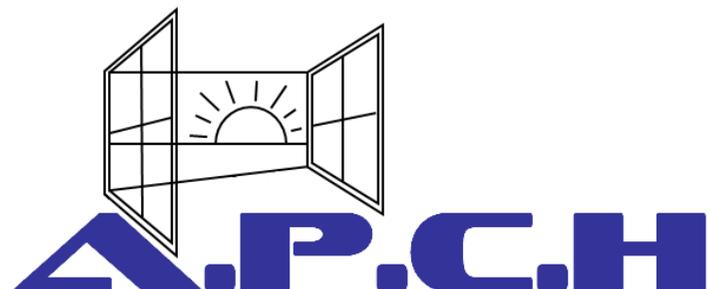


Press book APCH 2004-2011



Association des Pancréatites Chroniques Héritaires

Association loi 1901 à but non lucratif

J.O. 31 janvier 2004 SIRET N° 453 712 663 00013

25 allée des Citeaux - 92130 Issy les Moulineaux

Tél. 01 46 42 61 07

e-mail : pancreasgene@aol.com

www.association-apch.org

PRESS BOOK

De sa création à ce jour

Création : Janvier 2004

- **Création de l'APCH avec l'aide de L'Alliance Maladies Rares** <http://www.alliance-maladies-rares.org/>
- **Dépôt des statuts :**

A.P.C.H.
ASSOCIATION des PANCREATITES CHRONIQUES HEREDITAIRES

STATUTS

TITRE – BUT – SIEGE

Article 1 Il est fondé entre les adhérents aux présents statuts une association régie par la loi du 1^{er} juillet 1901 et le décret du 16 août 1901, ayant pour titre :

A.P.C.H.
ASSOCIATION des PANCREATITES CHRONIQUES HEREDITAIRES

Article 2 Cette association a pour but :
- D'apporter une aide technique et morale aux familles confrontées à la pancréatite chronique héréditaire.
- De contribuer à l'effort de recherche, et à l'amélioration des pratiques de soins.

Article 3 L'association est constituée pour une durée illimitée.

Article 4 Le siège social est fixé :
25, allée des Citeaux - 92130 Issy-les-Moulineaux
Il pourra être transféré en tout autre endroit par simple décision du bureau.

Article 5 Un règlement intérieur pourra compléter les présents statuts. Il sera établi par le bureau et soumis à l'approbation de l'assemblée générale.

Article 6 Pour favoriser son extension, l'Association pourra créer des sections par régions, départements ou communes.

COMPOSITION – ADMISSION – RADIATION- COTISATION (S)

Article 7 L'Association est composée de :

- 1/ Membres concernés : personnes atteintes de la maladie de la pancréatite chronique héréditaire, ou de leurs ascendants s'il s'agit de mineurs.
- 2/ Membres sympathisants : il s'agit de personnes non directement ou familialement concernées par la maladie de la pancréatite chronique héréditaire.

Aucune disposition particulière n'est prévue pour l'agrément des membres, le bureau se réserve cependant le droit de refuser des adhésions.

Article 8 La qualité de membre se perd par : la démission ; le décès ; la radiation prononcée par le bureau pour non-paiement de la cotisation ou motif grave, l'intéressé ayant été préalablement invité à fournir des explications.

Article 9 Les ressources de l'Association proviennent :
- du montant des cotisations
- des dons et legs
- des subventions de l'Etat, des régions, des départements, des communes, des groupements ou institutions divers
- des produits de manifestations
- d'une manière générale, de toutes ressources acquises en conformité avec la législation en vigueur.

ADMINISTRATION ET FONCTIONNEMENT

Article 10 L'Association est dirigée par un bureau composé au maximum de 9 membres, élus chaque année par l'assemblée générale. Les mandats sont d'une durée d'un an et sont reconductibles dans les mêmes conditions électives.
En cas de vacance, le bureau pourvoit provisoirement au remplacement de ses membres, jusqu'à la plus prochaine assemblée générale.
Le mandat des membres du bureau ainsi élus prend fin à l'époque où devrait normalement expirer le mandat des membres remplacés.

Article 11 Le bureau nomme chaque année en son sein
- Un président
- Un trésorier
- Un secrétaire

Article 12 Le bureau est doté des pouvoirs les plus étendus. Il est notamment habilité à conduire des actions en justice au nom de l'Association.
D'une manière générale, le bureau est investi de tout pouvoir n'étant pas exclusivement réservé à l'assemblée générale.

Article 13 Le bureau se réunit au moins une fois par semestre, sur convocation du président ou à la demande d'au moins un quart de ses membres.
Les décisions sont prises à la majorité des voix des membres présents ou représentés. En cas de partage des voix, celle du président est prépondérante.

Le vote par procuration est autorisé. Chaque mandataire ne pourra détenir plus de deux pouvoirs.

Il est tenu procès-verbal des séances. Ceux-ci sont signés par le président et le secrétaire, ou tout autre membre en cas d'empêchement.
Tout membre qui, sans excuse valable, n'aura pas assisté à trois réunions consécutives pourra être radié du bureau par simple décision de celui-ci.

Article 14 Les fonctions des membres du bureau sont gratuites.
Seuls sont possibles les remboursements de frais dûment justifiés.
Ils sont autorisés par la décision expresse du bureau qui statue hors de la présence des intéressés.

Article 15 L'assemblée générale comprend tous les membres à jour de leur cotisation.
L'assemblée générale ordinaire se réunit une fois par an.
Les membres de l'association y sont convoqués par le président au moins quinze jours avant la date fixée.
L'ordre du jour, préalablement réglé par le bureau, est indiqué sur la convocation.
L'assemblée générale fixe chaque année le montant des cotisations.
Le vote par procuration est autorisé. Tout membre a la possibilité de constituer le mandataire de son choix parmi les autres membres de l'association, à condition d'émettre à cet effet un pouvoir dûment écrit daté et signé.
Chaque membre ne pourra détenir plus de 5 pouvoirs.
L'assemblée générale délibère valablement quelque soit le nombre de membres présents et représentés.

Article 16 En cas de besoin, le président peut convoquer une assemblée générale extraordinaire et notamment en cas de modification de l'objet social, des statuts, du siège social.
L'assemblée générale extraordinaire se réunit selon les modalités fixées par l'article 15. Elle peut également se réunir à la demande du tiers de ses membres.

Article 17 La dissolution de l'association peut être prononcée à la majorité des deux tiers des membres, préalablement convoqués à une assemblée générale extraordinaire spécialement dédiée à cet objet.
Un ou plusieurs liquidateurs seront nommés par l'assemblée et l'actif, s'il y a lieu, sera dévolu conformément à la loi du 1^{er} juillet 1901 et au décret du 16 août 1901.

Les présents statuts ont été adoptés par l'assemblée constitutive du 7 janvier 2004.

Le président : Nadine MESLET
Le secrétaire : Arnette BLACHE
Le trésorier : Arnaud MESLET



AS AN NN

AS NN AN

2004

Présentation rapide :

La pancréatite chronique héréditaire est une maladie rare, connue également sous le nom de pancréatite chronique familiale.

L'association A.P.C.H. regroupe des familles confrontées à cette maladie, attentives à l'évolution des connaissances qui s'y rapportent.

A.P.C.H. est une association Loi 1901 créée en janvier 2004 (J.O. du 31/01/2004).

L'Association est composée de :

- Membres concernés : personnes atteintes de la pancréatite chronique héréditaire, ou leurs ascendants s'il s'agit de mineurs.
- Membres sympathisants : il s'agit de personnes non directement ou familialement concernées par la pancréatite chronique héréditaire.

Les ressources de l'Association proviennent :

- Du montant des cotisations,
- Des dons et legs,
- Des subventions de l'Etat, des régions, des départements, des communes, des groupements ou institutions divers,
- Des produits de manifestations,
- D'une manière générale, de toutes ressources acquises en conformité avec la législation en vigueur.

Les buts de l'APCH :

- Apporter une aide technique et morale aux familles confrontées à la pancréatite chronique héréditaire,
- Contribuer à l'effort de recherche, et à l'amélioration des pratiques de soins.

Parution JO 31 janvier 2004

JOURNAL OFFICIEL DE LA RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

31 janvier 2004

a trait au tissu administratif tribuables. *Siège social* : chez 92270 Bois-Colombes. *Date de*

des Hauts-de-Seine. ATRI- ou concourir à toutes actions as au entreprises, organismes dans les domaines de l'acqui- la valorisation des acquis et et l'insertion professionnelle. ard), 23, rue Marcel-Cerdan, *déclaration* : 5 janvier 2004.

re des Hauts-de-Seine. LES tion des séjours touristiques iation et, plus généralement, u financières, mobilières ou directement ou indirectement en faciliter l'extension ou le M. Kalb (Christian), 6, rue ne. *Mél.* : ckalb@wanadoo.fr. 004.

sportif et social ; contribuer à la formation des hommes e femmes, à leurs participations à la pratique culturelle, éducative sportive, sociale voire à leur insertion sociale et professionnelle *Siège social* : chez M. Sosnowiez (Nicolas), 85, rue Aristide Briand, 92300 Levallois-Perret. *Site internet* : www.raouidefinkelstein.com. *Mél.* : sosnowiez@wanadoo.fr *Date de la déclaration* : 7 janvier 2004.

2451 - Déclaration à la préfecture des Hauts-de-Seine COMMUNAUTE CHRETIENNE DE PARIS (C.C.D.P.). *Objet* : porter et diffuser le message des évangiles ; entraide par assistance matérielle, morale et sociale ; organisation de réunions d'enseignements bibliques ; proclamation de la foi chrétienne *Siège social* : chez M. et Mme Lesage, 16, rue Paul-Cimont, 92500 Rueil-Malmaison. *Site internet* : http://c.c.a.p.free.fr. *Mél.* : c.c.a.p.@free.fr. *Date de la déclaration* : 7 janvier 2004.

2452 - Déclaration à la sous-préfecture de Boulogne-Billancourt. ASSOCIATION DES PANCREATITES CHRONIQUES HEREDITAIRES (A.P.C.H.). *Objet* : apporter une aide technique et morale aux familles confrontées à la pancréatite chronique héréditaire ; contribuer à l'effort de recherche et à l'amélioration des pratiques de soins. *Siège social* : chez M. et Mme Meslet, 25, allée de Cîteaux, 92130 Issy-les-Moulineaux. *Date de la déclaration* : 8 janvier 2004

2004

Elaboration du Conseil Scientifique :



Pr. Philippe RUSZNIEWSKI , Chef de Service de Gastro-entérologie de l'Hôpital Beaujon Clichy Président du Conseil Scientifique



Pr Marc BARTHET, Service d'Hépatogastro-entérologie Hôpital Nord Marseille

Pr Louis LE BODIC, Professeur Honoraire (Hôpital Laennec) Nantes



Pr Louis BUSCAIL,
Service de Gastro-entérologie et Nutrition
Hôpital Rangueil Toulouse (Hôpital Laennec) Nantes



Pr Claude FEREC, Directeur INSERM U 613, Chef de Service, Laboratoire de Génétique Moléculaire et Epidémiologique CHU Brest



Pr Olivier GOULET, Service de Soins Intensifs en Gastro-entérologie, Hôpital Necker, Paris



Pr Pascal HAMMEL, Président du Club Français du Pancréas Hôpital Beaujon



Pr Philippe LEVY, Service de Gastro-entérologie, Hôpital Beaujon Clichy



Pr Christian PARTENSKY, Service de Chirurgie Digestive Hôpital Edouard Herriot Lyon



Dr. Matthieu Schnee, Gastro-entérologue C.H.D. La Roche S/Yon

L'APCH adhère à :

- L'Alliance Maladies Rares :
01 56 53 53 40 www.alliance-maladies-rares.org
- Maladies rares info services :
0 810 63 19 20
- Eurordis :
01 56 53 52 10 www.eurordis.org

2004

A.P.C.H est référencée sur le site de **l'INSERM** concernant les maladies rares **ORPHANET** : <http://www.orpha.net>

Naissance du Bureau :

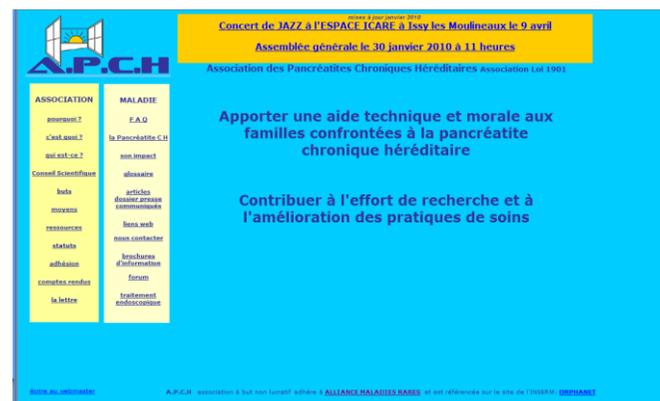
Nadine Meslet	Présidente	
Isabelle Petrequin	Secrétaire générale	
Armelle Blache	Secrétaire	
Arnaud Meslet	Trésorier	
Didier Boetto	Webmaster	
Agence Humana	Communication	

Monsieur André Santini,

Ancien Ministre, Député des Hauts de Seine et Maire d'Issy les Moulineaux, Président d'honneur, **accepte de parrainer l'APCH**

Création du Site Internet APCH

Avec le concours de deux amis et membres actifs : Didier et Guillaume Boetto



L'hospitalité nous est offerte par **ORPHANET**. Son nom : association-APCH.org

Accueil

Qu'est-ce que la pancréatite chronique familiale ?

La pancréatite chronique familiale fait partie des [maladies orphelines](http://www.orpha.net).

2004

Elle est notamment plus rare que la pancréatite chronique ou aiguë non familiale qui, elles, touchent plus souvent des adultes, et peuvent avoir pour cause : un traumatisme (exceptionnel), une malformation, une obstruction, des infections, et surtout un abus d'alcool...

La pancréatite chronique familiale est une maladie génétique dont le gène responsable a été isolé en 1996. Il se situe sur le chromosome 7, précisément en 7q35. (Le chromosome 7 est également responsable des mucoviscidoses)...

- Cette affection est considérée comme autosomique dominante, par conséquent :
- Tout sujet atteint a un parent atteint
 - Tout sujet atteint peut transmettre la maladie à un descendant direct avec une probabilité de 50%
 - La maladie touche également les deux sexes.

C'est une maladie à prévalence, pénétrance et expressivité variable, ce qui signifie que certains sujets, bien que porteurs du gène anormal (et donc transmetteurs potentiels à leur descendance) peuvent ne pas exprimer cette maladie, ou ne l'exprimer que faiblement.

Une personne atteinte peut ne pas exprimer la maladie, une autre peut n'être que peu affectée, alors que chez d'autres la pancréatite se manifestera ostensiblement , au travers de poussées de fréquences et d'intensité variables.

Lien avec Orphanet, le site des maladies rares de l'Inserm, nous reconnaît et accepte un lien réciproque.

Notre première « annonce presse »

Une pleine page, nous a été offerte par **EMMA PUBLICATION** dans le premier numéro de la **revue « Mon Papa »**, sortie en kiosque le 29 Mai.

Diffusion de la même annonce prévue **dans EPS**, revue des professeurs de gymnastique, sur abonnement. Parution le 25 juin.

DOULEURS ABDOMINALES INEXPLIQUÉES



La pancréatite chronique héréditaire est une maladie rare probablement souvent non diagnostiquée chez l'enfant. C'est une maladie qui affecte le pancréas. Certaines douleurs infantiles pourraient y être attribuées. L'A.P.C.H., association des pancréatites chroniques héréditaires, a été créée dans le but d'améliorer l'information et aider la recherche. Vous pouvez vous aussi participer à ces efforts en adhérant à l'A.P.C.H. et en offrant vos dons.

Pour nous contacter :
pancreagene@aol.com

A.P.C.H. est une association à but non lucratif régie par la loi du 1er juillet 1901. A.P.C.H. adhère à « Fédération maladies rares ». A.P.C.H. est référencée sur le site de l'INSERM concernant les maladies rares : www.orphanet.net. Le conseil scientifique de l'A.P.C.H. est présidé par le Professeur Philippe RUSZNIEWSKI, hôpital Beaujon Cligny.

Bulletin d'adhésion et de don à renvoyer à :
A.P.C.H. 25 allée des Citeaux,
92130 Issy Les Moulineaux

Oui, j'adhère à l'association pour un an et je verse 10 euros de cotisation par chaque joint à l'ordre de A.P.C.H.

Oui, je verse un don par chaque joint de 30 euros, 60 euros, 90 euros, 120 euros, 150 euros, autreeuros, et je recevrai un reçu.

Oui, je souhaite recevoir une information supplémentaire et je joins une enveloppe timbrée à mon adresse.

Nom : Prénom :

Ou personne morale (société ou autre) :

Adresse : n° rue :

Code postal : Ville : E mail :

A.P.C.H. 25, allée des Citeaux, 92130 Issy Les Moulineaux, n° CCP : La Source 48 861 79 E
Conformément à la loi informatique et liberté du 6/1/78, vous disposez d'un droit d'accès et de rectification aux données personnelles vous concernant en vous adressant à notre association. Votre adresse e-mail vous permettra d'être tenu(e) au courant de votre adhésion par des mails.

Annonce presse, dans Savoir maigrir

-même visuel-, parution en kiosques le 28 mai 2004, en format quart de page.

Nous remercions très sincèrement ces supports, éditeurs et régie, de leur aimable implication.

2004

1^{ère} Assemblée Générale

Le 11 septembre, salle 6/7 du Palais des Arts et des Congrès d'Issy-les-Moulineaux (PACI).



Lancement de la première étude épidémiologique, Étude portant sur l'histoire naturelle de la pancréatite chronique héréditaire.

