



## Association des Pancréatites Chroniques Héritaires

Lettre 2019

Par ordre chronologique

16 février 2019 : L'Assemblée générale clôturant l'année 2018.

23 mars, réunion du Conseil Scientifique, dans le cadre de réunion Paradis/Fimatho.

Lettre de François Faurisson de l'Inserm (extrait) ;

*En 2013, le groupe de réflexion avec les associations de malades ( GRAM) confiait à La mission INSERM Association l'étude Cairnet afin de déterminer quelles sont les expériences et les représentations que les chercheurs ont des associations de malades étude disponible sur le site de l'Inserm:*

<https://www.inserm.fr/information-en-sante/coeditions/associations-malades-regards-chercheurs>

...  
*Si plus de 80% des chercheurs avait déjà rencontré une association de malades...*

*...En 2018, le Gram a souhaité que soit mené une autre enquête analysant le contenu et les retombées des engagements de recherche des associations, que ce soit sous la forme d'initiatives propres ou de soutien à des projets de chercheurs.*

*Les objectifs de cette étude sont d'une part une promotion "éclairée" de ces initiatives associatives, d'autre part une meilleure reconnaissance de l'ouverture de chercheurs vers la société, comme élément à part entière de leur activité, et donc à prendre en compte dans leur évolution de carrière.*

*La première phase de ce travail, quantitative, reposait sur un questionnaire électronique auquel 125 associations ont répondu, la seconde consiste en une vingtaine d'entretiens approfondis avec des responsables d'associations.*

*C'est à ce titre que l'APCH, a contribué à ce travail.*

...

15 16 17 mai : **l'AFc** (salon de chirurgie viscérale) nous a offert un stand sur ce salon. L'APCH y fut présente



28 mai 2019, Brest L'UBO : Université de Bretagne Occidentale à organisé à Brest, dans le cadre de son cycle « **Sciences et prédictions** », une Table Ronde :

- Claude Férec : chef de service du laboratoire de génétique, CHU de Brest ; directeur scientifique de l'EFS, conseiller scientifique régional de l'Inserm

- Quentin le Pluard , juriste Doctorant

- Philippe Ouvrard : Professeur agrégé de philosophie, membre du Comité d'éthique du CHRU de Brest

Table ronde animée par Hervé Le Men, Bibliothèques universitaires.

Les tests génétiques permettent de prédire une maladie ou une malformation plus ou moins grave qui pourrait frapper un patient.

La maladie n'est ni certaine, ni immédiate, et les « malformations » autorisent souvent une autre forme de vie.

Une thérapie préventive est parfois sans risque, parfois très lourde, parfois impossible.

Ces diagnostics peuvent être portés sur une personne, sa famille, un embryon ou une éventuelle descendance. De telles prédictions peuvent sauver mais aussi plonger des patients dans le désarroi.

Elles nous interrogent sur le « droit de savoir » et le « droit d'ignorer ».

Table ronde sur la médecine prédictive en

France, filmée par Radio U, disponible par ce lien :

<https://ubotube.univ-brest.fr/vidéostream/video/table-ronde-05-2019/>

Durée : 2 heures. Repères en minutes :

De début à mn18 : Présentations, introduction

De minute 10 à 18 : Génétique : bases

De minute 18 à 22 : Droit de savoir regard du juriste

De minute 22 à 23 : Obligation d'informer l'entourage

De minute 28 à 31 : Droit de savoir médecine prédictive

De minute 32 à 39 : Embryon, fœtus droit et philo

De minute 39 à 43 : Questions sur les barrières génétiques

De minute 44 à 48 : Cadre juridique recherche en France

Minute 48 : Banques de données

Minute 49 : GAFA : droits des données

Minute 50 : Accès au Génome, faut-il généraliser les tests ?

Minute 52 : Projet d'enfant ; en France...tests pré-conceptionnels, diagnostics et dérives

De 55 à 1h 02 : Dépistage généralisé ?

1h 02 à 1h 06 : Annonce du diagnostic

De 1h 07 à la fin : Questions :

De 1h 08 à 1h 12 - Définition maladie grave

De 1h 12 à 1h 14 - Maladie incurable et pas grave ?

De 1h 14 à 1h 19 - groupes, contrôles, informations

De 1h 19 à 1h 27 - Tests libres, réflexion ?

De 1h 27 à 1h 30 - Droit de savoir, demande de parents,

poinds sur l'enfant ;

De 1h 30 à 1h 31 - Anonymat vis-à-vis des assurances

De 1h 31 à 1h 34 - Incidence de la médecine prédictive

sur l'autonomie : liberté de savoir ...

De 1h 34 à 1h 39 - DPN, cadre maladie grave et incurable, droit de l'enfant né...

De 1h 39 à 1h 43 - Obligation d'information de la famille d'une maladie génétique.

