotidien. ”



Quel est votre plus grand souhait pour vous-même et pour les autres personnes atteintes d'amylose hATTR ?



— DAVID
AMBASSADEUR, ROYAUME-UNI

“ J'aspire à une meilleure compréhension de cette maladie. J'ai l'impression qu'un grand nombre de professionnels de santé connaissent mal cette maladie. Pourtant, au plus tôt le diagnostic est posé, au plus tôt le patient peut recevoir un traitement. Je me réjouis de voir les recherches en cours actuellement et les progrès réalisés en termes de traitement. Cela me donne de l'espoir. D'après moi, l'avenir sera bien plus radieux, non seulement pour les membres de ma famille biologique, mais également pour toute ma famille de personnes atteintes d'amylose. ”



— CATILENA
AMBASSADRICE, ESPAGNE

“ En partageant mon témoignage, j'espère avoir rendu hommage à ma mère. À de nombreuses reprises, ma mère a voulu me parler de sa maladie et de ce qu'elle vivait, mais je ne voulais rien entendre. J'avais trop peur. Malheureusement, elle est décédée avant que nous ayons pu échanger sur nos expériences respectives. J'espère qu'en m'exprimant sur la maladie, j'aiderai d'autres personnes à se sentir aimées et je contribuerai à éveiller les consciences vis-à-vis de l'amylose. ”



— ROLAND
AMBASSADEUR, ALLEMAGNE

“ J'ai reçu une invitation à participer à une étude médicale. Cela m'a fait beaucoup de bien. Non seulement, j'entrevois la possibilité de contribuer à l'amélioration de mes symptômes, mais ma participation pouvait également aider les chercheurs à mieux comprendre la maladie et à aider d'autres patients. Alors que je me sentais amoindri par cette maladie, cette perspective m'a redonné le sentiment d'être utile. ”



Quels conseils donneriez-vous aux autres personnes qui s'inquiètent à propos de l'amylose hATTR ou qui ont récemment été diagnostiquées ?



— CATILENA
AMBASSADRICE, ESPAGNE

“ Accepter cette maladie n'est pas chose aisée. En fait, je dis souvent que je n'ai pas accepté la maladie, j'ai simplement appris à vivre avec. Heureusement, ma mère m'a donné le bon exemple. Elle m'a appris trois des choses les plus importantes à connaître pour vivre avec cette maladie. D'abord, sourire et faire rayonner sa bonne humeur autour de soi. Ensuite, toujours avoir à portée de main un « kit de survie », contenant des vêtements de rechange et des médicaments. Enfin, profiter de chaque instant et plus particulièrement savourer les choses les plus élémentaires, comme par exemple se réveiller le matin et se réjouir d'être en vie. ”



— JOSÉ
AMBASSADEUR, PORTUGAL

“ Depuis que j'ai reçu mon diagnostic, je n'envisage plus la vie de la même façon, car je dois penser au temps qu'il me reste à vivre. J'éprouve le besoin de vivre ma vie plus intensément, de profiter pleinement du temps dont je dispose et d'arrêter d'accorder de l'importance aux choses qui n'en ont pas. J'accorde davantage d'attention à ce que j'aime et à ceux que j'aime. Bien sûr, ma manière de voir les choses ne plaît pas à tout le monde. Mais c'est comme ça que j'ai décidé de vivre. ”



— VITOR
AMBASSADEUR, PORTUGAL

“ Margarida et moi profitons pleinement de la vie. Nous voyageons. Nous mangeons dans nos restaurants préférés. Nous faisons des balades en voiture dans les collines. Nous continuons de fréquenter l'association où nous nous sommes rencontrés. Lors de mes consultations médicales, Margarida est avec moi et s'assure que j'aie bien compris toutes les consignes, puis que je les applique bien comme convenu. Mes médecins nous considèrent davantage comme des membres de leur famille que comme un simple patient et son aidante. Ils se montrent très attentifs, et nous écoutent tous les deux. ”



En tant que partenaire et aidant, comment faites-vous face à la réalité du quotidien ?



— MARGARIDA

ÉPOUSE DE VITOR, PORTUGAL

“ Nous avons tous les deux très bien compris que l'amylose était une maladie progressive et nous parvenons tous les deux à identifier les signes d'une aggravation des symptômes.

Mais mon Vitor, c'est un battant. Il va à la salle de sport trois fois par semaine pour entretenir sa masse musculaire. Il soulève des poids pour se renforcer les bras et les jambes. Quand il est pris de nausée et de diarrhée chroniques, il se force à manger quand même un minimum. Nous unissons nos efforts quand il doit passer du lit au fauteuil, et se mettre debout.



— NICKY

ÉPOUSE DE ROLAND, ALLEMAGNE

“ Mon incapacité totale à soulager ses douleurs me causait beaucoup de chagrin. Je lui apportais tout mon amour et essayais de le faire rire, mais ce n'était pas suffisant. Personne n'est préparé à faire face à une telle situation.

Il n'est pas évident de prendre soin de quelqu'un alors que l'on doit aussi s'occuper de ses propres besoins et problèmes de santé. Il n'est pas évident d'être présente et active avec les petits-enfants. Il n'est pas évident d'accepter que la vie que l'on a connue auparavant ne sera plus jamais la même. Mais c'est parfois au moment où ne voyez plus d'issue à vos problèmes que vous trouvez la solution.





“ Au début de cette aventure, j’avais expliqué que je ne ferais pas un bon ambassadeur de sensibilisation à la maladie. Je ne pensais pas avoir quoi que ce soit d’intéressant à dire. Mais j’avais tort.

Et aujourd’hui, je suis extrêmement reconnaissant de ce cadeau de la vie et je ne remercierai jamais assez les gens qui ont travaillé d’arrache-pied pendant plus de 10 ans sur les traitements de cette maladie.

Je suis très heureux de ma nouvelle mission, qui me renvoie à la question que je me posais suite à mon diagnostic : que vas-tu faire des 10 ans à venir ? ”

— PHILIP

AMBASSADEUR, PAYS-BAS