C'est grâce au parrainage de **Solvay Pharma, Sponsor exclusif** de cette étude, qu'APCH a pu mettre au point ce projet. Cette étude est menée par le **Docteur Vinciane Rebours, sous la direction du Professeur Philippe Ruszniewski, du Professeur Philippe Levy, Directeur de recherche de la Fédération médico-chirurgicale d'hépatogastro-entérologie, Hôpital Beaujon, Clichy, et du Docteur Marie Christine Boutron-Ruault.**

Cette étude, élue projet prioritaire par le Conseil Scientifique d'APCH est le premier pas dans le soutien de la recherche concernant la Pancréatite Chronique Héréditaire. Elle n'est pas synonyme de traitement, mais représente un premier et incontournable pas dans l'évolution des connaissances sur la PCH.

Partenariat avec «Superassureur.com»

Site d'assurances dédié aux particuliers. Ce partenariat a été mis en place dans le cadre de la sortie de leur nouveau produit Santé.

Sur les 3000 premiers contrats souscrits, 0,50 Euros seront reversés au profit de l'APCH et par intermittence, une bannière informe les internautes de l'actualité de l'Association.



2004

Réunion Questions/Réponses

portant sur la PCH :

Recueil des réponses de **Messieurs les Professeurs Louis Buscaïl et Philippe Levy** ; la plaquette explicative et éducative est donc en cours d'élaboration. Approbation du texte, mise en page, composition et impression doivent s'échelonner sur la fin de l'année.

Article de Madame Brigitte Vallois, journaliste au Quotidien du Médecin

Le Dr Brigitte Valois ayant participé à cette réunion, nous avons le plaisir d'avoir un article au sujet de la PCH dans le journal médical le plus lu en France par les médecins :

Une maladie orpheline
La pancréatite chronique héréditaire

Maladie génétique
 aux conséquences quotidiennes lourdes, la pancréatite chronique héréditaire appartient au groupe des maladies orphelines. Malgré une symptomatologie identique à celle de la pancréatite chronique ou aiguë non familiale, les retards, voire les errances diagnostiques peuvent exister du fait de la rareté de cette affection.

Deuxième phase : diabète
 En recherche, cette phase d'évolution correspond à l'atteinte alimentaire bien équilibrée (éviter les excès de graisses), ainsi que l'administration d'extraits pancréatiques (si existence d'une statorrhée) et l'équilibration du diabète à un stade plus avancé.

Régime bien équilibré
 Quant à la prise en charge chronique, elle repose sur un régime alimentaire bien équilibré (éviter les excès de graisses), ainsi que l'administration d'extraits pancréatiques (si existence d'une statorrhée) et l'équilibration du diabète à un stade plus avancé.

Une association
 Oubliée, maladie orpheline du peu de moyens. C'est pourquoi, afin de mieux faire connaître cette affection, l'association Apch (Association des pancréatites chroniques héréditaires) a été créée. Cette association loi 1901 a but non lucratif s'est fixé comme buts d'apporter une aide technique et morale aux familles concernées à la pancréatite chronique héréditaire et de continuer à l'effort de recherche, ainsi qu'à l'amélioration des pratiques de soins. Cette association est représentée par des familles confirmées à la pancréatite chronique héréditaire, attentives à l'évolution des connaissances au sujet rapportent. Elle est avertie par un conseil scientifique composé de membres du corps médical particulièrement investis dans cette prise en charge, sous la présidence du Pr Philippe Ruszniewski (Hôpital Beaujon, Clignancourt), André Santoni, ancien ministre, député des Hauts-de-Seine, président d'honneur, patronne cette association.

Un gène identifié en 1996
 Due à des lésions inflammatoires plus à une sclérose atrophique, la pancréatite chronique évolue par poussées. Elle est la plus souvent due à un abus d'alcool, des infections, une malformation, une obstruction, plus rarement à un traumatisme. Elle touche le plus souvent les adultes. Bien que très rare (moins de 5 à 6 cas), l'errance diagnostique est une des causes de pancréatite chronique et le gène responsable a été identifié en 1996 (trypsino-gène catonique). Différentes mutations peuvent se produire au niveau de ce gène (la mutation de R122H est la plus fréquente), entraînant des modes altérés fonctionnelles différentes, responsables de formes plus ou moins sévères. Cette affection se transmet sur le mode autosomique récessif, et atteint le plus souvent les enfants (âge de découverte : 10 à 13 ans, ou plus tard, vers 20-22 ans).

Des poussées aiguës
 La symptomatologie de la pancréatite chronique héréditaire est identique à celle de la pancréatite alcoolique, ce qui se manifeste au moment des poussées aiguës par des douleurs abdominales transfixantes, accompagnées de symptômes brutaux d'intensité croissante et sans rémission. Cette symptomatologie douloureuse s'accompagne de vomissements, voire d'un arrêt du transit.

L'errance diagnostique
 Face à une telle symptomatologie, le médecin doit savoir penser à une pancréatite chronique, surtout lorsqu'il existe des antécédents familiaux, car trop souvent l'errance diagnostique chez les enfants peut entraîner des catastrophes tant psychologiques que sociales ou organiques (amagréissement, diabète).

Confirmation
 La confirmation du diagnostic passe par la recherche de calcifications (ASP), d'irrégularités et d'un aspect hétérogène du pancréas, l'existence d'anomalies canalaire (échographie, scanner abdominal), voire échodopplascope afin de rechercher une pancréatite débutante.

Le nombre de poussées est variable d'un individu à l'autre, les crises devenant moins douloureuses avec le temps du fait de l'installation de la sclérose.

Publicité

MERcredi 27 OCTOBRE 2004 - N° 7620 - LE QUOTIDIEN DU MÉDECIN - 11

2004

Concert du Gang'H

23 septembre

LE GANG H (Davy Honnet, Anthony Honnet, Jean-Marie Honnet) est constitué à la base d'un orgue Hammond, de claviers et d'une batterie. Le groupe interprète ses compositions et revisite des standards aux influences Funk, Rythmes & Blues ou Biguine. De nombreux **invités** étaient présents : **JY Chauleau (sax)**, **E Peter (basse)**, **Laurent Lalsingue (steel drum)** **Tcheïco (percussions)**, **JACOB Diboum (percussions, chant)**, **LES SUB, Jazz Rock**, ont joué au profit de L'APCH.



CONCERT DE JAZZ
Influences Funk, Biguine, Rythmes & Blues

LE GANG H

Jeu 23 septembre 2004
à 20 H Auditorium
d'Issy les Moulineaux,
à proximité de la médiathèque,
métro courneuf station

En présence de :
Virginie GOTTIN et Franck VIEY
Duo chant et guitare, Alamoans Francaises et anglaises influentes jazz à la fois avec et compositions originales.
De belles et originales interprétations avec un répertoire éclectique

En deuxième partie :
LE GANG H (Davy Honnet, Anthony Honnet, Jean-Marie Honnet)
Constitué à la base d'un orgue Hammond de claviers et d'une batterie, ils interprètent leurs compositions et revisitent des standards aux influences Funk Rythmes & Blues ou Biguine.
Notamment invités : JY Chauleau (sax) E Peter (basse) L Lalsingue (steel drum) Tcheïco (percussions) JACOB Diboum (percussions, chant).

Plusieurs prestations enregistrées au Miroir (sax de JY) et nombreuses dates au Casino des Diablettes.
Musique : Américaine, américaine, Jazz dans le phrasé mais plutôt Caribéen et Africain dans le tempo.
à L'APCH - Site Web Des mandats électroniques présentés en concert dans la soirée en ligne

Entrée 15 euros, étudiants 10 euros.
Les recettes de la soirée seront intégralement reversées à
l'association APCH en faveur d'une maladie rare,
Gang'h, l'épaveurisme - APCH n° 92 511 91 93, www.gangh.com



2004

Participation au Salon ANA : Art Nature et Animaux

Décembre 2004.



- **Le Héron Soleil** Œuvre sculptée en inox fut offerte à l'APCH fut par **François LAVRAT**.

Ce Héron- Soleil, chargé par l'artiste de décrocher le soleil pour l'apporter aux enfants malades, devient l'emblème de l'APCH, le soleil étant symbole de la santé retrouvée.

- **Une Eco-Sphère** ronde, symbole de l'équilibre et de la vie, offerte par la **Société Exquiro** des mains de Monsieur Peletier qui fabrique et

commercialise ces sphères. Cette éco-sphère représente l'Ecosystème de notre planète dans un bocal.

Encore un grand merci à **Juanita Sonigo, organisatrice du Salon et à Superassuranceur.com** de nous avoir offert ce stand, et nous avoir ainsi permis de faire connaître un peu plus notre association et de récolter des fonds.



2004

Premiers résultats de l'Etude épidémiologique

Le nombre de familles et de malades atteints de pancréatite chronique héréditaire en France peut être estimé au minimum à 78 familles et 180 malades.

Une mutation du gène de la pancréatite héréditaire n'est pas trouvée chez tous les patients mais seulement dans 68% des cas.

Quand la mutation est trouvée elle n'entraîne pas toujours des symptômes (17% n'ont aucun signe clinique).

Il n'y a pas de différence en fonction du type de mutation du gène.

La pancréatite héréditaire se déclare dès l'enfance et le diagnostic en est tardif.

Le risque plus élevé de cancer du pancréas nous incite à mettre en place une stratégie de dépistage et à renforcer très fermement les consignes d'abstinence vis-à-vis du tabac.

V Rebours, P Lévy. Hôpital Beaujon, Clichy.

C'est grâce au parrainage de Solvay Pharma, Sponsor exclusif de cette étude, que le Dr Vinciane Rebours a pu mener cette étude.

Invitation aux Journées du Club Français du Pancréas

Monaco, réunion du Conseil Scientifique, 6 octobre

Le Quotidien du médecin,

n°7650, vendredi 10 décembre 2004, p. 7 :

« une étude épidémiologique est lancée » (cf. association PCH - Pancréatites chroniques héréditaires et laboratoires Solvay Pharma).

[Le Quotidien du Médecin : toute l'information et la formation ...](#)

Les principaux déterminants génétiques des **pancréatites chroniques héréditaires** sont maintenant connus. La **pancréatite chronique héréditaire** proprement dite ...

www.lequotidiendumedecin.fr/.../index.cfm?...82&

L'APCH est référencée sur le site de Vulgaris-Médical : <http://www.vulgaris-medical.com>

« La volonté de ce site est avant tout de rendre accessible à tous les connaissances médicales. Vulgaris médical n'a pas la prétention de remplacer votre médecin. C'est la raison pour laquelle il est toujours souhaitable de lui demander un avis tout en profitant de cette source de renseignement médical pour dialoguer avec lui et pourquoi pas, prendre une décision diagnostique et thérapeutique. »

Dr Martzloff Richard, médecin et initiateur du site Internet Vulgaris-medical.net.

2005

Partenariat avec Assuréo



Pour témoigner de son engagement et pour se mobiliser autour de la PCH, la Société Assuréo a décidé de lancer une opération spéciale offrant à tout nouvel adhérent au contrat Assuréo Santé avant le 01 janvier 2006, un remboursement de 25 euros sur sa première cotisation. Il est également proposé au nouvel adhérent de verser ces 25 euros au profit de l'APCH.

Afin de contribuer également à ce geste de solidarité, Assuréo s'engage à abonder chacun de ces versements à hauteur de 10 euros.

*Assuréo, SARL de courtage en assurance.
Siège social : 30 avenue Galliéni, 94100 Saint Maur*

Assemblée Générale

PACI d'Issy-les-Moulineaux, samedi 12 février 2005, 10H.



Nouveaux liens sur le site APCH

<http://www.association-apch.org/>

- Association Française de Diabète (AFD).

Mission originelle : Accompagner, informer et défendre les personnes diabétiques. Aujourd'hui cette mission s'élargit aux proches des patients et s'ouvre au public à travers, notamment, les actions d'information, de prévention et d'éducation.

- **L'Institut UPSA de la Douleur (IUD)**, association loi 1901 à but non lucratif.

Fondé en 1993, l'IUD mène de nombreuses actions pour améliorer la prise en charge de la douleur.

- **EURORDIS**, (association européenne pour les maladies rares).

Alliance d'associations de patients et de personnes actives dans le domaine des maladies rares.

Participation aux JFPD

Palais des Congrès, Paris, avril 2005

L'APCH était présente aux **JFPD** (Journées Francophones de Pathologies Digestives), du 2 au 6 avril 2005 au Palais des Congrès, Porte Maillot à Paris.

- Action de communication auprès des médecins visiteurs du salon : plaquette de l'APCH remise à chaque visiteur, dans le kit distribué à l'entrée du salon.

- Stand APCH sur le salon, **gracieusement mis à notre disposition**, grâce au soutien de Philippe Levy Secrétaire adjoint aux affaires internationales SNFGE et de BCA, organisateurs de ce salon, bonne visibilité de l'APCH au salon
- Communication directe avec de nombreux gastro-entérologues francophones : échanges et information sur la PCH.

Concert de jazz au profit de l'APCH, offert par le groupe GANG'H, 2^{ème} édition. 144 entrées 2185 Euros de recette brute. Nous tenons à remercier très sincèrement tous les participants à cette soirée, tant musiciens que spectateurs.
Didier Mouret (orgues), JPhilippe Rickiel, JY Chauleau (sax), E Peter (basse), Yan Viet (guitare), Sylvain Monter Marc Riviere (basse).

2005



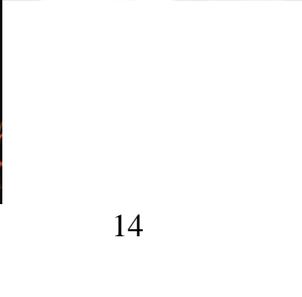
La DGI autorise l'APCH à délivrer des reçus pour défiscalisation des dons.

Ces reçus permettent de bénéficier d'une réduction d'impôts sur le revenu de 60% du don, dans la limite de 20% du revenu imposable. Nous espérons des retombées...

Concert du GANG'H

Auditorium d'Issy-les-Moulineaux, 22 Septembre 2005.



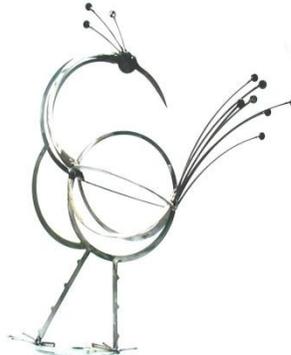


2005

Invitation participation au Salon Art Nature et Animaux (ANA)

Juanita Sonigo, organisatrice du salon ANA, invite l'APCH pour l'édition 2005 et offre un stand à l'association d'une valeur d'environ 1200 euros.

François Lavrat, Grand Pris Européen de la Sculpture 2004, nous offre ce **KIWI : oiseau vitamines**, symbole de la santé retrouvée.



Elaboration de la première plaquette explicative sur la maladie

Un grand merci à Sophie Cormary, Michèle Afflatet, Francine Chazara, Laurence Pouzet pour le texte et la mise en page, et à Henri Brener, Sté CEDAG, pour l'impression gracieuse de ces 5000 exemplaires !

Brochure d'information réalisée avec le concours du Conseil Scientifique de l'association A.P.C.H. Remerciements à l'imprimerie CEDAG pour l'édition gracieuse de cette brochure.



Association des Pancréatites Chroniques Héritaires

Douleurs abdominales inexplicables, nausées, vomissements...

Et si votre enfant ou vous-même souffriez d'une

Pancréatite Chronique Héritaire ?

Quelques explications sur une maladie rare

Brochure d'information réalisée avec le concours du Conseil Scientifique de l'association A.P.C.H.

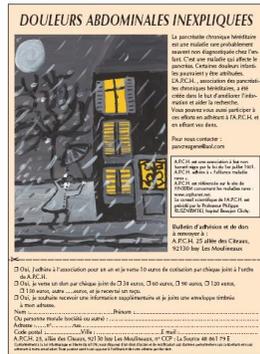
Remerciements à l'imprimerie CEDAG pour l'édition gracieuse de cette brochure.

2006

Annonce presse « La Revue des Parents »

Décembre 2006

Cette annonce nous a été offerte, parution dans « la Revue des Parents » de décembre, par l'éditeur FCPE.



Participation à un débat sur les Maladies Rares

L'APCH a participé à un débat sur les maladies rares, organisé par l'Alliance des Maladies Rares, débat suivi d'un partage de galette, en présence de Xavier Bertrand, Ministre de la Santé.



Détermination des trois gènes en cause

Quotidien Spécialistes N°7949 Spécial Hépato-Gastro-Entérologues, avril 2006.

La profession se fédère / 27 avril 2006 du 27/04/2006 - Rubrique Info. Médicales

« Les principaux déterminants génétiques des pancréatites chroniques héréditaires sont maintenant connus. La pancréatite chronique héréditaire proprement dite est généralement liée à une mutation dominante du gène PRSS1 ou, plus rarement, à une mutation du gène facilitateur SPINK1. La dérégulation du trypsinogène entraîne alors une autodigestion du pancréas. A cela s'ajoutent les pancréatites associées aux mutations mineures du gène CFTR, par ailleurs impliqué dans la mucoviscidose, précise le Pr Philippe Lévy* »

Partenariat PICRI : l'APCH obtient une bourse



Dans le cadre du PICRI (Partenariats Institutions Citoyens pour la Recherche et l'Innovation) 2006 : « **Génome de la pancréatite chronique héréditaire (PCH), une population de malades à la recherche de son identité génétique, support d'espoir thérapeutique** » Plaquette :



Et



Association des Pancréatites Chroniques héréditaires

Institut national de la santé et de la recherche médicale

Financé par le Conseil Régional d'Ile de France
Une démarche associative et citoyenne



Cette plaquette a été réalisée par :
En collaboration avec :



Dépister une maladie Génétique, Pourquoi ?

*Diagnostic de la pancréatite chronique héréditaire (PCH) :
Une population de malades à la recherche de son identité génétique,
support d'espoir thérapeutique*

Pour nous qui souffrons de PCH, être atteint d'une maladie héréditaire, signifie que nous risquons de la transmettre à nos enfants ou que nous l'avons déjà transmise sans le savoir, en même temps que le reste de notre patrimoine génétique. Et nous le ressentons d'abord comme une grande injustice.