De 1h 43 à 1h 44 - Aspect épigénétique;

De 1h 44 à 1h 48 - Impact de médicaments, responsabilité trans - générationnelle

De 1h 48 à 1h52 - Maladie neuro dégénératives  
 1h 52 à 1h 55 - Médecine prédictive, accès aux tests  
 1h 55 à l'espèce humaine ? - Médecine prédictive : incidence sur  
 1h58 à 1h59 - A terme, y a-t-il un risque d'ap-  
 pauvrissement du génome humain ?  
 1h59 à 2h 01 Conclusion



### Mai : Mise en ligne du site de Paradis

Riche en informations, je vous encourage à le consulter.

<https://www.maladie-pancreas.fr>

**11 Septembre réunion du Conseil Scientifique**  
 dans le cadre des journées du CFP, élaboré par le Centre Paradis.

Mise à jour de la fiche d'urgence disponible sur Orphanet :

[https://www.orpha.net/data/patho/Emg/Int/fr/PancreatiteChroniqueHereditaire\\_FR\\_fr\\_EMG\\_ORPHA676.pdf](https://www.orpha.net/data/patho/Emg/Int/fr/PancreatiteChroniqueHereditaire_FR_fr_EMG_ORPHA676.pdf)

Elaborée grâce au soutien de Fimatho, par :

-Le Professeur Philippe Lévy,  
 -Le Professeur Vinciane Rebours,  
 -Le Docteur Lucie Laurent  
 Service de pancréatologie-gastroentérologie, Pôle des maladies de l'appareil digestif, Université Denis-Diderot, Hôpital Beaujon, APHP, DHU UNITY, ClichyCentre national de référence des maladies rares du pancréas -PANcreatic RAres DISeases (PaRaDis)Centre de référence européen des tumeurs neuro-endocrines digestives et pancréatiques  
 Les recommandations précédentes ont été élaborées par:

- Le Professeur Olivier Goulet  
 - Le Docteur Cécile Talbotec

En collaboration avec :

-La Société française de médecine d'urgence (SFMU)  
 -Le Docteur Gilles Bagou : anesthésiste-réanimateur urgentiste -SAMU-SMUR de Lyon-hôpital Edouard-Herriot -69437 Lyon Cedex 03-  
 -Le Docteur Pierre-Géraud Claret : commission des référentiels de la SFMU -urgences médico-chirurgicales hospitalisation (UMCH) -unité de surveillance -groupe hospitalo universitaire Caremeau -30029 Nîmes-  
 -Le Docteur Guillaume Valdenaire: unité des urgences adultes, groupe hospitalier Pellegrin, CHU de Bordeaux-33076 Bordeaux-  
 -Le Docteur Christophe Leroy: médecin urgentiste -service de gestion des crises sanitaires, département qualité gestion des risques -assistance publique-hôpital de Paris. -L'Agence de biomédecine (ABM)  
 -Le Professeur François Kerbaul,  
 -Le Docteur Francine Meckert : direction opérationnelle du prélèvement et de la greffe de l'ABM-  
 -L'association de patients APCH.

Cette fiche est une mine d'informations

Elle comprend notamment :

- La définition de la maladie,
- La Fiche de régulation pour le SAMU
- La fiche pour les urgences hospitalières
- Les coordonnées du Centre National de Référence des maladies rares du pancréas et des 7 centres de référence ou de compétences en France.

...

Pensez à orienter le corps médical vers Orphanet, ce lien :

[https://www.orpha.net/data/patho/Emg/Int/fr/PancreatiteChroniqueHereditaire\\_FR\\_fr\\_EMG\\_ORPHA676.pdf](https://www.orpha.net/data/patho/Emg/Int/fr/PancreatiteChroniqueHereditaire_FR_fr_EMG_ORPHA676.pdf)

Suite à vos nombreuses demandes,

### **Point sur le DPI** (dépistage pré-implantatoire)

En 2016, la France comptait quatre centres de DPI: Paris-Clamart, Strasbourg, Montpellier et Nantes. Un centre de DPI a été autorisé à Grenoble en octobre 2017.

La PCH fait partie de la liste des maladies sélectionnées à ce jour, sous le classement ORPHANET, elle porte la référence :

ORPHA676 Pancréatite chronique héréditaire

Ref: [https://www.agence-](https://www.agence-biomedecine.fr/annexes/bilan2017/donnees/diag-prenat/03-preimpl/pdf/dpi.pdf)

[biomedecine.fr/annexes/bilan2017/donnees/diag-prenat/03-preimpl/pdf/dpi.pdf](https://www.agence-biomedecine.fr/annexes/bilan2017/donnees/diag-prenat/03-preimpl/pdf/dpi.pdf)

