

# **Synthèse à destination du médecin traitant**

**Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)**

## **Pancréatite Chronique Héréditaire**

**Décembre 2020**

**Centre de référence pour les maladies rares du pancréas  
CRMR PaRaDis, Pancreatic Rare Diseases**

**Filière nationale des maladies rares abdomino-thoraciques - FIMATHO**

## Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant .....	3
1. Pancréatite héréditaire .....	3
2. Signes cliniques .....	3
3. Prise en charge diagnostique/ Réalisation test génétique .....	3
4. Prise en charge thérapeutique (médicale et paramédicale) .....	4
5. Information .....	4
6. Suivi .....	4
7. Contacts et liens utiles .....	5

## Synthèse à destination du médecin traitant

Cette synthèse a été élaborée à partir du protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) disponible sur le site [www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)

### 1. Pancréatite héréditaire

La pancréatite héréditaire (PH) est une maladie génétique de transmission autosomique dominante (risque de transmission de 50%) liée à une mutation du gène PRSS1 codant pour le trypsinogène cationique. Sa pénétrance est élevée, de 80 à 93% selon les études, signifiant que presque toutes les personnes porteuses seront symptomatiques.

Le diagnostic de PH repose sur un critère génétique - la mise en évidence sur un prélèvement sanguin consenti d'une mutation du gène PRSS1 ou sur un critère généalogique - la présence d'une pancréatite chronique chez au moins 2 apparentés au premier degré ou au moins 3 apparentés au second degré, en l'absence d'autres facteurs identifiés de prédisposition (notamment la consommation chronique et importante d'alcool).

La PH est une cause très rare de pancréatite chronique (< 1%). Sa prévalence en France est estimée à 0,3/100.000.

### 2. Signes cliniques

Les premiers symptômes apparaissent précocement, avec un âge médian (pancréatite aiguë) de 10 ans. Les signes cliniques sont des pancréatites à répétition, des douleurs chroniques, une insuffisance pancréatique exocrine (stéatorrhée) et endocrine (diabète). Ces symptômes peuvent être à l'origine de dénutrition, de carences vitaminiques, d'ostéoporose, de retard staturo-pondéral chez l'enfant, de dépendance aux opiacés, de retard scolaire et de désinsertion sociale et professionnelle.

La maladie est associée à un risque élevé d'adénocarcinome pancréatique à partir de 50 ans avec un risque cumulé de 50% au-delà de 70 ans.

### 3. Prise en charge diagnostique/ Réalisation test génétique

Un dépistage génétique peut être prescrit si le sujet :

- Présente une pancréatite chronique idiopathique. Il est donc nécessaire d'avoir exclu les causes les plus fréquentes de pancréatite chronique (alcoolisme chronique) et les plus rares grâce à un bilan biologique (triglycéridémie, calcémie) et des examens morphologiques adaptés. Les examens morphologiques, soit une TDM pancréatique et/ou une IRM avec Wirsung-IRM, permettent de poser le diagnostic de pancréatite chronique ; il n'existe cependant pas d'aspect typique associé aux pancréatites génétiques. Cette imagerie permet d'éviter les erreurs diagnostiques (anomalie anatomique, présence d'une tumeur)
- A présenté au moins deux épisodes de pancréatite aiguë sans aucune cause connue
- A des antécédents familiaux de pancréatite chronique idiopathique au premier et/ou au deuxième degré.

Le sujet doit avoir donné son consentement éclairé et écrit avant la réalisation du test.

Le conseil génétique doit être délivré par un praticien formé au conseil génétique ou un conseiller en génétique.

## 4. Prise en charge thérapeutique (médicale et paramédicale)

En dehors du dépistage du cancer du pancréas, la prise en charge des malades ayant une PH n'est pas spécifique. Elle est similaire à la prise en charge de toute pancréatite, quelle que soit la cause. Aucun traitement, notamment aucune thérapie génique, n'a fait la preuve à ce jour, de son efficacité pour prévenir les poussées de pancréatite aiguë. La prise en charge dans un centre expert est recommandée.

Les traitements doivent être multidisciplinaires, prenant en considération tous les symptômes.

Ils sont avant tout symptomatiques et liés aux complications de la pancréatite: traitement des poussées aiguës, des pseudokystes, des sténoses de la voie biliaire, de la douleur (médical, endoscopique, chirurgical), de l'insuffisance pancréatique exocrine (traitement substitutif par extraits pancréatiques), du diabète, conseils diététiques (alimentation équilibrée). Les agents toxiques sont à proscrire. L'arrêt du tabac est essentiel pour ralentir l'évolutivité de la maladie et diminuer le risque d'adénocarcinome pancréatique. La consommation d'alcool doit être réduite au maximum. Les dimensions sociales et psychologiques doivent toujours être appréhendées.

## 5. Information

La prise en charge thérapeutique doit s'associer à une information des patients et parents, au mieux dans un centre expert.

L'information doit porter sur :

- Le conseil génétique pour le patient et ses apparentés
- L'histoire naturelle de la maladie et ses éventuelles complications
- Les traitements et conseils hygiéno-diététiques
- La possibilité d'une prise en charge psychologique et de bénéficier de l'aide des services sociaux
- Les modalités de suivi et de dépistage des complications
- L'accompagnement tout au long de la vie prenant en compte la transition enfant-adolescent-adulte
- L'existence du centre de référence PaRaDis
- L'existence des associations de patients (APCH)

## 6. Suivi

Le suivi doit être effectué dans un centre expert et repose sur la recherche de complications inhérentes à la pancréatite chronique. Il est recommandé un suivi régulier, annuel, dans le but d'évaluer la qualité de vie des patients, de dépister des douleurs chroniques, une dénutrition (dosages pré-albumine et albumine), une insuffisance pancréatique exocrine (dosage de l'élastase fécale) ou endocrine (glycémie à jeun), une cholestase (gammaGT, phosphatases alcalines). Une ostéoporose doit être cherchée et prévenue. Un dépistage annuel de l'adénocarcinome pancréatique est recommandé à partir de l'âge de 40 ans.

La transition entre la prise en charge pédiatrique et la prise en charge à l'âge adulte doit être organisée avec un regard particulier sur la tranche d'âge adolescente, en raison de la transmission génétique.

## 7. Contacts et liens utiles

Ce PNDS est disponible sur le site Internet de la HAS : <http://www.has-sante.fr>

- Centre de référence des maladies rares du pancréas (PaRaDis-Pancreatic Rare Diseases)  
Hôpital BEAUJON, APHP, Clichy.  
(Composition du centre PaRaDis, voir Annexe 3)  
Site internet : <https://www.maladie-pancreas.fr/>
- Filière des maladies rares abdomino-thoraciques FIMATHO  
Site internet : <http://www.fimatho.fr>
- ORPHANET- Maladies rares et des médicaments orphelins  
Site internet : <https://www.orpha.net>
- Référence pancréatite chronique héréditaire : ORPHA676
- Association de patients pour les pancréatites héréditaires, APCH  
Présidente, Madame Nadine MESLET  
Site internet : [www.association-apch.org](http://www.association-apch.org)