Dans l'opinion publique et singulièrement parmi les bien portants, la génétique est souvent perçue comme une menace. On l'associe volontiers aux inquiétantes « manipulations génétiques », aux pernicieux organismes génétiquement modifiés (OGM) et à des tests génétiques qui permettraient de ficher l'ensemble de la population.

Pourtant, l'exemple d'autres maladies héréditaires a montré que l'approche génétique peut ouvrir de nouvelles voies prometteuses pour les malades. La mise au point d'un test de diagnostic génétique peut être extrêmement bénéfique si l'identification précoce des porteurs de la maladie permet d'adopter des mesures préventives avant l'apparition de manifestations cliniques sévères et si elle favorise le développement de traitements.

C'est dans ce cadre que s'inscrit notre démarche associative qui allie :

- une démarche scientifique audacieuse : l'optimisation d'un test diagnostic de notre maladie alors même qu'il n'existe pas encore de traitement spécifique
- une démarche de vulgarisation auprès d'autres malades mais aussi d'un public plus large, notamment jeune, afin de leur faire prendre conscience de l'intérêt de la génétique face un discours ambiant hostile à la génétique, volontiers basé sur des arrière-plans idéologiques ou religieux.

Un partenariat entre :



Et



Financé par le Conseil Régional d'Île de France



Notre maladie : la pancréatite chronique héréditaire (PCH).

La PCH est une maladie héréditaire autosomique dominante rare (voir encadré), chronique et douloureuse dont la prévalence est actuellement estimée à 1 malade pour 200 000 habitants. Elle est plus rare que la pancréatite chronique ou la pancréatite aiguë non familiale qui, elles, touchent plus souvent des adultes, et peuvent avoir de multiples causes : traumatismes, malformations, infections, et surtout abus d'alcool...

La PCH se caractérise par une sclérose progressive du tissu pancréatique entraînant la destruction progressive du pancréas dans les cas les plus rares. Plus précisément, les enzymes pancréatiques, dont le rôle est de digérer les aliments dans le tube digestif, sont activées dans le pancréas lui-même qu'elles détruisent localement. À ce jour il n'existe pas de traitement capable d'arrêter l'évolution de la maladie.

La PCH ne se manifeste pas de la même façon chez tous les malades : certains n'auront jamais de crises et ne manifesteront pas la maladie ou très faiblement, d'autres développeront des formes plus ou moins graves selon la nature de la ou des mutations, mais aussi en raison d'une « pénétrance » variable.

Quelques mots de génétique

- Un **gène** est un fragment de chromosome permettant la synthèse d'une protéine particulière.
- Le **génome** est l'ensemble des gènes d'un organisme.
- Les **chromosomes** sont constitués d'**ADN**. Le noyau de chaque cellule contient 23 paires de chromosomes. Pour chaque paire, l'un provient de la mère, l'autre du père. La 23^e paire de chromosome détermine le sexe de l'individu : chromosomes sexuels XX chez la femme et XY chez l'homme.
- Les **maladies génétiques** sont liées à des mutations entraînant l'absence (déletion) ou à la moindre efficacité de protéines, en particulier d'enzymes.

Une **mutation** est la modification d'un gène. Une même maladie génétique peut être causée par de nombreuses mutations différentes.

- Une maladie génétique peut apparaître isolément dans une famille (**mutation de novo**), ou être transmises par les chromosomes des parents (**maladie héréditaire**)
- Dans une maladie **dominante**, il suffit qu'un des chromosomes (transmis par la mère ou par le père) possède la mutation pour que la maladie puisse se manifester.
- Dans une maladie **récessive**, il faut que les deux chromosomes soient porteurs de la mutation. Un sujet dont un seul chromosome possède la mutation ne manifeste pas la maladie mais peut la transmettre, on dit qu'il est **porteur sain**.
- On parle de maladie autosomique lorsque la mutation responsable de la maladie n'est pas située sur les chromosomes sexuels (X ou Y). La maladie affecte donc autant les hommes que les femmes. À l'inverse, dans une maladie récessive **liée à l'X** seuls les hommes seront atteints.
- Selon les individus, la même mutation peut entraîner des troubles variables. On appelle **pénétrance** la probabilité qu'un sujet porteur d'un gène défectueux développe la maladie au cours de sa vie.

Les maladies rares

Par **définition** une maladie rare affecte **moins d'une personne sur 2 000** soit moins de 30 000 malades pour la France, le plus souvent beaucoup moins. Cette fréquence s'appelle la **prévalence** de la maladie.

Plus de **6 000 maladies rares** sont recensées en France. Ainsi, malgré la rareté de chacune d'elles, on estime que **3 à 5 % de la population** est atteinte d'une maladie rare.

La plupart des maladies rares sont **chroniques**. Les trois quarts d'entre elles **débutent dès l'enfance** et 80 % sont d'**origine génétique**.

Médicalement, ces pathologies sévères, mettant souvent en jeu la vie des malades ont été peu étudiées. Mal connues, leur diagnostic est tardif voire inexistant et les traitements spécifiques le plus souvent absents.

Socialement, mal connues des médecins, leur prise en charge par les systèmes de santé sont également inadaptées. Le déficit en traitements provient non seulement d'un manque de recherches, mais aussi de l'absence de rentabilité commerciale de médicaments destinés à un petit nombre de malades.

Le « **Plan Maladies Rares** », mis en chantier en 2005, vise à améliorer la prise en charge de ces maladies dans leurs différents aspects, diagnostiques, thérapeutiques et sociaux. Ce plan ne peut à lui seul résoudre tous les problèmes, et souligne le rôle des associations de malades dans ces maladies.

L'évolution de la maladie dépend aussi des conditions de vie : consommation d'alcool ou de tabac, alimentation mal équilibrée et trop riche en graisses favorisent son aggravation. Les facteurs environnementaux jouent donc également un rôle.

Les premiers symptômes de la PCH sont des crises douloureuses qui peuvent rester très longtemps inexplicables. Elles débutent généralement entre 5 et 25 ans. Chez certains, la crise sera passagère et durera un ou deux jours, chez d'autres, elle nécessitera une hospitalisation associée à une diète stricte et une réhydratation.

Lorsque la maladie s'installe, deux types de douleurs se manifestent :

Des poussées aiguës : les douleurs, importantes, sont de survenue brutale, croissantes et sans répit jusqu'à la fin de la poussée. Le malade est prostré, et dans l'impossibilité de s'alimenter : l'absorption de nourriture déclenchant à nouveau des douleurs et des vomissements.

L'intensité de la douleur est liée à l'inflammation du pancréas. Dans les cas sévères, cette inflammation peut entraîner des nécroses, des risques infectieux, l'atteinte des organes voisins, la nécessité d'une intervention chirurgicale.

Des douleurs chroniques, répétitives ou quasi permanentes : elles peuvent durer de quelques minutes à plusieurs jours. Elles sont souvent déclenchées par l'alimentation, l'absorption d'alcool et le tabac. Le patient se met généralement de lui-même à la diète ou diminue ses repas ce qui peut entraîner un amaigrissement progressif. La répétition de ces crises est associée à une augmentation d'apparition de cancers du pancréas, le plus souvent mortels.

L'APCH, une approche associative de la maladie

Etre atteint d'une maladie rare signifie être confronté aux problèmes de la maladie elle-même et à ceux spécifiques à la rareté de l'affection qui en fait une maladie mal connue.

Chronologiquement, cela commence le plus souvent par l'errance diagnostique qui peut durer des mois ou des années avant que la maladie ne soit enfin correctement identifiée. *Concernant la PCH cette errance est en moyenne de 9 ans en France* (encadré de témoignages). Or, un diagnostic erroné conduit à des traitements inefficaces voire dangereux.

Faute de réussir à poser un diagnostic, le médecin peut être tenté de douter de la réalité des symptômes rapportés par le malade. Ce déni de la maladie est particulièrement fréquent lorsque le principal symptôme est la douleur. Ce qui est malheureusement le cas dans la PCH.

L'errance diagnostique est ainsi responsable de différents « dommages collatéraux » tels que :

- la conduite inadaptée de l'entourage familial social ou médical lorsque la maladie est niée ou assimilée à des troubles psychologiques (exemple : internement pour cause de douleurs non identifiées « donc » psychiatriques, rejet lorsque le pseudo diagnostic est une consommation immodérée d'alcool.
- la perte de confiance dans la médecine (après des diagnostics successifs et contradictoires !)
- la naissance d'autres enfants porteurs du gène défectueux qui auraient pu être évitée.

La souffrance psychologique qui s'ajoute à la souffrance physique du fait d'une errance diagnostique dont on ne voit pas la fin, la plupart des malades atteints de PCH l'ont vécue.

Il était donc naturel que des malades atteints de PCH s'organisent en association pour prendre en main leur destin. Cette démarche s'alimente à la fois de l'expertise qu'ont les malades de leur maladie et de l'expérience concrète qu'ils ont déjà d'appartenir, à l'échelle de la famille, à une collectivité de malades.

Témoignages :

Pris de douleurs dans l'abdomen à l'âge de 14 ans, ne trouvant pas de cause, on me donne du Valium®. À 22 ans, les douleurs étant constantes et difficilement supportables, on décide de me faire hospitaliser. Là on me fait passer une échographie, l'une des premières en France, et pendant qu'un chirurgien, ayant diagnostiqué une pancréatite m'attendait pour m'opérer, l'interne du service essayait de me persuader de me faire interner pour pallier ces douleurs qui étaient sans conteste d'ordre psychosomatique.

Depuis l'opération, je prends des enzymes pancréatiques. Mes douleurs ont pratiquement disparues, mais un diabète déséquilibré fait partie de ma vie. On ne peut pas tout avoir !!!

Jérôme

Le jour de mon mariage, j'ai bu une coupe... et suis tombé raide de douleurs... Les médecins ne trouvaient pas, et affirmèrent que c'était psy, dû au choc du mariage... 2 jours après, toujours les mêmes douleurs, aucun diagnostic physique et me voilà chez les fous ! Je vous passe la suite. J'en suis sortie mais... pas sans mal !

Valérie

Lors du diagnostic de pancréatite chronique de l'ainé, alors âgé de 5 ans, on nous a soupçonnés de l'empoisonner, puis de l'avoir élevé à l'alcool, puis de le taper... Passées ces délicieuses étapes (2ans d'enquête d'assistante sociale...), nous avons eu accès au test génétique : pancréatite chronique héréditaire.

Les médecins : " Oh pardon, c'était génétique ! C'est très rare, on ne pouvait pas y penser".

Marie

Notre propos n'est pas d'accuser les médecins de ne pas connaître chacune de quelques 6 000 maladies rares déjà recensées dont la PCH fait partie. Notre but est plutôt de contribuer à la recherche de solutions pour épargner aux nouveaux malades les épreuves que nous avons traversées et progresser vers la mise au point de traitements.

Bien que récente, l'APCH (fondée en 2004) s'est engagée dès ses premiers pas dans un partenariat avec une équipe scientifique, au travers d'une étude épidémiologique, sorte de photo de la maladie (recensement des malades, évolution de la maladie...)

En effet nous savons que la faiblesse des connaissances scientifiques sur notre maladie est un facteur aggravant : le recensement incomplet des malades contribuant à sous-estimer notre population et partant à minorer les moyens mobilisables pour la recherche sur notre maladie, repoussant à un horizon lointain la mise au point d'un traitement.

APCH et Génétique, une démarche citoyenne originale

Notre engagement en faveur d'un approfondissement de la recherche génétique sur notre malade peut sembler contradictoire avec les règles habituelles de la pratique médicale.

Nous souhaitons en effet que soient mis au point des tests génétiques plus fiables de notre maladie, bien qu'il n'existe pas de traitement spécifique.

Une telle démarche, émanant d'une équipe scientifique, aurait pu être critiquée : « À quoi bon inquiéter inutilement un malade alors que la médecine n'a pas de traitement à lui proposer ? » En tant qu'association de malades, nous n'adhérons pas à un tel discours car la recherche d'un traitement passe par une meilleure connaissance de la maladie donc par l'identification correcte des malades. Tant que tous les malades ne seront pas identifiés, notre maladie a peu de chance de bénéficier d'efforts de recherche.

Les formes mineures de la maladie permettront de mieux comprendre les mécanismes de régulation et ouvriront ainsi des perspectives thérapeutiques à ceux qui souffrent de formes plus sévères.

Enfin, l'absence de diagnostic n'est pas seulement dommageable pour la quête de traitement, elle est source de situations difficiles, d'incompréhensions, d'exclusion. C'est avec notre légitimité d'association de malades que nous revendiquons la mise au point de ces tests.

L'accès au diagnostic est un droit.

- **Pour être capable de prendre les mesures préventives** (abstention d'alcool et de tabac) qui limitent les complications (l'évolution possible vers le cancer du pancréas).
- **Pour bénéficier de conseil génétique**, choisir en connaissance de cause de donner ou non naissance ou à des enfants porteurs de la maladie.
- **Pour avoir accès au diagnostic préimplantatoire (DPI)** et à l'avortement thérapeutique qui sont des droits reconnus. Chacun doit pouvoir être libre de les exercer en conscience.

Pour cela il faut qu'un test de diagnostic génétique existe.

Recherche génétique sur la pancréatite

« L'objectif de notre recherche au sein de l'unité Inserm U613 est de comprendre les mécanismes et tout particulièrement les mécanismes génétiques qui peuvent conduire à l'apparition d'une pancréatite chronique.

Il existe quelques très rares familles où la maladie pancréatique se transmet sur un mode héréditaire et notre travail dans ce domaine a débuté il y a 12 ans par la localisation du gène responsable de cette affection, le Trypsinogène cationique situé sur le chromosome 7.

Notre recherche est aujourd'hui centrée, non seulement sur l'étude de ce gène (PRSS1) qui code pour la plus importante des enzymes du pancréas, mais également sur son inhibiteur (SPINK1) et sur les autres gènes qui interviennent dans la survenue des pancréatites. A l'intérieur de la cellule pancréatique, sont synthétisées ces enzymes appelées protéases qui vont permettre la digestion des aliments dans le duodénum. Lorsque les enzymes pancréatiques sont synthétisées en excès dans le pancréas, cet excès peut conduire à la destruction des cellules pancréatiques et à l'apparition de crises de pancréatites aiguës qui peuvent évoluer vers la chronicité.

Nos travaux consistent à comprendre et à élucider les différents mécanismes qui peuvent rompre un délicat équilibre qui existe dans les cellules du pancréas, et à identifier les mécanismes génétiques qui peuvent détruire cet équilibre.

Dans ce contexte, nous avons identifié de nombreuses mutations au niveau de ces gènes et de cette région du génome. La compréhension de ces mécanismes doit nous conduire à diagnostiquer plus précocement la maladie, à mieux la prévenir et demain à traiter efficacement les pancréatites chroniques en particulier celles d'origines génétiques. »

**Pr. Claude Ferec, Généticien
Unité Inserm 613**

« Génétique moléculaire et génétique épidémiologique », Brest.

Une démarche associative et citoyenne

Notre demande dépasse clairement la simple recherche de subvention pour une activité de recherche déjà programmée par une équipe scientifique.

Il s'agit d'une réelle collaboration entre une association de malades légitime dans ses attentes et une équipe de scientifiques dont la compétence est établie. En parallèle, dans un contexte de société où l'on suspecte systématiquement les scientifiques, et singulièrement les généticiens, de « dérives éthiques », alors que prises de positions idéologiques ou religieuses contre la recherche scientifique sont complaisamment relayées par les médias, il nous paraissait indispensable de communiquer en tant qu'utilisateurs de la recherche génétique.

Cette communication privilégie le partage d'informations scientifiquement validées, l'exposé de nos expériences concrètes de cette maladie, plutôt que des opinions générales déconnectées des réalités quotidiennes des malades. Le projet que nous avons soumis au PICRI et qui a été retenu associe donc étroitement ces deux aspects également citoyens :

- contribution à la définition des orientations de recherche en accord avec les besoins des intéressés,
- explications fournies au public sur les méthodes et les enjeux scientifiques pour en améliorer la transparence et promouvoir une médecine basée sur des preuves.

Cette plaquette a été réalisée par :



en collaboration avec :



Projet soutenu par Le Conseil Régional d'Ile de France :



Dans le cadre du PICRI 2006 : Partenariats Institutions Citoyens pour la Recherche et l'Innovation :
« Génome de la pancréatite chronique héréditaire (PCH), une population de malades à la recherche de son identité génétique, support d'espoir thérapeutique ».

A.P.C.H. Association des Pancréatites Chroniques Héritaires.

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

2006

Résultats de la première étude d'épidémiologie

Septembre 2006

La première étude d'épidémiologie sur les pancréatites chroniques héréditaires s'est **terminée** au mois de septembre.

Elle a été coordonnée par l'hôpital Beaujon avec la participation des laboratoires de génétique mais aussi bien sûr de tous les gastro-entérologues et pédiatres français. Elle a duré un an.

Le but de cette étude était de répertorier tous les patients atteints de pancréatite héréditaire en France et de décrire les caractéristiques de cette maladie (le premier symptôme et leur évolution, le type d'atteinte génétique, les complications, les traitements reçus...).

Les premiers résultats sont maintenant disponibles et ont permis d'approfondir les connaissances scientifiques sur cette maladie.

Tous les laboratoires de génétique, les gastro-entérologues et les pédiatres français ont été contactés par courrier afin de savoir s'ils suivaient des patients atteints de pancréatite héréditaire et s'ils acceptaient de participer à l'étude. **Le taux de réponse à notre courrier a été de 84%**, ce qui est un taux particulièrement élevé. Les laboratoires de génétique qui réalisent le test à la recherche des mutations en cause ont tous participé. Les critères d'inclusion des patients étaient : avoir une mutation connue du gène à l'origine de la pancréatite héréditaire (gène du trypsinogène cationique) ou avoir plusieurs membres de sa famille atteints de pancréatite chronique ou de pancréatite aiguë récidivante.

78 familles ont été répertoriées en France, soit 200 patients dont 180 étaient vivants. Cette cohorte de malades se compose de 53% d'hommes, 47% de femmes. De 34% de fumeurs et de 5% de malades ayant une consommation d'alcool excessive.