Extrait du Rapport d'activité annuel de DPI :  
*Le diagnostic préimplantatoire (DPI) s'entend du diagnostic biologique réalisé à partir de cellules prélevées sur l'embryon in vitro. Il concerne les couples, qui du fait de leur situation familiale, ont une forte probabilité de donner naissance à un enfant atteint d'une maladie génétique d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic (article L.2131-4 Code de la Santé Publique). Le DPI ne peut être effectué que lorsqu'a été préalablement et précisément identifiée, chez l'un des parents ou l'un de ses ascendants immédiats dans le cas d'une maladie particulièrement invalidante, à révélation tardive et mettant prématurément en jeu le pronostic vital, l'anomalie ou les anomalies responsables d'une telle maladie. Le DPI comprend les activités suivantes : (i) le prélèvement cellulaire sur l'embryon obtenu par fécondation in vitro, et selon la nature de la maladie génétique (ii) les examens de cytogénétique moléculaire sur la ou les cellules embryonnaires (iii) les examens de génétique moléculaire sur la ou les cellules embryonnaires. L'indication de recourir à un DPI fait l'objet d'une attestation établie après concertation au sein d'un CPDPN associant l'équipe de diagnostic préimplantatoire et celle d'AMP. L'attestation est signée par le médecin titulaire du diplôme d'études spécialisées de génétique médicale. Tentatives d'AMP pour diagnostic préimplantatoire Le DPI est une démarche qui nécessite le recours à une fécondation in vitro. Plusieurs étapes relatives à l'assistance médicale à procréation (AMP) et au diagnostic génétique sur l'embryon sont donc nécessaires avant le transfert d'un d'embryon indemne de la maladie chez la femme. L'évaluation des résultats de l'activité biologique de DPI (génétique moléculaire,*

cytogénétique) doit prendre en compte celle de l'étape préalable des différentes tentatives d'AMP qui vont conditionner le nombre d'embryons disponibles (embryons frais, embryons congelés) pour effectuer le diagnostic biologique, dans l'optique d'un transfert en vue d'une grossesse et d'un accouchement.

**Orphanet** vous propose une mine d'informations pratiques au travers de sa brochure :

**'Vivre avec une maladie rare'**

[https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Vivre\\_avec\\_une\\_maladie\\_rare\\_en\\_France.pdf](https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Vivre_avec_une_maladie_rare_en_France.pdf)

**Création de la carte d'urgence de la PCH.**

Elaborée par les mêmes auteurs que ceux impliqués dans la fiche d'urgence, également avec le soutien de Fimatho.

Cette carte vous sera remise par le médecin référent qui vous suit, si vous lui en faites la demande.

(cf. demande de carte d'urgence sur site :

<https://www.maladie-pancreas.fr/>

ou par mail : [centre.paradis@aphp.fr](mailto:centre.paradis@aphp.fr) )

Format carte de crédit, elle comporte un flash code et permet aux urgentistes, ainsi qu'à votre médecin traitant d'avoir accès aux renseignements nécessaires très facilement.

**10 Octobre, concert**

Nina Guetta Aquarel songs Voix guitare variations magiques *Thèmes incontournables*

Blue jazzmin Bossa nova - *Bebop - Swing*

Ont offert leurs notes au profit de la L'APCH

Grâce au soutien de l'Espace Icare, Issy les Mlx.

**Veille scientifique 2019**

**Au sujet de la pancréatite héréditaire par le Pr.Vinciane Rebours.**

Les pancréatites dites « héréditaires » sont d'origine génétique, c'est à dire liées à un défaut (mutation) de notre code génétique pour un (ou plusieurs gènes) qui interagissent avec le fonctionnement du pancréas. En général, le gène pour lequel les mutations sont les plus délétères pour le pancréas, est le gène PRSS1. Ce gène se situe sur le chromosome 7 et régule l'activité d'une protéine pancréatique: le trypsinogène cationique. Il existe cependant d'autres gènes qui peuvent interagir avec le pancréas dont les mutations sont parfois agressives, ou parfois n'ont aucune répercussion. Ces différences d'expression des mutations ne sont pas encore comprises. On sait que des facteurs peuvent interagir comme le fait de fumer du tabac ou du cannabis, ou de boire de l'alcool en excès. Cependant, au sein d'une même famille, chez deux personnes qui ont la même mutation, sans autres cofacteurs favorisants (pas de consommation de tabac ou d'alcool), un patient fera des poussées régulièrement avec des douleurs importantes et le deuxième ne ressentira rien.

Pour mieux comprendre, une grande étude Française (équipes de Toulouse, CHU de Rangueil et de l'hôpital Beaujon, Clichy) et Anglaise (Liverpool) a été réalisée en 2019, dont les résultats ont été publiés récemment. Les patients étaient porteurs d'une mutation de SPINK1, un gène qui code pour un inhibiteur du trypsinogène cationique. Avoir une anomalie de ce gène n'est pas rare dans la population générale (2%) cependant développer une pancréatite chronique en cas de mutation est rare (1% seulement des porteurs d'anomalies). Le mystère reste entier.

