



Association des Pancréatites Chroniques Héritaires

Lettre de l'année 2020

Par ordre chronologique

En cette année si particulière, plus que jamais, j'espère que vous vous portez bien ainsi que vos proches.

Dans le contexte de pandémie de COVID-19 que nous vivons, nous avons dû prendre la décision de reporter toutes les réunions présentiels et manifestations de l'année...

C'est avec grand regret que nous avons dû nous résoudre à adopter cette décision mais le manque de visibilité sur l'état à venir de la situation sanitaire dans le pays et les modalités d'organisation des réunions rassemblant du public ne nous laissaient pas le choix.

Nous espérons que vous la comprendrez.

Une grande partie des réunions diverses et manifestations sont donc tombées à l'eau. Cette lettre est donc moins riche en informations concernant les événements associatifs vous le comprendrez et nous en excuserons.

Au cours de l'année nous avons eu plusieurs échanges avec certains d'entre vous, et c'est toujours un plaisir que d'échanger avec chacun. Je me permets néanmoins de vous encourager à utiliser davantage le forum, qui permet

d'échanger avec plusieurs personnes donc plus largement.

Une question récurrente, portait sur l'impact des résultats du prix Nobel de chimie "**Les ciseaux moléculaires**" : Cette recherche est ou pourrait être valable sur les personnes ayant développé cette maladie ou dès que le diagnostic tombe ?

Rien encore à ce sujet, avec des problèmes éthiques que cet outil implique. Nous ne sommes pas encore dans un avenir proche à son utilisation pour la PCH.

15 février 2020 : L'Assemblée générale s'est tenue, clôturant l'année 2019.

Plusieurs réunions du Conseil Scientifique, se sont trouvées annulées et décalées compte tenu de la période sanitaire.

Pour rappel, de site de Paradis qui est à votre disposition.

Riche en informations, je vous encourage à le consulter.

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

Vous pouvez y demander la carte nominative d'urgence

L'Alliance des Maladies rares vous a proposé de participer à une enquête dont voici les résultats.

Enquête maladies rares & COVID : les grands enseignements Entre le 30 avril et le 5 juillet 2020, l'Alliance maladies rares a diffusé un questionnaire en ligne pour mesurer l'impact du confinement et de la crise sanitaire liée au COVID-19 sur le suivi des maladies rares. L'enquête a été construite en collaboration avec des associations membres des gouvernances des filières de santé maladies rares. Plus de 2000 personnes, représentant plus de 350 maladies rares, ont répondu à ce questionnaire.

L'enquête rapporte peu de contaminations par le COVID-19 : moins de 8 % des répondants déclarent avoir été touchés directement par la maladie. Le COVID-19 a été ressenti comme un facteur aggravant de la maladie rare dans la moitié des cas.

Enquête maladies rares & COVID

RETROUVEZ l'Intégrale : <https://www.alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2020/11/enquete-covidmaladisRaresOctobre2020.pdf>

Veille scientifique 2020 au sujet de la pancréatite héréditaire

La pancréatite héréditaire (PH), liée à une mutation du gène PRSS1 codant pour le trypsinogène cationique, est une maladie génétique de transmission autosomique dominante, c'est-à-dire qu'elle se fait par un parent unique et est suffisante pour donner des symptômes de pancréatite chronique. Le risque de transmission est donc de 50%.

Sa pénétrance est élevée, autour de 83%. Cela veut dire qu'en cas de mutation du gène PRSS1, on développe une pancréatite chronique dans 83% des cas.

Les premiers symptômes apparaissent précocement, souvent à partir de l'âge de 10 ans.

Les signes cliniques sont des pancréatites à répétition, des douleurs chroniques, une insuffisance pancréatique exocrine (diarrhée) 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. De plus, 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, surtout chez les patients fumeurs. *L'arrêt du tabac est donc essentiel pour ralentir l'évolutivité de la maladie et diminuer le risque d'adénocarcinome pancréatique.*

Une équipe américaine s'est intéressée au vécu de la maladie. Trente-neuf patients avec PH et 21 membres de famille porteurs de la mutation mais sans symptôme ont été recrutés de manière prospective entre 1995 et 2015. Ils complétaient des questionnaires de qualité de vie lors de l'inclusion puis entre 2015 et 2017 pour effectuer un suivi. Parmi les membres de la famille non atteints, les sentiments « d'inquiétude » et « d'impuissance » étaient le plus souvent déclarés, notamment en lien avec la gestion de la douleur dans la famille. Trois participants ont décrit l'impact de la toxicomanie sur leur famille. L'absentéisme scolaire ou professionnel et ses conséquences financières étaient considérés comme un problème « modéré » ou « important » dans 65,5 % des cas.

Seuls 62 % des patients avec PH avaient correctement estimé le risque de transmission à 50%, alors que 18% évaluaient ce risque à 100%. L'impact psychologique de la PH est donc important et prend des formes variables en fonction de l'âge du patient. Il est important de ne pas négliger le retentissement de la maladie sur la fratrie. Les difficultés socio-économiques peuvent être source d'anxiété et de culpabilité.

Un suivi psychologique, voire psychiatrique adapté doit donc toujours être proposé.

Via notre centre de référence pour les maladies rares du pancréas, PaRaDis

(**Pancreatic Rare Diseases**), nous allons travailler sur cette problématique et développer des questionnaires de qualité de vie afin de mieux appréhender ces dimensions sociales et psychologiques.

Un site internet est disponible (<https://www.maladie-pancreas.fr>) ; 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.

Nous vous souhaitons de très belles fêtes de fin d'année.

Bien à vous

Dr Lucie Laurent et Pr Vinciane Rebours
Service de Gastroentérologie et Pancréatologie.
Hôpital BEAUJON, Clichy (92110)
DHU UNITY - INSERM - UMR 1149, CRI
lucie.laurent@aphp.fr
Centre de référence des maladies rares du pancréas - PaRaDis



Référence

Celeste A. Shelton et al. Impact of hereditary pancreatitis on patients and their families. J Genet Couns. 2020;00:1-12

En 2021, nous communiquerons amplement sur l'étude européenne EUROPAC -2 qui s'est terminée et dont les résultats sont en analyse.

Compte tenu des événements, et de la pathologie qui nous concerne, je vous rappelle les conseils du Pr. Vinciane Rebours :

Bien entendu rester enfermé chez soi, est le seul moyen d'être en sécurité et appliquer les règles d'hygiène, distance etc.

En cas de symptômes, il faut :

- se signaler à son Médecin traitant par téléphone ou mail (pas obligatoire de le voir en présentiel si peu de symptômes)
- Ne prendre que du Doliprane (paracétamol) en cas de fièvre (max 3g/24H), pas d'AINS ou de corticoïdes (anti-inflammatoires)
- en cas de gêne respiratoire, il faut consulter son médecin traitant
- pour les patients qui n'ont plus d'enfant à la maison, ne pas être en contact avec eux (éviter garde des petits enfants)
- envoyer son conjoint faire les courses ...

Gardez le moral, et prenez soin de vous.

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

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 Cîteaux -
92130 Issy les Moulineaux Tél. 01 46 42 61 07
e-mail : pancreasgene@aol.com
www.association-apch.org