Pour chaque famille, 3 générations en moyenne ont été étudiées. Les mutations génétiques du gène responsable de la pancréatite héréditaire (gène du trypsinogène cationique appelé PRSS1) étaient présentes chez 68% des patients et absentes pour 32%. Ce qui signifie que 32% des patients sont malades sans qu'une mutation soit trouvée. D'autres mutations de

gènes impliqués dans d'autres formes de pancréatite chronique ont été cherchées systématiquement : mutation du gène de l'inhibiteur du trypsinogène cationique (présente chez 13% des patients) et mutation du gène de la mucoviscidose (présente chez 2% des cas). La transmission du gène muté PRSS1 était due à la mère chez 65% des patients.

L'âge moyen des patients de l'étude était de 30 ans. 17% des patients étaient porteurs de la mutation de PRSS1 mais n'avaient jamais eu de symptômes (porteurs sains).

Les premiers symptômes apparaissaient en moyenne à l'âge de 10 ans. Un délai moyen de 9 ans à partir des premiers symptômes était nécessaire pour faire le diagnostic de pancréatite héréditaire.

Les signes cliniques qui survenaient à un moment ou à un autre de la vie étaient des douleurs abdominales (83%) quotidiennes dans 5%, une pancréatite aiguë (69%), un pseudo-kyste du pancréas (23%), des calcifications du pancréas (61%), une diarrhée graisseuse (34%), un diabète (26%) et un cancer du pancréas (5%).

Il n'y avait pas de différence de signes cliniques (nombre de poussées douloureuses, présence d'un diabète..) selon le type de mutation.

Un risque plus important de cancer du pancréas était confirmé, surtout chez les patients fumeurs.

Un traitement anti-douleur était nécessaire de façon continue pour 10% des patients (c'est à dire un besoin de prise de médicaments tous les jours pendant plus de trois mois consécutifs pour contrôler la douleur).

Un traitement endoscopique (pose de prothèse dans le pancréas sous anesthésie générale était nécessaire chez 16% des patients et une opération du pancréas chez 23%.

Le nombre de décès était de 19 (dont 10 étaient dus à la pancréatite chronique) survenant à un âge moyen de 60 ans.

En conclusion :

Le nombre de familles et de malades atteints de pancréatite chronique héréditaire en France peut être estimé au minimum à 78 familles et 180 malades.

Une mutation du gène de la pancréatite héréditaire n'est pas trouvée chez tous les patients mais seulement dans 68% des cas.

Quand la mutation est trouvée elle n'entraîne pas toujours des symptômes (17% n'ont aucun signe clinique).

Il n'y a pas de différence en fonction du type de mutation du gène.

La pancréatite héréditaire se déclare dès l'enfance et le diagnostic en est tardif.

Le risque plus élevé de cancer du pancréas nous incite à mettre en place une stratégie de dépistage et à renforcer très fermement les consignes d'abstinence vis-à-vis du tabac.

V. Rebours, P. Lévy, Hôpital Beaujon, Clichy.
C'est grâce au parrainage de Solvay Pharma, Sponsor exclusif de cette étude, que le Dr Vinciane Rebours a pu mener cette étude.

Journées du Club Français du Pancréas

Monaco, réunion du Conseil Scientifique, 6 octobre 2006.

Le Dr. Vinciane REBOURS se propose d'envoyer une lettre aux 150 médecins ayant des patients atteints de PCH jointe aux résultats de l'étude, leur proposant un suivi des patients et la mise en place d'un protocole de suivi de leurs patients avec un dépistage systématique.

Partenariat Assuré



Pour témoigner de son engagement et pour se mobiliser autour de la PCH, la Société Assuréo a décidé de lancer une opération spéciale offrant à tout nouvel adhérent au contrat Assuréo Santé en 2006 un remboursement de 25 euros sur sa première cotisation et lui proposant de verser ces 25 euros au profit d'APCH Association des Pancréatites Chroniques Hérititaires.

Afin de contribuer également à ce geste de solidarité, ASSUREO s'engage à abonder chacun de ces versements à hauteur de 10 euros.

Assuréo, SARL de courtage en assurance ayant son siège social 30 avenue Galliéni 94100 Saint Maur

Participation aux JFPD

(Journées Francophones de Pathologies Digestives)

Du 18 au 22 mars 2006, Palais des Congrès, Porte Maillot, Paris.

L'APCH était présente à cette manifestation.

C'est grâce à l'appui du Professeur **Philippe Levy et de BCA**, organisateur de ce salon qu'un stand a été gracieusement mis à notre disposition. Lors de ce salon, les médecins du Conseil Scientifique, ont communiqué au travers de nombreuses séances sur la PCH cette occasion, le Conseil Scientifique s'est réuni le 21 Mars



Partenariat avec Caducee.net

Inscription site

2006

1ère Table ronde médecins-malades

Roussay, 17 juin 2006

→ Partenaires :



→ Participants

- **85 patients**, 21 étant excusés et 3 étaient hospitalisés.

- 4 Membres du corps médical particulièrement investis dans la prise en charge

de la pancréatite chronique héréditaire :

Pr. Philippe Levy, Hôpital Beaujon, Clichy

Dr. Delphine Pillet, C.H.D. La Roche S/Yon

Dr Vinciane Rebours, Hôpital Beaujon, Clichy

Dr. Matthieu Schnee, C.H.D. La Roche S/Yon

- 4 Membres du Bureau :

Armelle Blache, Secrétaire

Arnaud Meslet, Trésorier

Nadine Meslet, Présidente

Isabelle Pétrequin, Secrétaire générale

- 4 Membres sympathisants non touchés par la PCH, ayant apporté un concours non négligeable au déroulement de cette réunion.



→ Organismes soutenant l'APCH pour cette réunion :

- **Conseil Général du Département de Maine et Loire**

- **La Fondation Groupama**

- **Groupama Loire Bretagne** représenté par Monsieur Joseph PELE

→ Journaliste présent ou représenté :

- Monsieur **Olivier Rahard du journal Ouest France**

La réunion s'est ouverte avec un buffet, laissant ainsi à chacun le temps de faire connaissance et de lire les informations médicales et associatives affichées sur les murs de la salle.

A 14 heures, Nadine Meslet a ouvert la séance d'informations médicales, remerciant :

- **Monsieur Fonteneau, Maire de Roussay** pour la mise à disposition de cette salle,

- Marie France V., adhérente très impliquée dans l'organisation de cette réunion.

- Monsieur Olivier Rahard pour sa promesse de nous envoyer un confrère pour couvrir l'événement.



Pour leur participation financière à cette table ronde :

- Le Conseil Général du Département de Maine et Loire,

- La Fondation Groupama

-Groupama Loire Bretagne, représenté par Monsieur Joseph Pelé. S'en suivit la remise d'un chèque de 2 000 euros par Monsieur Joseph Pelé à Nadine Meslet au nom de l'APCH, somme destinée à couvrir une partie des frais engagés pour cette réunion.

Monsieur Joseph Pelé exprima l'engagement de la Fondation Groupama et de Groupama Loire Bretagne dans le soutien de malades concernés par les maladies rares en général et, en ce jour, à cette maladie rare qu'est la Pancréatite Chronique Hérititaire (PCH).

Nadine Meslet fit part des excuses des médecins retenus par ailleurs : Dr Pascaline de Dreuzy, Pr Olivier Goulet, Dr Marc Le Rhun, Pr Philippe Ruzsiewicz, ainsi que de la possibilité qu'ils offrent de les joindre.(coordonnées téléphoniques disponibles)

Et remercia les membres du corps médical présents pour leur implication : **Le Pr Philippe Levy**, rendit hommage au **Pr Louis Le Bodic**, décédé en février 2005.



2006

Réunion du Conseil Scientifique de l'APCH Club Français du Pancréas

Lille, 28 septembre 2006

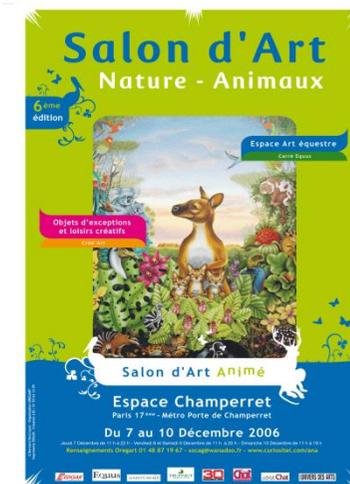
Le 20 septembre 2006, lors du 7^{ème} **salon international des Rencontres Picturales** de Paris, à la Mairie du 19^{ème} arrondissement de Paris, le « Héron soleil » fut chargé de communiquer sur la PCH auprès des visiteurs. Merci à François Lavrat.



Salon Art Nature et Animaux (ANA)

Porte Champerret, 7-10 décembre 2010.

Juanita Sonigo a offert un stand à l'APCH qui a **vendu des œuvres au profit de l'association.** www.curiositel.com/ana, socaq@wanadoo.fr, OREGART



2006

Soutien de recherche génétique

Titre du projet : Génome de la pancréatite chronique héréditaire (PCH), une population de malades à la recherche de son identité génétique, support d'espoir thérapeutique.

Financement :

Pour financer ce projet, l'APCH a déposé, entre autres, une demande de bourse auprès du Conseil Régional d'Ile de France (PICRI).

Ce **dossier ayant reçu un accord favorable, en 2007 et 2008**, le soutien de la recherche génétique portant sur la PCH, dont les travaux se déroulent à Brest, dans l'unité du Pr Claude Ferec de l'INSERM, sera financé par cette bourse 'PICRI'.

L'APCH a financé le dernier trimestre 2006 et financera une partie de 2009

avec les fonds récoltés à cet effet, avant d'avoir eu l'accord du PICRI, provenant des dons des adhérents et de ceux des entreprises qui nous soutiennent dans cette action (fonds représentant un an de recherche) :

Ariane Régie, Assuréo, Conseil Régional d'Ile de France, Coop logement, le Gang'H, François Lavrat, Mayoly Spindler, Socag, Solvay Pharma, Spie SCGPM, Super assureur, Unibéton...

Etat des Travaux :

Le Pr. Claude Ferec, chercheur INSERM de Brest, a publié le 13 décembre dans la revue Nature Genetics, une information sur l'évolution de ses travaux.

Il s'agit d'une modification du génome où les patients ont quatre copies du gène PRSS1 codant pour le trypsinogène cationique. Cet excès de trypsinogène conduit à l'apparition des crises. Le Pr. Claude Ferec a fait une conférence de presse vendredi 1er décembre 2006, en direction de journaux régionaux (Ouest France /le télégramme et FR3), sur ce sujet.

Extrait de l'article de Laurence GUILMO. (Ouest France samedi 2 décembre 2006) :

*Des chercheurs brestois **ont identifié les responsables d'une forme de pancréatite chronique héréditaire**, maladie génétique rare.*

« Dans cinq familles françaises, nous avons mis en évidence un nouveau mécanisme génétique. Un bloc de gènes est répété plusieurs fois, sur l'une des paires du chromosome 7 », a expliqué le professeur Claude Férec, responsable du laboratoire Inserm de génétique moléculaire et épidémiologique à Brest.

La PCH se traduit par une inflammation du pancréas, organe essentiel de la digestion. « La crise est très douloureuse. Les patients sont pliés en deux. Ils ne peuvent plus rien faire. »

La très grande majorité des pancréatites sont dues à l'alcoolisme. Mais 5 % d'entre elles sont d'origine génétique. Cette forme de la maladie, héréditaire, ne touche parfois que la moitié des descendants d'un malade. « Dans ce cas, elle se caractérise par l'apparition précoce, souvent avant dix ans, de crises de pancréatite aiguë. »

Avec des risques accrus de diabète (le pancréas produit l'insuline) ou de cancer du pancréas.

En 1997, le laboratoire brestois a localisé la zone du chromosome en cause. Six mois plus tard, se basant sur leurs travaux, des « collègues américains » ont identifié le gène coupable et mis en évidence l'action du trypsinogène. Cette enzyme principale de la digestion circule alors en quantité trop importante dans l'organisme, entraînant le dérèglement...En lien avec d'autres équipes, ils ont également montré que d'autres personnes développent un mécanisme génétique protecteur vis-à-vis de la pancréatite. En deux ans, c'est la cinquième pathologie où ce mécanisme de copie de blocs de gènes est impliqué ».

Partenariat Eurosource/APCH

Ce partenariat est basé sur la récolte et le recyclage de cartouches d'encre usagées.

L'A.P.C.H sollicite de l'aide auprès de ses adhérents et des entreprises.

Le but étant de pouvoir récupérer gratuitement leurs cartouches d'imprimantes et photocopieurs usagées (sauf fusers, rubans et bouteilles d'encre) ainsi que les téléphones portables.

Eurosource, (leader du secteur) récupère les cartouches usagées (gratuitement et sous 48h00) via transporteur ou par la poste. L'entreprise assure gratuitement la récolte, verse des points* au profit de l'APCH et recycle.

**Ce partenariat apporte des écolo-points à l'APCH : 1 point = 0,10 cts d'euro.*

www.eurosourceurope.eu www.operationrecyclage.com www.ecolopoint.com

Cette démarche est écologique et caritative, le tout avec une souplesse maximum.

Nous cherchons, bien sûr, d'autres entreprises participantes au profit de l'APCH.

2006

A ce jour, les différents partenaires engagés sont les suivants: **Ariane Régie, ACCOSS, Cbt avocats (du Granrut Oltramare Fourcault Gantelme Mahl Inbona Charpentier Honnet Mazni), Coop-Logement, Groupe Arnould Orléans et Pantin, Halloween Communication, Mairie de Roussay, Opac du Val de Marne, La Poste de Sceaux ...**

Article Ouest France

Décembre 2006

Ouest France du 2 12 06

La pancréatite héréditaire décryptée à Brest.

Quelle est la cause de cette maladie rare ? Pourquoi ne touche-t-elle que la moitié d'une famille ? Des chercheurs brestois ont trouvé.

À Brest, des chercheurs ont identifié les responsables d'une forme de pancréatite chronique héréditaire, maladie génétique rare. « Dans cinq familles françaises, nous avons mis en évidence un nouveau mécanisme génétique. Un bloc de gènes est répété plusieurs fois, sur l'une des paires du chromosome 7 », a expliqué le professeur Claude Férec, 54 ans, responsable du laboratoire Inserm de génétique moléculaire et épidémiologique (53 chercheurs), hier, à Brest.

La pancréatite se traduit par une inflammation du pancréas, organe essentiel de la digestion. « La crise est très douloureuse. Les patients sont piétés en deux. Ils ne peuvent plus rien faire. »

Quatre copies du même gène

La très grande majorité des pancréatites sont dues à l'alcoolisme. Mais 5 % d'entre elles sont d'origine génétique. Cette forme de la maladie, héréditaire, ne touche parfois que la moitié des descendants d'un malade. « Dans ce cas, elle se caractérise par l'apparition précoce, souvent avant dix ans, de crises de pancréatite aiguë. » Avec des risques accrus de diabète (le pancréas produit l'insuline) ou de cancer du pancréas. En France, une centaine de familles sont concernées.

L'équipe du professeur Férec travaille sur cette maladie depuis douze ans. « Grâce à l'étude d'une très grande famille d'origine vendéenne, nous avons pu étudier 49 personnes atteintes. » En 1997, le laboratoire brestois a localisé la



Le professeur Claude Férec a découvert le mécanisme de la maladie rare. Il travaille également sur la mucoviscidose et la luxation congénitale de la hanche.

zone du chromosome en cause. Six mois plus tard, se basant sur leurs travaux, des « collègues américains » ont identifié le gène coupable et mis en évidence l'action du trypsinogène. Cette enzyme principale de la digestion circule alors en quantité trop importante dans l'organisme, entraînant le dérèglement du pancréas. Et, à terme, son auto-destruction.

Les chercheurs brestois viennent de montrer que « les malades possèdent quatre copies de ce gène; ce qui conduit à la production ex-

cessive du trypsinogène. »

En lien avec d'autres équipes, ils ont également montré que d'autres personnes développent un mécanisme génétique protecteur vis-à-vis de la pancréatite. En deux ans c'est la cinquième pathologie où ce mécanisme de copie de blocs de gènes est impliqué. En février, à Caen, le docteur Dominique Carrion a ainsi identifié les cause d'une forme précoce de la maladie d'Alzheimer.

Laurence GUILMO.

2007

APCH souffle ses 3 bougies !

Point sur les précieux partenaires, investis dans les maladies rares :

Orphanet souffle ses 10 bougies !

Leur site, www.orpha.net créé à la demande de la DGS et de l'INSERM est devenu le site mondial N°1, sur les maladies et médicaments orphelins. Il travaille à l'amélioration de la prise en charge et du traitement des maladies rares, quelles que soient leurs origines.

L'Alliance des Maladies Rares, créée en février 2000 représente environ 1000 pathologies rares, dont la PCH, et plus d'un million de malades.

Son but : développer toutes les actions d'information, de formation, d'entraide, de revendication, de recherche sur les maladies rares.

www.alliance-maladies-rares.org

La mission **d'Eurordis** l'association européenne pour les maladies rares, est une "alliance" d'associations de patients et de personnes actives dans le domaine des maladies rares. Pilotée par les patients, son objectif est de construire une grande communauté européenne d'associations de patients touchés par une maladie rare et d'être leur porte-parole au niveau Européen. www.eurordis.org

Le **GIS Institut des maladies rares**, fut créé en 2002, pour coordonner et dynamiser la recherche sur les maladies rares.

Le **CISS Collectif Interassociatif Sur la Santé** a mis un dispositif téléphonique d'information sur les questions juridiques et sociales liées à la santé. Santé Info Droits : 0810 004 333 et <http://leciss.org> Un Numéro de Téléphone précieux :

Maladies Rares Info Services N° Azur 0810 63 19 20 (Prix d'un appel local) Toutes les questions y sont bienvenues.

L'Objectif commun mené par tous les acteurs de la **Plateforme de Maladies Rares** (cités ci-dessus) et l'**AFM (TELETHON)** qui la finance majoritairement, est de faire connaître et reconnaître les maladies rares.

