

Évolution

Les symptômes apparaissent en médiane vers 25 ans, L'évolution de l'amylose à lysozyme est lente avec un taux de survie médian de près de 20 ans après le diagnostic.

La sévérité est liée aux complications hémorragiques digestives comme la rupture du foie.

Un suivi régulier clinique et biologique spécifique dans un centre expert est à privilégier, en particulier en cas d'insuffisance rénale.

Traitement

Il n'existe pas encore de traitement curatif pour l'amylose du lysozyme, mais certains traitements peuvent aider à gérer les symptômes et à ralentir la progression de la maladie :

-Médicaments pour traiter les complications (comme les diurétiques pour les œdèmes).

-Transplantation d'organe dans les cas graves (par exemple, du foie ou des reins)

Bien que l'amylose à lysozyme soit une maladie rare et complexe, un diagnostic précoce et une prise en charge adaptée dans un centre expert habitué à prendre en charge les amyloses héréditaires rares est conseillé.



Notre équipe :

Médecine interne

Pr Sophie GEORGIN-LAVIALLE
Dr Léa SAVEY
Dr Marion DELPLANQUE
Dr Catherine GRANDPEIX-GUYODO

Dermatologie & allergologie

Pr Angèle SORIA
Dr Jean-Benoît MONFORT

Néphrologie

Pr Jean-Jacques BOFFA
Pr Hélène FRANCOIS

Anatomopathologie

Pr David BUOB

Hépatogastroentérologie

Dr Xavier AMIOT

Hôpital Tenon

Service de médecine interne
4 rue de la Chine
75020 Paris, France
Tél : 01 56 01 74 31
Fax : 01 56 01 71 46

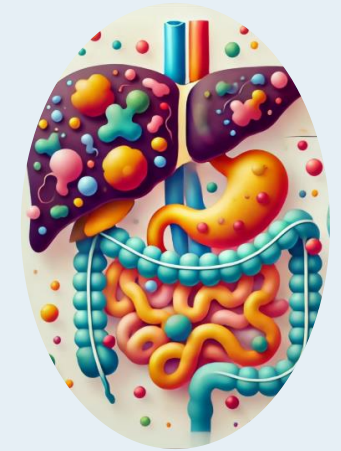
 ceremaia-medecine-int.tenon@aphp.fr

 @CEREMAIA_Tenon

<https://www.maladiesautoinflammatoires.fr/>



L'amylose à lysozyme



<https://www.maladiesautoinflammatoires.fr/>

 @CEREMAIA_Tenon



L'amylose à lysozyme

Définition

L'amylose est une maladie rare dans laquelle des protéines normales du corps se déposent anormalement dans les tissus et les organes. Ces dépôts, appelés «amyloïdes», peuvent perturber le fonctionnement des organes affectés. Il existe différents types d'amylose selon la protéine impliquée.

Le lysozyme est une protéine naturellement présente dans notre corps. Elle fait partie des enzymes et joue un rôle important dans la défense immunitaire en aidant à détruire certaines bactéries. On trouve du lysozyme dans des liquides comme les larmes, la salive et le mucus.

L'amylose à lysozyme (ALys) est une forme héréditaire rare d'amylose où les dépôts amyloïdes sont majoritairement constitués d'une protéine de lysozyme mutée et anormalement repliée

Génétique

L'amylose à lysozyme est liée à des mutations autosomiques dominantes du gène *LYZ*. Ces mutations entraînent une modification de la structure de la protéine lysozyme qui va se replier anormalement dans le corps. La mutation est souvent retrouvée dans des grandes familles car un parent atteint à 50% de risque de la transmettre à son enfant.

Physiopathologie

L'amylose à lysozyme est liée à des mutations qui rendent le lysozyme instable et favorisent son repliement anormal. Ces protéines mal repliées forment des fibrilles amyloïdes insolubles qui s'accumulent dans les tissus.

L'amylose à lysozyme peut affecter plusieurs organes, notamment :

Les glandes qui fabriquent les larmes, le mucus ou la salive; l'amylose Alys entraîne un syndrome sec.

Le tube digestif : les dépôts peuvent entraîner des douleurs abdominales ou des troubles du transit.

Le foie : les dépôts amyloïdes peuvent causer une augmentation de la taille du foie (hépatomégalie) et perturber ses fonctions. La rupture spontanée du foie est une complication très sévère de cette amylose

Les reins : les dépôts peuvent altérer leur capacité à filtrer le sang, provoquant une perte excessive de protéines dans les urines. Cela peut conduire à la dialyse.

L'atteinte cardiaque est très rare.

Epidémiologie

La mutation semble provenir initialement de la région du Piémont en Italie

L'âge de découverte se situe entre 22 et 50 ans.

La prévalence en France est inconnue, Moins de 100 cas ont été publiés à ce jour au Monde

Clinique

Les symptômes de l'amylose à lysozyme peuvent varier, mais les plus courants incluent : un syndrome sec (sècheresse des yeux (kératite), de la bouche); des douleurs abdominales ou troubles du transit; des gonflement des jambes (œdèmes); une hémorragie interne en particulier par rupture du dôme du foie.

Diagnostic

Le diagnostic de l'amylose à lysozyme repose sur plusieurs examens :

Biopsie : prélèvement d'un tissu pour confirmer la présence de dépôts amyloïdes.

Analyses génétiques : identifier une mutation dans le gène du lysozyme (*LYZ*).

Examens d'imagerie : scanner ou IRM pour évaluer l'atteinte des organes, en particulier digestifs.