Dans cette cohorte franco-anglaise de patients, nous avons analysé les dossiers de 200 patients avec mutation de SPINK1 et de 300 patients qui ont une pancréatite chronique sans cause trouvée, c'est à dire sans mutation. Les patients avec des mutations de SPINK1 font des poussées de pancréatite en moyenne dès l'âge de 20 ans. Ils développent une insuffisance pancréatique exocrine (c'est à dire une diarrhée grasseuse avec besoin d'enzymes pancréatiques) dès l'âge de 50 ans en moyenne. Le risque de diabète devenait important en moyenne 35 ans après le début des premiers symptômes de pancréatite. Il existait aussi un risque plus important de cancer du pancréas. Nous rappelons que le risque de cancer est important, surtout chez les fumeurs.

*Il est important de rappeler qu'il ne faut pas fumer pour limiter ce risque de cancer.*

J'en profite pour vous informer que l'étude européenne EUROPAC -2 est terminée depuis un an et que les résultats sont en cours d'analyse. Ils seront présentés en avant première lors du congrès annuel européen de pancréatologie les 1, 2 et 3 juillet 2020 qui se tiendra à PARIS, cette année.

*Je remercie encore les 40 patients français qui ont participé, que j'ai eu le plaisir de prendre en charge.*

N'hésitez pas à consulter le site internet de notre centre de référence pour les maladies rares du pancréas. Ce centre s'appelle PaRaDis pour « **P**ancreatic **R**are **D**iseases » (traduction : maladies rares du pancréas). Il se compose d'un centre coordinateur (Responsable : Pr Rebours - Hôpital BEAUJON, Clichy, APHP) et de 7 centres de compétence en région (Brest, Toulouse, Nantes, Reims, Besançon, Rouen, Lyon). Ce site est fait pour vous et les professionnels de santé qui vous prennent en charge. Vous y trouverez toutes les informations concernant les médecins des centres de compétence de votre région, des informations sur les maladies du pancréas, les projets de recherche en cours....

Nous sommes à votre écoute pour toutes suggestions.

Je vous souhaite de très belles fêtes de fin d'année.

Bien à vous

Pr Vinciane Rebours

Service de Gastroentérologie et Pancréatologie.

Hôpital BEAUJON, Clichy (92110)

DHU UNITY - INSERM - UMR 1149, CRI

[vinciane.rebours@aphp.fr](mailto:vinciane.rebours@aphp.fr)

Centre de référence des maladies rares du pancréas -  
PaRaDis



**PaRaDis**  
Pancreatic Rare Diseases  
Centre de référence des maladies rares

**Association loi 1901 à but non lucratif. J.O. 31  
janvier 2004 .**

**SIRET N°453 712 663 00013 . code APE 913 E  
25 allée des Citeaux - 92130 Issy les Moulineaux Tél.**

**01 46 42 61 07**

**e-mail : [pancreasgene@aol.com](mailto:pancreasgene@aol.com)**

**[www.association-apch.org](http://www.association-apch.org)**

#### **Référence**

*Muller N, Sarantitis I, Rouanet M, de Mestier L, Halloran C, Greenhalf W, Férec C, Masson E, Ruzzniewski P, Lévy P, Neoptolemos J, Buscail L, Rebours V. Natural history of SPINK1 germline mutation related-pancreatitis. EBioMedicine. 2019 Oct 15.*

#### **EURORDIS : Extrait de la Newsletter :**

Avez-vous déjà pris une photo illustrant les défis ou les moments heureux qui ponctuent la vie avec une maladie rare ? [Si oui, soumettez-la à l'EURORDIS Photo Award d'ici le 16 janvier !](#) Marcus Bleasdale, photographe au « National Geographic », sélectionnera les cinq photos qui seront soumises en février au vote du public. Seront récompensés non seulement le gagnant ou la gagnante, mais aussi les finalistes.

#### **L'Alliance des Maladies Rares nous informe de l'Annulation – marche des Maladies Rares**

Chers toutes et tous, Nous revenons vers vous pour vous annoncer **l'annulation de notre 20eme marche** malheureusement.

Nous avons espéré jusqu'au bout pouvoir la maintenir. Mais devant les grèves annoncées, nous avons vu nos rangs s'amoinrir avec force. Effectivement, il est difficile pour une grande partie de nos marcheurs de venir nous rejoindre. ...

[marche des Maladies Rares 2019](#)

Toute l'équipe de l'APCH vous présente ses meilleurs vœux pour cette nouvelle année qui arrive à grands pas et vous souhaite d'excellentes fêtes de fin d'année.

A votre écoute,

Bien cordialement

Nadine Meslet  
Présidente