Le Plan National des Maladies Rares 2005-2008, fruit de leur travail, signe la reconnaissance des maladies rares au plus haut niveau de l'Etat.



LA PANCRÉATITE héréditaire

La maladie est très rare. Mais tant que le diagnostic n'est pas posé, il est difficile de trouver le bon traitement capable d'apaiser les douleurs abdominales.

Le personnage photographié n'est pas concerné par le sujet de l'article.

ROYALTY-FREE / CORBIS

Entre les premiers symptômes et l'identification de la maladie par un diagnostic précis, il s'écoule en moyenne neuf ans. Neuf ans pendant lesquels on donnera à l'enfant des traitements inadaptés, avec peu d'effets sur les violentes douleurs de l'abdomen mal expliquées. Les manifestations digestives peuvent être sévères : douleurs, nausées, vomissements, diarrhées, s'accompagnant d'épisodes de fatigue et d'un amaigrissement. Ces symptômes entraînent un absentéisme scolaire important. Enfin, un diabète nécessitant des injections d'insuline risque de survenir chez le jeune adulte. Il se produit une atteinte progressive du pancréas qui ne parvient plus à assurer ses fonctions digestives et hormonales (baisse de la sécrétion d'insuline). Plus tard, il

existe une augmentation du risque de souffrir d'un cancer du pancréas que l'on peut toutefois réduire en évitant de fumer.

Parfois chez le nourrisson

Les pancréatites chroniques héréditaires, qui peuvent se manifester dès les premiers mois de la vie, sont d'origine génétique. En 1996, les chercheurs ont identifié une altération d'un gène situé sur le chromo-

some 7. Et c'est généralement par une analyse réalisée en laboratoire après une prise de sang que l'on pose avec certitude le diagnostic. Il est bien entendu recommandé de se faire suivre régulièrement par des médecins spécialisés (certains pédiatres ou gastro-entérologues hospitaliers). Les conseils diététiques (avec une alimentation pauvre en graisses cuites) sont importants. Des traitements appropriés soulagent les crises douloureuses (des dérivés de

Douleurs abdominale et nausées sont souvent associées à une fatigue chronique.

« Il est très dur de voir souffrir ses propres enfants »

« C'est particulièrement difficile surtout quand on ignore la cause de cette souffrance, et que les médecins ne peuvent pas nous apporter de réponses précises. Les symptômes de la maladie sont survenus vers l'âge de quatre ans pour un de mes enfants ; six ans, pour l'autre. Comme pour beaucoup de maladies rares, le chemin est long et éprouvant avant de trouver le bon spécialiste. Grâce à son aide, et notre expérience, nous avons désormais appris à "gérer" les épisodes de crises douloureuses, nécessitant parfois une hospitalisation. »

Nadine Meslet, fondatrice et présidente de l'Association des pancréatites chroniques héréditaires.

la morphine peuvent être prescrits). Des médicaments peuvent pallier en partie le défaut de fonctionnement du pancréas. Heureusement, il s'agit d'une maladie très rare puisqu'en France, environ 180 patients en souffrent. Mais, en réalité, ils seraient plus nombreux,

certaines n'ayant pas été diagnostiqués par méconnaissance de cette maladie.

Dr NICOLAS EVRARD ■

CONSULTANT : Dr VINCIANE REBOURS, Pôle des maladies de l'appareil digestif, service de pancréatologie, hôpital Beaujon, Clichy.

Pour en savoir plus : Association des pancréatites chroniques héréditaires (APCH) : 25, allée des Citeaux, 92130 Issy-les-Moulineaux. 01 46 42 61 07. Internet : association-apch.org ; e-mail : pancreasgene@aol.com

Article Santé Magazine

Décembre 2007

Article sur la PCH, signé du **Dr Nicolas Evrard**, nous aidant à communiquer auprès du grand public.

2007

Concert « Le concert Impromptu »

Auditorium d'Issy-les-Moulineaux, 1^{er} février 2007

Quintet à vent avec Bruno Beltoise au piano. Ce groupe nous a fait l'honneur de jouer au profit de l'APCH le 1er février 2007 à l'Auditorium d'Issy-les-Moulineaux, que Monsieur le Député Maire André Santini a eu la gentillesse de mettre à notre disposition pour cette manifestation.

Leur composition : Mozart(,) de Vienne ?, *confrontation entre Bernard de Vienne, compositeur actuel et Wolfgang Amadeus Mozart*. 139 spectateurs ont assisté à ce spectacle.

le concert **impromptu**



quintette à vent
www.le-concertimpromptu.com

& Bruno Beltoise
piano

présentent :

Mozart (,) de Vienne ? (Récital)

Une rencontre entre Bernard de Vienne, compositeur actuel et Wolfgang Amadeus Mozart.

jeudi 1^{er} février 2007 à 20h30

à l'Auditorium, Issy-les-Moulineaux (92)

Métro : Mairie d'Issy

Concert offert à l'APCH

(Association des Panoréatites Chroniques Héritaires, maladie rare)

Réservations, centre ICARE : 01 40 93 44 50

Renseignements : APCH pancreasgene@aol.com 01 46 42 61 07

Subvention de l'IRPS et l'IRCPS à l'APCH

L'APCH est référencée sur le site Hapatoweb

www.Hepatoweb.com

MedportalTV.com (Chaine de santé)

Ce site Internet, a communiqué sur la PCH.

Réunion du Conseil Scientifique

Lyon, mars 2007

La réunion du Conseil Scientifique de l'APCH s'est tenue le 20 mars 2007 à Lyon lors de Journées Francophones de Pathologies Digestives.

Manifestation : Brocante

Issy-les-Moulineaux, 2007

La brocante a été écourtée par une mini tornade qui s'est chargée de nous vider le stand !

180 euros ont été récoltés au profit de l'APCH.

Inscription de l'APCH au Congrès Relation

Cette société médicale publie des répertoires médicaux depuis plus de dix ans. Les médecins disposent de peu d'informations sur les services que peuvent rendre les associations à leurs patients. C'est pour cela que Congrès Relation a décidé de donner la parole aux associations, au travers d'un « Répertoire des noms et des associations de patients en gastro-entérologie » L'APCH a été sélectionnée comme association agissant dans la sphère de la gastro-entérologie.

2007

Point sur la Recherche génétique, INSERM PICRI APCH

Le Dr Arnaud Boulling de l'équipe du Pr. Claude Férec avance dans ses travaux, ...étude des mutants en amont du gène ; qui jouent sur le niveau d'expression de la PCH. 2 publications et abstract lors du dernier congrès de Nice.

Le Soutien de **la recherche génétique**, le Dr Arnaud Boulling, , *INSERM U613 Génétique moléculaire et génétique épidémiologique* nous en parle :

ANALYSE FONCTIONNELLE DE VARIANTS DU GENE SPINK1 IMPLIQUES DANS LES PANCREATITES HEREDITAIRES

Depuis maintenant plusieurs années, il est démontré que les variations observées sur le gène *SPINK1* codant le peptide PSTI (Pancreatic Secretary Trypsin Inhibitor) sont associées avec les pancréatites chroniques héréditaires. Ces altérations sont connues pour entraîner une baisse de l'activité ou de l'expression de PSTI. Nous avons récemment déterminé les conséquences fonctionnelles de trois variants situés sur le peptide signal (p.L12F, p.L14P, p.L14R), ainsi que celles de sept variants situés sur le peptide mature de PSTI (p.N34S, p.G48E, p.D50E, p.Y54H, p.P55S, p.R65Q, p.R67C). Les effets des différents variants ont été caractérisés par des western blot réalisés sur le type sauvage et les variants de PSTI, exprimés dans les cellules CHO. L'expression de ces variants a également été évaluée en mesurant leur niveau de transcription par RT-PCR. Les altérations du peptide signal p.L14P et p.L14R entraînent une dégradation intracellulaire rapide de PSTI, empêchant ainsi sa sécrétion, tandis que p.L12F ne présente pas d'effet délétère. Les effets provoqués par les différents variants situés sur le peptide mature permettent de les classer en trois catégories. La première catégorie comprend les polymorphismes p.N34S et p.P55S, qui impliquent une conservation des propriétés physico-chimiques des acides aminés, et n'entraînent pas de réduction de l'expression de PSTI. La deuxième catégorie contient uniquement la mutation faux-sens p.R65Q, substituant un acide aminé chargé positivement par un acide aminé neutre, et causant une réduction d'environ 60% de l'expression de la protéine. La dernière catégorie regroupent les mutants p.G48E, p.D50E, p.Y54H et p.R67C, impliquant des changements de charge des acides aminés et causant une inhibition complète ou presque complète de la sécrétion de PSTI. Les quantités d'ARNm mesurées pour le type sauvage et les mutants sont

similaires, ce qui exclut la possibilité que les variations d'expression observées résultent d'une réduction de la transcription ou d'une baisse de la stabilité de l'ARNm. A la lumière de ces observations, il semble donc que ces mutations faux-sens entraînent une baisse de sécrétion de PSTI en perturbant les mécanismes de transports cellulaires de ce peptide.

Travail de thèse financé par la région île de France, dans le cadre du projet PICRI en partenariat avec L'INSERM et l'Association des Pancréatites Chroniques Héritaires.

Bases génétiques des pancréatites héréditaires

Pour améliorer la compréhension des phénomènes impliqués dans les pancréatites héréditaires, nous avons cherché à comprendre le fonctionnement des anomalies génétiques provoquant cette maladie. Ce travail a porté sur le gène *SPINK1*, l'un des deux responsables de la pancréatite héréditaire. Il existe 10 anomalies possibles pour ce gène, dont une que nous avons récemment identifiée.

Pour analyser ces anomalies génétiques, nous avons utilisé des cultures de cellules *in vitro*, et procédé de la manière suivante :

- 1) A partir d'un peu d'ADN, nous avons reconstruit le gène malade pour pouvoir l'étudier.
- 2) Nous avons ensuite comparé le fonctionnement du gène sain et du gène malade : Ainsi, cette étude a permis de mieux comprendre les mécanismes impliqués dans les pancréatites chroniques héréditaires, en réalisant une analyse fonctionnelle des anomalies génétiques recensées sur le gène *SPINK1*.

Un tel travail a pour but non seulement de faire progresser les connaissances fondamentales portant sur cette maladie, mais également de permettre un diagnostic plus efficace des malades atteints de pancréatites chroniques héréditaires.

Ce travail a été présenté à un congrès international en génétique humaine :
Boulling A., Le Maréchal C., Trouvé P., Raguénès O., Chen J-M. and Férec C. Functional analysis of pancreatitis-associated missense mutations in the pancreatic secretory trypsin inhibitor (SPINK1) gene. (2007). European Society of Human Genetics Conference. 16 - 19 juin, Nice (France).

L'objectif de notre recherche au sein de l'Unité Inserm U613 est de comprendre les mécanismes et tout particulièrement les mécanismes génétiques qui peuvent conduire à l'apparition d'une pancréatite chronique.

Il existe quelques très rares familles où la maladie pancréatique se transmet sur un mode héréditaire et notre travail dans ce domaine a débuté il y a 12 ans par la localisation du gène responsable de cette affection, le Trypsinogène cationique situé sur le chromosome 7.

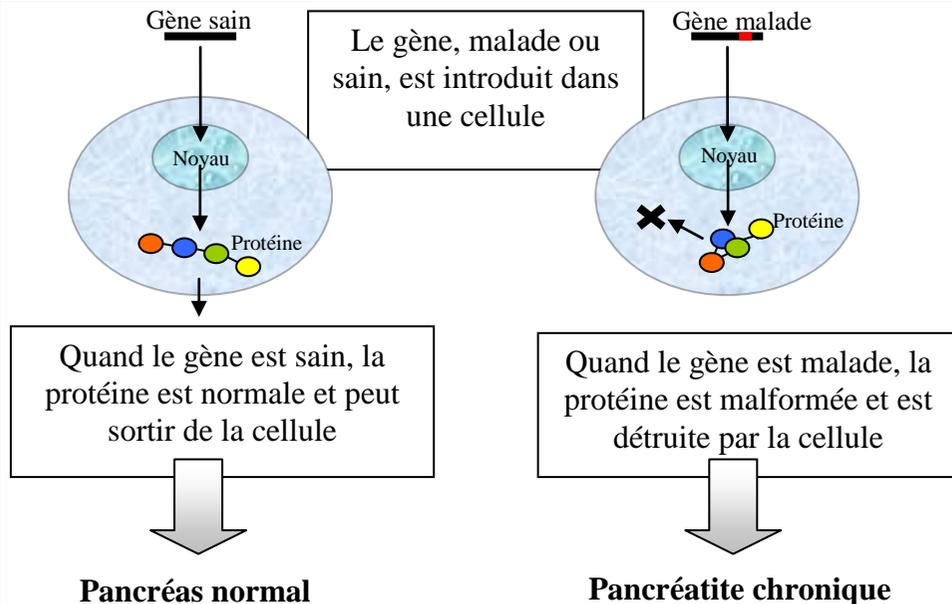
Notre recherche est aujourd'hui centrée, non seulement sur l'étude de ce gène (PRSS1) qui code pour la plus importante des enzymes du pancréas, mais également sur son inhibiteur (SPINK1) et sur les autres gènes qui interviennent dans la survenue des pancréatites. A l'intérieur de la cellule pancréatique, sont synthétisées ces enzymes appelées protéases qui vont permettre la digestion des aliments

2007

dans le duodénum. Lorsque les enzymes pancréatiques sont synthétisées en excès dans le pancréas, cet excès peut conduire à la destruction des cellules pancréatiques et à l'apparition de crises de pancréatites aiguës qui peuvent évoluer vers la chronicité. Nos travaux consistent à comprendre et à élucider les différents mécanismes qui peuvent rompre un délicat équilibre qui existe dans les cellules du pancréas, et à identifier les mécanismes génétiques qui peuvent détruire cet équilibre.

Dans ce contexte, nous avons identifié de nombreuses mutations au niveau de ces gènes et de cette région du génome. La compréhension des ces mécanismes doit nous conduire à diagnostiquer plus précocement la maladie, à mieux la prévenir et demain à traiter efficacement les pancréatites chroniques en particulier celles d'origine génétique.

Dr Arnaud BOULLING, INSERM U613 Génétique moléculaire et génétique épidémiologique



Article American Journal of Gastroenterology

Le Dr Vinciane Rebours, nous informe que l'abstract portant sur l'étude épidémiologique de la PCH et du cancer est accepté dans **American Journal of Gastroenterology**.

Article sur la PCH, dans digestifnews N°20 de septembre 2007, du Pr Pascal Hammel

(Président du Club Français du pancréas, Clichy).

http://www.digestifnews.com/site/numeros/20/interview_20.php

The European Gastroenterology Federation (UEGF)

Paris, Octobre 2007

Scientific Committee: Working for excellence at **UEGW 2007**

En tant que président de la SNFGE, Société Nationale Française de Gastroentérologie, le Pr. Ruzniewski, a été impliqué dans l'organisation de ce **Congrès Européen**, qui s'est tenu à Paris en 2007. Il a proposé que l'APCH soit bénéficiaire de la manifestation de bienfaisance organisée à cette occasion à Paris : Le 'fun run'. 28 octobre 2007. L'APCH a reçu à cette occasion 2 500 euros.



2007



Plus de détails :

http://www.uegf.org/ueqw/ueqw2007_impressions.php?navId=160

Nous remercions sincèrement UEGF, le Pr Philippe Ruzsiewski, ainsi que tous les participants à cette manifestation.

Participation APCH salon ANA

Espace Champerret, décembre 2007

Pour la 7^{ème} édition de son Salon devenu incontournable, Juanita Sonigo, a offert un stand à l'APCH, pour la 4^{ème} fois, en décembre 2007.

Merci à Société SOCAG – socag@wanadoo.fr

Le week-end

Ateliers découvertes pour enfants :

initiation à différentes techniques artistiques, maquillages.

Photographe en herbe, munissez-vous de vos appareils photos pour le concours de la photo la plus insolite prise sur le salon.

Café littéraire : Dédicace, débats.

Côté cœur : Exposition et vente de bijoux fantaisie au profit de l'APCH (Association Pancréatique Chronique Héritaire).

Salon d'Art Nature - Animaux

7^e EDITION







Samedi 15 décembre
Inauguration de la 7^e édition du Salon.
Vernissage à partir de 18h.

Duo Chic et Choc
Réalisation d'une sculpture en live par François Lavrat, Jean-Charles Hachet auteur du fameux « Dictionnaire illustré des sculpteurs et fondeurs de l'antiquité à nos jours » commentera les différentes étapes de réalisation.
« Un Jour sur Terre » (Flammarion éd.)
Nadine Saunier dédicacera son ouvrage, tiré du film d'Alastair Fothergill.

Dimanche 16 décembre
Remise des prix de la 7^e édition du Salon d'Art Nature - Animaux (Les prix de la presse et les prix du Trophée Européen de Sculpture Contemporaine) à partir de 16h.

Evénement du cru 2007 :
Vente aux enchères des œuvres exposées (une par artiste) à partir de 18h, sous la houlette de M^{re} Pascal Malval, Commissaire-priseur à l'Isle-Adam.

Le week-end
Ateliers découvertes pour enfants : initiation à différentes techniques artistiques, maquillages.
Photographe en herbe, munissez-vous de vos appareils photos pour le concours de la photo la plus insolite prise sur le salon.
Café littéraire : Dédicace, débats.
Côté cœur : Exposition et vente de bijoux fantaisie au profit de l'APCH (Association Pancréatique Chronique Héritaire).

Salon d'Art Nature - Animaux
UN FESTIVAL D'EVENEMENTS
Autour de plus de 80 artistes en direct.

TESC
Le premier Trophée Européen de Sculpture Contemporaine.
4 prix seront décernés par un jury de professionnels :
Le Trophée, les prix de la sculpture Contemporaine, Animalière et Jeune espoir.

Bernard Vercuyc
Invité d'honneur de l'espace « Coup de Griffes ».




© L. HANONNET

Pour toute information :
Société SOCAG
17 rue François Miron 75004 Paris
01 48 87 19 67
Commissaire Général du salon :
Juanita Sonigo
socag@wanadoo.fr
www.curiositel.com/ana

Invitation offerte par

30 ANS **EDGAR**

UNIVERS DES ARTS

LA GAZETTE DES ARTS

animalinfos

Stand N°

Qui vous remercie de votre visite

Du samedi 15 au lundi 17 décembre 2007

Espace Champerret

Paris 17^e - M^e Porte de Champerret

Horaires :	Samedi 15 11h à 22h
	Dimanche 16 11h à 22h
	Lundi 17 11h à 19h
Autobus :	84-92-93-163-164
	et PC Porte de Champerret
Métro :	ligne 3 - Porte de Champerret
	ligne 2 - Louise Michel
RER :	station Pereire

INVITATION pour 2 personnes

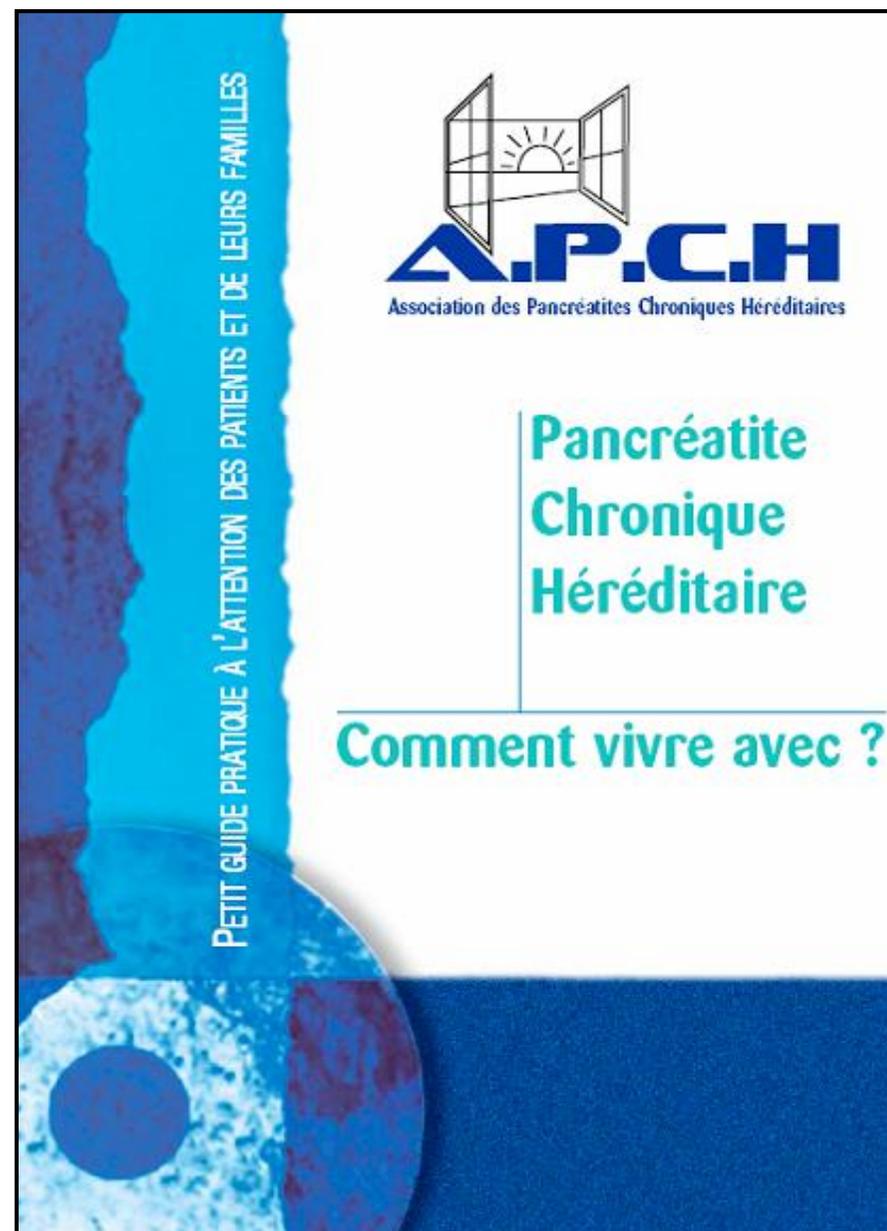
INVITATION pour 2 personnes

2007

Rédaction du Guide du Patient sur la douleur

Nous remercions très sincèrement chacun des participants de leur aide précieuse à l'élaboration de ce guide à l'usage des patients :

Messieurs les Professeurs : M. Barthet, C. Ferec, P. Hammel, P. Levy, F. Paye , P. Ruzniewski), et les Docteurs V. Rebours, et M. Schnee. Cette plaquette a été offerte par les **laboratoires Mayoly Spindler**



Cette plaquette a été réalisée par :



Plaquette offerte par les laboratoires Mayoly Spindler



En étroite collaboration avec :

Messieurs les Professeurs :

*Marc Barthet (Hôpital Nord Marseille 13), Claude Ferec (Inserm, CHU Brest 29),
Pascal Hammel (Président du Club Français du Pancréas- Hôpital Beaujon Clichy 92),
Philippe Levy (Hôpital Beaujon Clichy 92), François Paye (hôpital Saint-Antoine 75),
Philippe Ruszniewski, (Hôpital Beaujon Clichy 92),*

*et les Docteurs Vinciane Rebours (Hôpital Beaujon Clichy 92),
et Matthieu Schnee (CHD La Roche sur Yon 85).*

Nous les en remercions.

A.P.C.H .Association des Pancréatites Chroniques Hérititaires.
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 - www.association-apch.org

2008

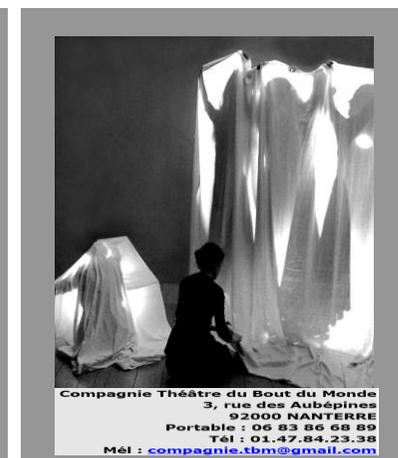
Théâtre du Bout du Monde, pièce au profit de l'APCH

Espace Icare, 25 janvier 2008.

Cette soirée du 25 janvier a été offerte par le **Théâtre du Bout du Monde**, qui a joué au profit de l'APCH, la pièce « **La Maison de Bernarda Alba** », de **Federico Garcia Lorca**, dans une mise en scène de Miguel Borrás.

Le succès fut au rendez-vous.

Merci à la compagnie le Théâtre du Bout du Monde, à l'Espace Icare et à chacun des spectateurs.



La maison de Bernarda Alba de Federico Garcia Lorca Mise en scène de Miguel Borrás

Traduit de l'espagnol par **André Belamich**

Avec :

Grazia Aimé, Catherine Bloch, Pénélope Boissonnet, Lina Cespedes, Jacqueline Heslo, Mailis Jeunesse, Suzana Joacquir-Maudslay, Karine Levy, Lise Meunier, Marie Pierre Faurite (violoncelle)

Musique : **Michel Musseau**

Régie et lumières : **Lionel Vidal**

Costumes, maquillages : **Mélanie Dugué, Aurélie Héniart, Marie Mercier, Tanya Morozova.**

Décor : **Karine Levy**

vendredi **25 janvier 2008 à 20h30**



Espace Icare,

31 Bd Gambetta à Issy-les-Moulineaux. Métro : Corentin Celton

Représentation au profit de l' 

(Association des Pancréatites Chroniques Héritaires, maladie rare)

Réservations, espace ICARE : **01 40 93 44 50** Tarif 15 et 10 euros

Renseignements : APCH pancreasgene@aol.com, 01 46 42 61 07

2008

Seconde Table Ronde : Médecins-Malades

Réunion du 7 juin 2008, Roussay :



La 2^{ème} table ronde, réunion de patients et médecins s'est tenue à Roussay le 7 juin 2008.

Un compte rendu, ainsi qu'un enregistrement audio sont disponibles auprès de l'APCH.

78 patients présents, 4 médecins spécialistes, 5 membres de l'APCH et un journaliste de « Ouest France »

- Réunion soutenue par ;
- Conseil Général du Département de Maine et Loire
- La Fondation Groupama Ile-de-France
- Groupama Loire Bretagne
 - Questions/réponses
 - Point sur la génétique
 - Présentation du travail de recherche actuel, ses résultats et projets.
 - Questions/réponses :
 - Etude du Dr. Vinciane Rebours, rappelant les résultats rassurants de cette récente étude,
 - Etude clinique, programmée (2008/2009)
 - Questions/réponses.

Les derniers participants ont quitté la salle vers 19H.



La Fondation Groupama a communiqué **sur la PCH** sur son site **au sujet de cette réunion.**

Un article, signé Olivier Rahart, Ouest France paru en juin 2008 dans « Ouest France » sur cette journée.

2008

Articles , le Donneur de Bretagne : Recherche génétique et PICRI

Roussay

• Vivre avec une pancréatite chronique héréditaire

Marie-France Verronneau, originaire et habitante de Roussay, est atteinte d'une maladie génétique rare : la pancréatite chronique héréditaire. C'est une sclérose progressive du tissu pancréatique qui, associée à une inflammation intermittente, entraîne la destruction graduelle du pancréas et la disparition de ses fonctions.

Il y a environ 150 familles touchées en France, et Marie-France fait partie de la plus touchée d'entre elles. Toute la lignée est atteinte. Sa maman a été opérée ainsi que huit des dix enfants. « Tous mes frères et sœurs ont été opérés très jeunes. C'est une maladie douloureuse : en crise, on est obligé d'arrêter de travailler. Les crises et un régime alimentaire très strict coupent de la vie sociale ».

Depuis un an Marie-France adhère à l'APCH (Association des pancréatites chroniques héréditaires) créée en 2004. L'association a pour but de faire connaître la maladie afin d'en faciliter le diagnostic, contribue à l'effort de recherche et à l'amélioration de la pratique des soins et tente d'apporter une aide technique et morale aux familles confrontées à cette maladie. L'association aide aussi au niveau juridique par exemple pour l'accès aux prêts.

Une réunion nationale s'est tenue le 17 juin dernier à Roussay. 70 personnes de la famille de Marie-France avaient fait le déplacement. Quatre membres du corps médical ont apporté des informations mais aussi des conseils sur l'alimentation pour une maladie qui s'accompagne souvent de diabète.

Ces rencontres permettent de connaître les avancées de la recherche et des échanges avec d'autres familles pour mieux vivre avec sa maladie.

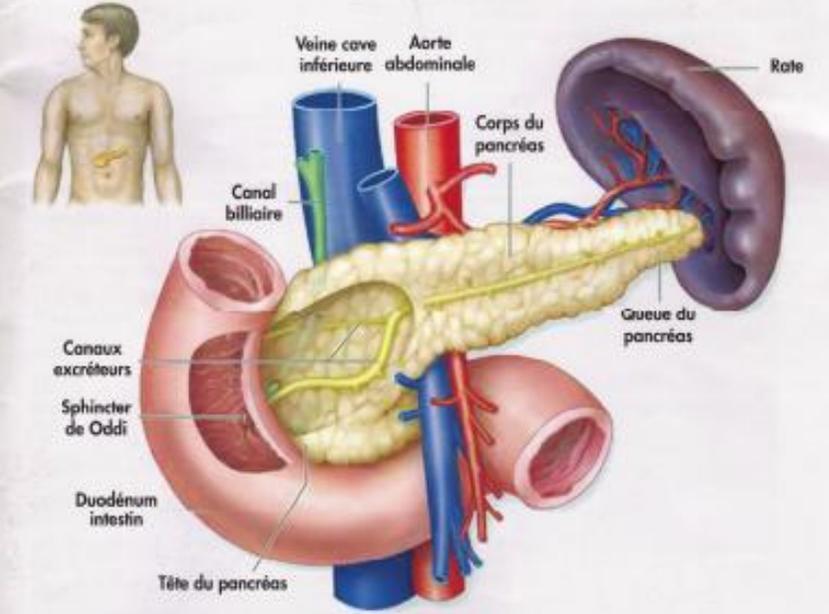
Pour avoir plus d'informations, pour aider l'association : APCH, 25, allée des citeaux 92 130 Issy-les-Moulineaux tél. : 01 46 42 61 07 et association-apch.org



Marie-France Verronneau a subi une aggravation de sa pancréatite en 1977.

Le Donneur du Sang en Bretagne Ouest
Journal des Amicales des Donneurs de Sang de Bretagne Ouest 2^{ème} semestre 2008 - n°29

un partenariat entre l'Association des Pancréatites Chroniques Héréditaire (APCH), et un laboratoire de génétique, l'unité INSERM U613 a vu le jour.



Anatomie du pancréas



Un nouveau rôle pour les associations de malades

Face au problème que représentent les maladies génétiques pour notre société, les associations de patients apparaissent comme le premier soutien aux malades. Aide psychologique, informations ou récoltes de fonds sont autant d'activités qu'elles exercent pour se battre contre ces atteintes héréditaires. Naturellement, cette lutte passe aussi par le biais des laboratoires académiques où les chercheurs s'efforcent de décrypter les mécanismes complexes de la génétique. Pour permettre une meilleure cohésion entre les associations et les scientifiques, la région Ile-de-France amorce un nouveau concept de projet où les malades décident des objectifs de recherche à atteindre, en collaboration avec les chercheurs.

En France, plus de 30 000 enfants naissent chaque année avec une maladie génétique. Actuellement, on en dénombre plus de 6000 et de nouvelles sont découvertes chaque année. Si certaines d'entre elles sont quand même l'objet d'une attention de la part des médias, comme par exemple la mucoviscidose ou encore la myopathie de Duchenne, leur très large majorité reste méconnue du grand public. Les malades concernés souffrent alors, au-delà du mal physique dont ils sont atteints, d'un manque d'attention de la société et plus spécifiquement du corps médical. Ceci s'explique par le peu de recherches effectuées et le manque d'informations circulantes sur ces pathologies, mais également par le dédain des industriels, face à une population d'individus qu'ils considèrent comme peu ou pas rentable. L'emprise diagnostique dure souvent plusieurs années, l'absence de traitement est quasiment systématique, et parfois même, l'ignorance et l'incompréhension provoquent des discriminations sociales et professionnelles, releguant ces malades aux bancs de la société. Ces atteintes ne touchent généralement que quelques milliers de personnes pour une maladie donnée, ce qui leur a valu le surnom de « maladie orpheline ». Pourtant si on les considère dans leur ensemble, elles concernent en France plusieurs millions de personnes...

Un problème médical et social

La société dispose pourtant des outils technologiques nécessaires pour surmonter certaines des difficultés posées par ces pathologies rares et complexes. Il est aujourd'hui possible de les identifier et de les comprendre, et demain, nous pourrions sans doute les guérir. En effet, les progrès scientifiques faits depuis la fin du XX^{ème} siècle dans de nombreux domaines repoussent sans cesse les limites des biotechnologies et de la génétique. Le séquençage complet du génome humain, achevé en avril 2003, en est un bel exemple. Parallèlement à cela, la volonté de venir en aide aux personnes touchées par les maladies génétiques existe bel et bien. Il reste à faire le lien entre les souhaits des malades et l'orientation des travaux de recherche menés en France. Pour cela, il faudrait médiatiser davantage les avancées de la recherche biomédicale, et être plus à l'écoute des malades et de leurs difficultés. Des actions sont quand même réalisées dans cette optique, et la plus populaire d'entre elle reste certainement le Téléthon, qui permet à chacun de faire

un geste pour la recherche génétique. Les manifestations sont cependant trop rares et trop peu interactives pour permettre au malade et au citoyen d'avoir une réelle influence sur la manière dont les choses doivent se dérouler.



La marche des malades rares organisée à l'occasion de Téléthon.

Il faut reconnaître que l'implication de la société dans la lutte contre les maladies génétiques reste limitée. Les programmes scientifiques ne tiennent avant tout de décisions politiques, et leur impact social n'est pas forcément pris en compte. Seul la communauté scientifique et le pouvoir en place décident de ce qui constitue une recherche légitime et nécessaire, pourtant financée par les citoyens, les associations de malades et les malades. Cette absence de concertation entraîne forcément un décalage entre la monde de la recherche et les acteurs de la société civile, ce qui est néfaste pour les uns comme pour les autres. Alors que les scientifiques risquent de perdre toute notion de l'intérêt social de leur travail en s'enfermant dans des démarches purement fondamentales, les malades risquent eux d'être découragés, et de perdre confiance en la médecine. Pour réellement exister au sein de la société, la recherche a donc besoin d'être démocratisée.



des pathologies ou des populations de malades bien précises. Le citoyen joue alors un rôle décisionnel, et donne en accord avec ses propres convictions. Cette initiative représente déjà un changement non négligeable, mais pour vraiment faire le lien entre les malades et les chercheurs et ainsi lever toute frustration issue d'un manque de communication, le regroupement en association reste la forme la plus adéquate. Pour favoriser le dialogue entre les associations et les scientifiques, le Conseil régional d'Ile-de-France a pris l'initiative d'institutionnaliser le concept de recherche participative, en mettant en place des Partenariats Institution Citoyen pour la Recherche et l'Innovation (PICRI). Ces partenariats permettent à des organisations de la société civile (syndicats, associations, ONG, coopératives) de proposer et participer à des recherches qui concernent leur objet social, en collaboration avec des organismes scientifiques. Les sujets abordés sont très divers et concernent des thématiques médicales mais aussi économiques ou juridiques.

Des solutions pour engager le dialogue entre chercheurs et malades

La prise de conscience relative à ce problème commence tout de même à émerger dans la population et un certain nombre de mesures voient le jour. Par exemple, la Fondation pour la Recherche Médicale, organisme public qui finance des projets de recherche, tient compte des attentes des donateurs en jumelant les dons à des recherches spécifiques portant sur

Une population de malade à la recherche de son identité génétique

Dans le cadre de cette action, un partenariat entre l'Association des Pancréatites Chroniques Hérititaires (APCH), et un laboratoire de génétique, l'unité INSERM U613 a vu le jour. Depuis fin 2006, cette collaboration a pour objectif d'améliorer le diagnostic des malades atteints de pancréatite chronique héréditaire. Il est vrai que cette maladie génétique rare est peu étudiée, ce qui cause des difficultés pour identifier les personnes touchées. Les symptômes qu'elle provoque sont de fortes douleurs abdominales et des troubles de la digestion, causés par une inflammation du pancréas. Près de 10 ans avant la mise en place du PICRI, l'équipe INSERM U613 du laboratoire de génétique de BREST dirigée par le Professeur Férec avait déjà localisé la région du génome impliquée dans la maladie. Ces travaux précurseurs ont permis d'identifier ensuite l'un des gènes responsables de la pathologie, à savoir PRSS1. Les mécanismes impliqués dans la maladie ont ainsi pu être étudiés et beaucoup de chemin a été parcouru depuis. Malgré cela, le diagnostic de la maladie restait très incomplet et environ la moitié des malades ignorait quelle était précisément l'anomalie génétique responsable de leur pathologie. C'est ce constat qui a motivé la collaboration entre l'association de malades, présidée par Nadine Mestlet et le laboratoire de génétique. Grâce à cette démarche, des progrès significatifs ont été faits depuis deux ans en terme de diagnostic et dans la compréhension des mécanismes moléculaires mis en cause.

Il est important de noter que ces nouvelles connaissances ont une retombée directe sur les conditions de vie des malades, qui sont alors mieux pris en charge, même si actuellement il n'existe pas de traitement à proprement parler. Ce partenariat a également permis de réaliser de véritables opérations de communication, pour faire découvrir cette maladie rare auprès d'un plus large public.

La mise en place d'une recherche plus citoyenne, plus à l'écoute des besoins sociétaux, marque une volonté politique de démocratiser le savoir scientifique. Cette forme de recherche participative existait déjà depuis quelques temps dans d'autres pays européens. On peut aujourd'hui se réjouir que ce phénomène prenne de l'ampleur et touche maintenant la France, d'autant plus que cette initiative est plutôt bien accueillie du côté des chercheurs, comme des citoyens. En effet, les PICRI proposés par la région Ile-de-France depuis 2005 commencent à être connus et reconnus, et de plus en plus de projets sont à l'étude. Enfin, ce récent succès inspire d'autres régions : les conseils régionaux de Bretagne, Midi-Pyrénées et Rhône-Alpes ont déjà fait connaître leur intention de lancer des propositions équivalentes.

Voir www.picri.fr
 Voir www.association-apch.org
 Le Bodic L, Bignon JD, Ragunès O, Mercier B, Georgelin T, Schnee M, Soulard F, Gagne K, Bonneville F, Muller JY, Bachner L, Férec C. The hereditary pancreatitis gene maps to long arm of chromosome 7. Hum Mol Genet. 1996 Apr;5(4):549-54.

Lionel Larqué, Jacques Testart. La société n'est pas l'ennemi du savoir scientifique. (www.jacques.testart.free.fr)

2008

RFI dans « Priorité santé »

2 juillet 2008, édition présentée par Valérie Cohen

Emission sur les maladies rares :

On compterait dans le monde près de 8 000 maladies rares. Celles et ceux qui en souffrent ont en général peu d'espoirs de traitements, car les cas sont trop particuliers pour qu'on y consacre des recherches importantes.

Différentes associations luttent pour améliorer le quotidien des malades et promouvoir la mise au point de médicaments orphelins.

Invitées : le **Dr Ségolène Aymé**, directrice d'Orphanet, le portail des maladies rares et des médicaments orphelins. Avec également le témoignage de **Nadine Meslet, présidente de l'Association des pancréatites chroniques héréditaires (APCH)**.

http://www.rfi.fr/radiofr/editions/072/edition_57_20080702.asp

Lien sur le site de la revue « Santé Magazine »

<http://www.santemagazine.fr/accueil/rubriques-transversales/cest-mon-droit/annuaire-des-associations.html> dans : **Digestif** / Des associations pour vous aider :- Association des pancréatites chroniques héréditaires (**APCH**)
<http://www.santemagazine.fr/accueil/rubriques-transversales/cest-mon-droit/annuaire-des-associations/digestif.html>

Réunion du Conseil Scientifique de l'APCH

Le 25 septembre dernier lors des journées du **CFP d'AIX**.

Inscription Sur le site : Solidarité Handicap

Autour des maladies rares : Espace des Associations [Association des Pancréatites Chroniques Héréditaires](#).

<http://solhand.forums-actifs.com/association-des-pancreatites-chroniques-hereditaires-f80/>

L'article du Dr Vinciane Rebours

Cet article porte sur l'étude épidémiologique de la PCH. Il est accepté dans GUT, une des meilleures revues internationales de gastroentérologie, reconnaissance d'un travail d'exception /.

<http://gut.bmj.com/>

CONCERT au profit de l'APCH

Le 28 novembre 2008

à 20h 30

à

**L'Espace Icare,
Carl Philip Emanuel Bach
Georg Philipp Telemann
Johann Sebastian Bach
Jean-Marie Leclair**

Interprétés par

**Louis Civatte, violon baroque
Eric Kohenoff, traverso
Marianne Le Clerc, viole
Jean Louchet, clavecin**



Sonates en trio

2009

Participation de l'APCH, en la personne de Michèle A. bénévole, à l'élaboration d'un livre par le Centre de sociologie de l'Ecole des Mines de Paris (Mines ParisTech),

MAPO (Mapping and Analyzing Patient Organization Movements on Rare Diseases) financé par l'ANR-GIS Maladies Rares. Ce projet a porté sur l'engagement des associations de malades, concernées par des maladies rares ou par des maladies plus fréquentes, dans des activités liées à la recherche scientifique et médicale **l'innovation, associé au CNRS** (UMR7185). Vololona Rabeharisoa, Michel Callon, Florence Paterson, Frédéric Vergnaud. du Centre de sociologie de l'innovation Mines-ParisTech nous informent que la synthèse des résultats du **projet MAPO** vous est accessible sur le site :

<http://www.csi.ensmp.fr/index.php?page=RR&lang=fr&IdP=22&IdAS=4>

Le Conseil Régional d'Ile de France a communiqué sur le génome de la pancréatite chronique héréditaire



Améliorer les outils diagnostics pour mieux appréhender le génome de la pancréatite chronique héréditaire

Génome de la pancréatite chronique héréditaire, une population de malades à la recherche de son identité génétique, support d'espoir thérapeutique

Objet du PICRI

Se doter d'outils diagnostics permettant à la population des malades atteints de pancréatite chronique héréditaire (PCH) d'être mieux définie. Le dénombrement le plus large des malades exprimant diversement leur maladie est un préalable à une meilleure connaissance de la maladie et à une meilleure optimisation de la prise en charge. Ce projet a pour triple objectif d'identifier le besoin en santé publique, de partager les acquis scientifiques entre l'association

de patients et le laboratoire de recherche, enfin de vulgariser la recherche génétique auprès du grand public, du jeune public et des patients atteints de maladies génétiques.

Caractère novateur du projet, et enjeu sociétal

Ce travail novateur s'inscrit dans la suite logique de travaux soutenus par l'association en particulier des travaux d'épidémiologie réalisés l'an passé qui ont permis de préciser les objectifs. Ce projet tire son caractère innovant dans sa méthodologie. En effet, les malades atteints de PCH contribuent à l'élaboration de la problématique de recherche et à la définition des objectifs de santé publique à atteindre.

Intérêt régional :

Ce projet est l'occasion de réaliser une action pilote intégrant recherche médicale, partage du savoir et popularisation d'un mode de recherche. Les résultats obtenus par le laboratoire de recherche et par l'association de malades atteints de PCH, dont la base associative est principalement située en Île-de-France, seront exportables à une échelle européenne et mondiale au bénéfice des trois publics précités.

Coproduction des connaissances

La collaboration entre les deux partenaires est précieuse pour la formulation de la problématique de la recherche et pour la définition des objectifs à atteindre.

Volet formation : Ce projet implique en premier lieu un jeune ingénieur de recherche en formation dans le laboratoire de génétique moléculaire et génétique épidémiologique à l'Inserm.

Volet dissémination :

- Au niveau de l'association, une présentation de la démarche scientifique sera faite lors de l'assemblée générale de l'APCH par le jeune ingénieur de recherche impliqué dans le projet. Cette assemblée sera aussi l'occasion d'une discussion des résultats obtenus.
- Au niveau de publics extérieurs à la maladie : une plaquette sera réalisée sur l'expérience de coopération entre une association et un laboratoire de recherche en génétique clinique et sur les méthodes et retombées de la génétique clinique. Cette plaquette sera diffusée lors d'actions de sensibilisation sur la PCH. Une seconde plaquette sera réalisée à destination des malades et de leurs familles. Enfin, une sensibilisation du public adolescent de lycées sera réalisée en collaboration avec les Clubs Inserm jeunesse d'Île-de-France.

<http://www.iledefrance.fr/recherche-innovation/picri/projets-2006/genome>

2009

La Fondation Groupama a élaboré un livre

« S'engager pour redonner espoir, »

Le **Pr Philippe Levy** et l'**APCH** ont participé à cette brochure, disponible auprès de Fondation Groupama pour la Santé:
8 et 10 rue d'Astorg 75383 PARIS cedex 08 \ info@fondation-groupama.com

La Fondation Groupama a communiqué sur la PCH :



Pancréatite Chronique Hériditaire : soutien aux familles

Parce que les patients ont besoin de dialoguer avec d'autres familles touchées par la même maladie rare et avec les professionnels de santé concernés, **Groupama Loire-Bretagne** a soutenu la rencontre organisée par l'association A.P.C.H. (Association des Pancréatites Chroniques Hériditaires).

Le 7 juin dernier, 78 patients et 4 membres du corps médical particulièrement investis dans la prise en charge de cette maladie étaient réunis à Roussay, dans le Maine-et-Loire. Dans un esprit de partage et de convivialité, cette rencontre a permis aux participants d'échanger entre eux et de faire le point sur des sujets variés avec les spécialistes. Des séances de questions-réponses alternaient avec des exposés sur la génétique en général et dans le cadre de la pancréatite chronique héréditaire aujourd'hui, sur les travaux de recherche actuels et sur les résultats de différentes études.

La pancréatite chronique héréditaire (P.C.H.)

C'est une maladie génétique qui se manifeste pour la première fois, dans la plupart des cas, entre 5 et 20 ans, et le plus souvent entre 8 et 12 ans. Les symptômes se résument essentiellement à de fortes douleurs, au niveau du creux de l'estomac, qui nécessitent une hospitalisation en cas de poussées aiguës. Il n'existe pas à ce jour de traitement de la P.C.H. en elle-même.

En savoir plus : www.association-apch.org [Site Orphanet](#)

Nous avons commencé l'année par un **concert** le 24 janvier. Les **Chœurs Malestroït** ont donné une représentation au profit de l'APCH :



Nous remercions les chanteurs et le pianiste.

Boule 13

Natacha Gardent, club de Handball

de Chambéry, www.chamberysavoiehandball.com

club évoluant en D1, en championnat d'Europe, avec pour leaders, plusieurs médaillés olympiques, médaillés au dernier championnat du monde, a souhaité mettre à l'honneur l'APCH au cours du match de Championnat du 21 Février au phare à Chambéry: et a offert 50 places pour ce match du 21 février.

Grâce à Chrystel et Alex, adhérents de la région, **l'APCH a été mise à l'honneur devant 4000 spectateurs...** L'animateur du match a communiqué sur l'association.

2009

Présentation au Conseil Régional d'Ile-de-France du bilan du PICRI APCH

Dans le cadre du PICRI 2006 : Partenariats *Institutions Citoyens pour la Recherche et l'Innovation* : « *Génome de la pancréatite chronique héréditaire (PCH), une population de malades à la recherche de son identité génétique, support d'espoir thérapeutique* » **COLLABORATION de :**



NOUS

LES MALADES

AVONS ENVIE DE VOUS DIRE :
MERCI

D'avoir participé :

- A l'identification d'un besoin de santé publique,
- A un partage des acquis scientifiques, *entre l'association de patients et laboratoire de recherche (échange de connaissances et de compétences)*
- A une vulgarisation de la recherche génétique auprès de trois publics :
 - population générale,
 - jeune public
 - patients atteints de maladies génétiques

Remerciements publics **d'Arnaud Boulling et Nadine Meslet**

Un nouveau rôle pour les associations de malades

Arnaud BOULLING

Face au problème que représentent les maladies génétiques pour notre société, les associations de patients apparaissent comme le premier soutien aux malades. Aide psychologique, informations ou récoltes de fonds sont autant d'activités qu'elles exercent pour se battre contre ces affections héréditaires. Naturellement,

Cette lutte passe aussi par le biais des laboratoires académiques où les chercheurs s'efforcent de décrypter les mécanismes complexes de la génétique. Pour permettre une meilleure cohésion entre les associations et les scientifiques, la région Ile-de-France amorce un nouveau concept de projet où les malades décident des objectifs de recherche à atteindre, en collaboration avec les chercheurs.

En France, plus de 30 000 enfants naissent chaque année avec une maladie génétique. Actuellement, on en dénombre plus de 6000 et de nouvelles sont découvertes chaque année. Si certaines d'entre elles font quand même l'objet d'une attention de la part des médias, comme par exemple la mucoviscidose ou encore la myopathie de Duchenne, leur très large majorité reste méconnue du grand public. Les malades concernés souffrent alors, au delà du mal physique dont ils sont atteints, d'un manque d'attention de la société et plus spécifiquement du corps médical. Ceci s'explique par le peu de recherches effectuées et le manque d'informations circulantes sur ces pathologies, mais également par le désintérêt des industriels, face à une population d'individus qu'ils considèrent comme peu ou pas rentable. L'errance diagnostique dure souvent plusieurs années, l'absence de traitement est quasiment systématique, et parfois même, l'ignorance et l'incompréhension provoquent des discriminations sociales et professionnelles, reléguant ces malades aux bancs de la société. Ces affections ne touchent généralement que quelques milliers de personnes pour une maladie donnée, ce qui leur a valu le surnom de « maladie orpheline ». Pourtant si on les considère dans leur ensemble, elles concernent en France plusieurs millions de personnes...

Un problème médical et social

La société dispose pourtant des outils technologiques nécessaires pour surmonter certaines des difficultés posées par ces pathologies rares et

2009

complexes. Il est aujourd'hui possible de les identifier et de les comprendre, et demain, nous pourrions sans doute les guérir. En effet, les progrès scientifiques faits depuis la fin du XXème siècle dans de nombreux domaines repoussent sans cesse les limites des biotechnologies et de la génétique. Le séquençage complet du génome humain, achevé en avril 2003, en est un bel exemple. Parallèlement à cela, la volonté de venir en aide aux personnes touchées par les maladies génétiques existe bel et bien. Il reste à faire le lien entre les souhaits des malades et l'orientation des travaux de recherche menés en France. Pour cela, il faudrait médiatiser davantage les avancées de la recherche biomédicale, et être plus à l'écoute des malades et de leurs difficultés. Des actions sont quand même réalisées dans cette optique, et la plus populaire d'entre elle reste certainement le Téléthon, qui permet à chacun de faire un geste pour la recherche génétique. Ces manifestations sont cependant trop rares et trop peu interactives pour permettre au malade et au citoyen d'avoir une réelle influence sur la manière dont les choses doivent se dérouler.

Il faut reconnaître que l'implication de la société dans la lutte contre les maladies génétiques reste limitée. Les programmes scientifiques relèvent avant tout de décisions politiques, et leur impact sociétal n'est pas forcément pris en compte. Seul la communauté scientifique et le pouvoir en place décident de ce qui constitue une recherche légitime et nécessaire, pourtant financée par les citoyens, les associations de malades et les malades. Cette absence de concertation entraîne forcément un décalage entre le monde de la recherche et les acteurs de la société civile, ce qui est néfaste pour les uns comme pour les autres. Alors que les scientifiques

risquent de perdre toute notion de l'intérêt social de leur travail en s'enfermant dans des démarches purement fondamentales, les malades risquent eux d'être découragés, et de perdre confiance en la médecine. Pour réellement exister au sein de la société, la recherche a donc besoin d'être démocratisée.

Des solutions pour engager le dialogue entre chercheurs et malades
Arnaud BOULLING
Doctorant en génétique moléculaire
INSERM U613

La prise de conscience relative à ce problème commence tout de même à émerger dans la population et un certain nombre de mesures voient le jour. Par exemple, la Fondation pour la Recherche Médicale, organisme public qui finance des projets de recherche, tient compte des attentes des donateurs en jumelant les dons à des recherches spécifiques portant sur des pathologies ou des populations de malades bien précises. Le citoyen joue alors un rôle décisionnel, et donne en accord avec ses propres convictions. Cette initiative représente déjà un changement non négligeable, mais pour vraiment faire le lien entre les malades et les chercheurs et ainsi lever toute frustration issue d'un manque de communication, le regroupement en association reste la forme la plus adéquate. Pour favoriser le dialogue entre les associations et les scientifiques, le Conseil Régional d'Ile-de-France a pris l'initiative d'institutionnaliser le concept de recherche participative, en mettant en place des Partenariat Institution Citoyen pour la Recherche et l'Innovation (PICRI)¹. Ces partenariats permettent à des organisations de la société civile (syndicats, associations, ONG, coopératives) de proposer et participer à des recherches qui concernent leur objet social, en collaboration avec des organismes scientifiques. Les sujets abordés sont très divers et concernent des thématiques médicales mais aussi économiques ou juridiques.

Une population de malade à la recherche de son identité génétique

Dans le cadre de cette action, un partenariat entre l'Association des Pancréatites Chroniques Héritaire (APCH)², et un laboratoire de génétique, l'unité INSERM U613 a vu le jour. Depuis fin 2006, cette collaboration a pour objectif d'améliorer le diagnostic des malades atteints de pancréatite chronique héréditaire. Il est vrai que cette maladie génétique rare est peu étudiée, ce qui cause des difficultés pour identifier les personnes touchées. Les symptômes qu'elle provoque sont de fortes douleurs abdominales et des troubles de la digestion, causés par une inflammation du pancréas. Près de 10 ans avant la mise en place du PICRI, l'équipe INSERM

U613 du laboratoire de génétique de BREST dirigée par le Professeur Férec avait déjà localisé la région du génome impliqué dans la maladie³. Ces travaux précurseurs ont permis d'identifier ensuite l'un des gènes responsables de la pathologie, à savoir *PRSS1*. Les mécanismes impliqués dans la maladie ont ainsi

2009

¹ Voir www.picri.fr

² Voir www.association-apch.org

³ Le Bodic L, Bignon JD, Raguénès O, Mercier B, Georgelin T, Schnee M, Soulard F, Gagne K, Bonneville F, Muller JY, Bachner L, Férec C. The hereditary pancreatitis gene maps to long arm of chromosome 7. *Hum Mol Genet.* 1996 Apr;5(4):549-54.

pu être étudiés et beaucoup de chemin a été parcouru depuis. Malgré cela, le diagnostic de la maladie restait très incomplet et environ la moitié des malades ignoraient quelle était précisément l'anomalie génétique responsable de leur pathologie.

C'est ce constat qui a motivé la collaboration entre l'association de malades, présidée par Nadine Meslet et le laboratoire de génétique. Grâce à cette démarche, des progrès significatifs ont été faits depuis deux ans en terme de diagnostic et dans la compréhension des mécanismes moléculaires mis en cause.

Il est important de noter que ces nouvelles connaissances ont une retombée directe sur les conditions de vie des malades, qui sont alors mieux pris en charge, même si actuellement il n'existe pas de traitement à proprement parler. Ce partenariat a également permis de réaliser de véritables opérations de communication, pour faire découvrir cette maladie rare auprès d'un plus large public.

La mise en place d'une recherche plus citoyenne, plus à l'écoute des besoins sociétaux, marque une volonté politique de démocratiser le savoir scientifique. Cette forme de recherche participative existait déjà depuis quelques temps dans d'autres pays européens. On peut aujourd'hui se réjouir que ce phénomène prenne de l'ampleur et touche maintenant la France, d'autant plus que cette initiative est plutôt bien accueillie du côté des chercheurs, comme des citoyens. En effet, les PICRI proposés par la région Ile-de-France depuis 2005 commencent à être connus et reconnus, et de plus en plus de projets sont à l'étude. Enfin, ce récent succès inspire d'autres régions : les conseils régionaux de Bretagne, Midi-Pyrénées et Rhône-Alpes ont déjà fait connaître leur intention de lancer des propositions équivalentes⁴

Il reste beaucoup de travail à faire sur la compréhension des mécanismes génétiques dans la pancréatite héréditaire et sur les perspectives en termes de stratégies thérapeutiques. Arnaud Boulling, chercheur, devrait poursuivre ses travaux pour notre cause jusqu'à mi 2010, puis partir à l'étranger. Nous espérons pour octobre 2010 la venue de son successeur.

Le Pr Claude Ferec, Directeur de l'U613: Génétique Moléculaire et Génétique Epidémiologique de Brest, présentera ses résultats au club européen du pancréas en Hongrie en juillet 2009.

Nous lui avons fait parvenir 250 brochures qu'il va envoyer aux médecins des malades concernés. Ceci devrait nous aider à ce que de nouveaux malades nous contactent et puissent ainsi communiquer entre eux.

Soutien financier de la recherche génétique :

L'APCH a versé 25 000 euros au Laboratoire de génétique moléculaire de l'INSERM U 613, **en fond propres**, c'est-à-dire qu'ils proviennent de vos implications, de dons, et manifestations. De nouveaux travaux sont en cours.

Refonte totale du site de l'APCH

Par Johann

Nous remercions Johann de reprendre ce lourd flambeau, Didier, avait créé le site et le tenait à jour depuis 5 ans. Nous vous inviterons bientôt à visiter le nouveau site.



⁴ Lionel Larqué, Jacques Testart. La société n'est pas l'ennemie du savoir scientifique. (www.jacques.testard.free.fr)

2009

PRESSE**Article du 26 mars 2009***Picri : Génome de la pancréatite chronique héréditaire - Conseil ...***Recherche : Découvrir les gènes de la pancréatite chronique héréditaire**

Arnaud Boulling, chercheur à l'université de Brest, a participé au projet de recherche visant à découvrir l'origine génétique de la pancréatite chronique héréditaire. Il tord, enseignant chercheur au Conservatoire national des arts et métiers (CNAM).

**Qu'est-ce que la pancréatite chronique héréditaire ?**

La pancréatite chronique héréditaire (PCH) est une maladie rare qui touche environ 200 personnes en France. Cette affection d'origine génétique a pour conséquence le durcissement progressif du tissu pancréatique entraînant à terme la destruction du pancréas, dans les cas les plus graves. Comme fréquemment pour les maladies rares, le diagnostic est souvent tardif, voire inexistant. À cela s'ajoute un déficit de traitement provenant non seulement d'un manque de recherche, mais aussi de l'absence de rentabilité commerciale de médicaments destinés à un petit nombre de malades.

En quoi consiste votre projet de recherche ?

Dans la continuité d'une étude menée précédemment par l'Association des pancréatites chroniques héréditaires (APCH), l'objectif de ce projet est de se doter des outils diagnostiques permettant à la population des malades atteints de PCH d'être mieux définie. Il s'agit d'une démarche originale dans laquelle un objectif de santé publique est défini par les représentants de malades eux-mêmes. Nous avons déjà identifié plusieurs gènes impliqués dans la maladie, des découvertes que nous avons partagées dans diverses publications.

Quels sont les avantages de la relation partenariale ?

Cela nous a permis, à nous scientifiques, de prendre conscience des attentes de la société et des malades vis-à-vis de la recherche médicale ; cela replace le projet dans un contexte économique et social concret, et non uniquement au sein d'une communauté scientifique.

Par ailleurs, cela nous a demandé un effort de vulgarisation auprès d'un public non spécialiste, et de productivité face à la nécessité de résultats à court terme. Enfin, les rencontres avec les malades ont responsabilisé notre travail scientifique. Globalement, cette coopération a donc été très positive.

*Article publié le 25 mars 2009***Article du 16 avril 2009**

LE MENSUEL DE
L'UNIVERSITÉ

[Une population de malades à la recherche de son identité génétique ...](http://www.lemensuel.net/2009/04/16/une-population-de-malades-a-la-recherche-de-son-identite-genetique-support-d%E2%80%99espoir-therapeutique/)
<http://www.lemensuel.net/2009/04/16/une-population-de-malades-a-la-recherche-de-son-identite-genetique-support-d%E2%80%99espoir-therapeutique/>

16 avr 2009 ... La pancréatite chronique héréditaire est une maladie du pancréas rare l' Association des Pancréatites Chroniques Héréditaires (APCH) ...

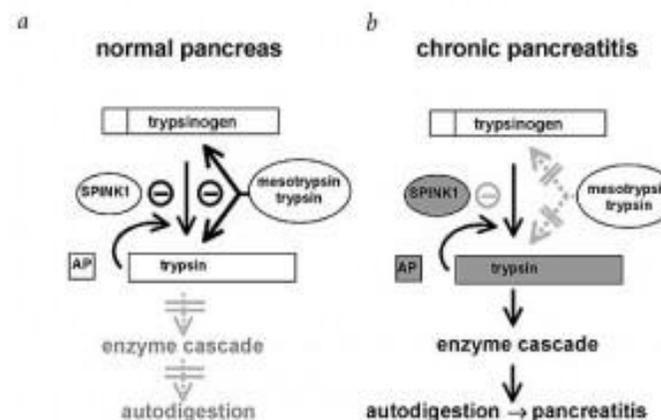
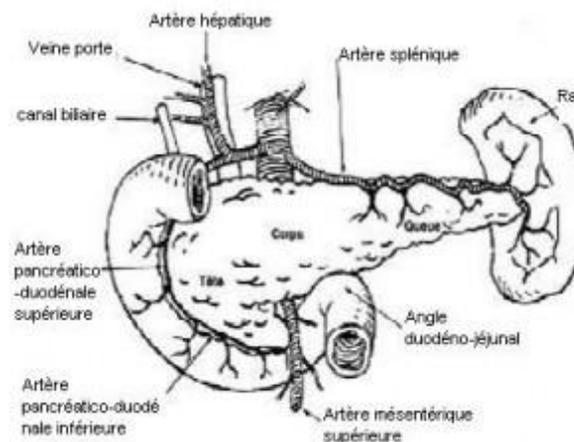
2009

Une population de malades à la recherche de son identité génétique, support d'espoir thérapeutique Par Arnaud Boulling, Doctorant en génétique moléculaire au laboratoire de Génétique moléculaire et génétique épidémiologique de l'université de Bretagne Occidentale. Site web : <http://www.genetic-brest.fr> En ligne le 16 avr 2009 dans la rubrique L'article du jour, Thèses en vue, biologie, médecine. Suivez les commentaires via RSS 2.0.



La recherche au Laboratoire de génétique moléculaire et génétique épidémiologique, INSERM | Photo : A. Boulling.

La pancréatite chronique héréditaire est une maladie du pancréas rare et méconnue. Depuis maintenant plusieurs années, les associations de malades et les chercheurs travaillent de concert pour mieux la diagnostiquer, et pour plus tard pouvoir la guérir.



2009

UEGF PRESS SERVICE nous informe de ses parutions

Are the genes to blame? European researchers investigate the causes of chronic pancreatitis :

Pancreatitis can lead to severe organ damage and can be life-threatening. Rapid developments in the field of genetic diagnostics have revolutionised our understanding of pancreatic diseases. In a research project conducted by European scientists from 12 European countries are currently seeking to identify additional genetic characteristics...[Integral en anglais :](#)

<http://www.uegf.org/press>

...La pancréatite peut entraîner de graves dommages ... Dans un projet mené par des chercheurs européens de 12 pays européens des chercheurs cherchent à identifier d'autres caractéristiques génétiques...

Partenariat BioStick

Remise aux adhérents de l'APCH souhaitant acquérir cette 'clé carnet de santé'

Afin de contribuer à la diffusion de son innovation, partenariat avec [BioStick](#), Michel HAHN, Joseph BONA ,

Tél. : 33 (0) 3 88 61 64 95 , www.bio-stick.fr, qui fournit à son utilisateur deux applications innovantes :

- un Carnet de santé multilingue
- une prévention-santé internationale installées sur clé ou carte USB.

<http://boutique.biostick.fr> avec un co-marquage "Alliance Maladies Rares".

2009

Quelles sont les nouvelles données scientifiques publiées au cours de l'année 2009 au sujet de la pancréatite héréditaire?

Par le Dr Vinciane Rebours

D'un point de vue génétique:

Comme tous les ans, de nouvelles mutations ou variantes du gène responsable de la pancréatite héréditaire, sont découvertes.

Ce gène s'appelle PRSS1 et code pour une protéine (le trypsinogène cationique) qui régule l'activité des enzymes du pancréas. Quand PRSS1 est muté, cela entraîne une augmentation de l'activité des enzymes et des pancréatites à répétition.

Ce gène a été découvert en 1996, et depuis 13 ans maintenant, des mutations sont découvertes tous les ans. On en compte actuellement 34 différentes. Cela explique que certaines familles touchées par cette maladie ne connaissent pas encore la mutation en cause dans leur famille. Les années à venir leur donneront probablement l'explication.

L'intérêt de connaître la mutation précise dans une famille est que cela permet de réaliser le dépistage chez les apparentés si besoin : les enfants, les frères et sœurs ainsi que les parents. Cependant, toutes les anomalies du gène (mutations ou variations) qui sont découvertes ne sont pas toujours à incriminer dans la genèse des pancréatites. Ces anomalies du gène sont alors trouvées avec une même proportion chez les patients ayant une pancréatite chronique comme chez les personnes non malades. C'est ainsi que la mutation Y113C a été « disculpée » en 2009.

D'un point de vue des connaissances générales de l'évolution de la pancréatite:

En 2009, les études publiées ont tenté de caractériser les symptômes dus aux mutations découvertes récemment. On connaît ainsi mieux les symptômes des patients ayant une mutation A16V (2 familles en France, 10 familles en Europe et aux USA) et une mutation R122C (1 famille en France, 6 familles en Espagne). Pour A16V, les symptômes sont similaires à ceux des mutations les plus fréquentes du gène (R122H et N29I) et avec une même fréquence. Les premières douleurs et pancréatites débutent dès

l'enfance (en moyenne vers l'âge de 10 ans) et sont très fréquentes (80% des patients). Le risque de diarrhée graisseuse et de diabète est estimé à >50% après l'âge de 60 ans. Pour la mutation R122C, les symptômes sont moins fréquents car seuls 50% des patients qui ont la mutation, vont avoir des symptômes en rapport. Toutes ces données sont à prendre avec précaution car toutes ces études sont établies sur de petits effectifs de patients.

D'un point de vue thérapeutique : Les médicaments disponibles pour diminuer le nombre de pancréatites sont limités. Actuellement, nous pouvons traiter les conséquences des pancréatites et surtout prescrire des antalgiques (anti douleur) puissants si besoins au long cours. Une étude indienne a étudié l'intérêt de nouveau traitement à base d'antioxydants (sélénium, vitamine C...) pour diminuer le nombre de poussées douloureuses, la quantité d'antalgiques pris et évaluer la qualité de vie de patients ayant une pancréatite alcoolique. Les résultats sont très encourageants car les douleurs étaient moins sévères et beaucoup avaient une amélioration de leur qualité de vie. Un tel essai est en cours en Europe pour les pancréatites héréditaires. Après beaucoup de difficultés administratives, un centre en France sera ouvert dès Janvier 2009 dans le service de Gastroentérologie de l'hôpital Beaujon. Les médicaments seront disponibles dans le cadre de cet essai qui sera organisé par le Dr REBOURS. Tous les patients présentant des douleurs chroniques dans le cadre de la pancréatite héréditaire pourront être inclus. Le traitement sera de 12 mois et cela impliquera une visite mensuelle de suivi pendant ces 12 mois. Les composants des médicaments sont des antioxydants : vitamine C, Sélénium, bêta carotène...

Ces médicaments sont sans danger et sont connus depuis longtemps.

*Dr Vinciane Rebours, service de pancréatologie. Hôpital BEAUJON, Clichy (92).
vinciane.rebours@bjn.apch.fr*

2009

Mise à jour du site Hepato Web

Par le Dr Didier Mennecier :

http://www.hepatoweb.com/associations_patients.php

Résumé des travaux de thèse d'Arnaud Boulling chercheur INSERM (2006 - 8 décembre 2009)

Durant mes 3 années de thèse portant sur la génétique des pancréatites chroniques, mes recherches se sont focalisées sur l'étude d'un gène en particulier : *SPINK1*. Les anomalies de ce gène, qui permet de produire l'inhibiteur pancréatique de la trypsine, sont impliquées dans la pancréatite chronique héréditaire mais également dans d'autres formes de pancréatites non familiales. L'analyse systématique de toutes les mutations localisées sur *SPINK1* a permis d'une part de mieux comprendre les mécanismes moléculaires conduisant aux pancréatites chroniques, mais également d'apprécier le risque qui se cache derrière les différentes mutations de ce gène.

En effet, certaines altérations de *SPINK1* peuvent représenter un très grand risque de développer une pancréatite chronique, tandis que d'autres localisées également sur ce gène ne présentent qu'un risque très faible voire presque négligeable (par opposition, on sait par exemple que les mutations du gène *PRSS1* produisant la trypsine représentent un risque très élevé de pancréatite chronique dans la plupart des cas). Les différents tests fonctionnels que nous avons mis en place ont permis ainsi de dégager 3 types de mutations sur *SPINK1* :

- 1) Des mutations très sévères, capables de déclencher la maladie. Celles-ci seront retrouvées dans la pancréatite chronique dite héréditaire.
- 2) Des mutations fortes, cependant incapables de déclencher la maladie en l'absence de facteurs de risques supplémentaires (alcool, mutations additionnelles...)
- 3) Des mutations ayant un effet très faible et représentant un risque négligeable à elles seules.

Ce type de travail a pour intérêt direct de pouvoir dire si une mutation de *SPINK1* est dangereuse ou pas. Il sera ainsi possible de mieux apprécier le risque de développer la pancréatite chronique chez un porteur de cette mutation, ce qui est important pour la prise en charge de cette maladie.

Arnaud Boulling

Communication sur : santeguerir.notrefamille.com

Par le Dr Ammerich

<http://www.notrefamille.com/>

http://sante-guerir.notrefamille.com/v2/services-sante/article-sante.asp?id_querir=14209

Article dans Ouest France décembre 2009

Le Pr Claude Férec, personnalité de l'année 2009 par Laurence GUILMO.



Le professeur Claude Férec, 57 ans, est aussi un sportif accompli qui a couru les plus grands marathons...

Archives Béatrice Le Grand

2009

...Portrait Un chercheur populaire Claude Férec a été élu personnalité 2009 du pays du Brest par les internautes avec 33 % des voix, loin devant ses autres challengers

Un patron moderne : Décrit comme un « **travailleur acharné** », il s'investit personnellement pour trouver des fonds. « **Un homme de terrain.** » Sportif accompli, il participe aux manifestations. Pour « Avec les pompiers pour le souffle », il a fait ses 65 km en vélo ! Il est marathonien. Même pour la photo et la remise des chèques, il est là ! « **Simple, modeste, et accessible.** »...

Claude Férec est aussi expert auprès du tribunal, conseiller scientifique régional pour l'Inserm, directeur scientifique de l'Établissement français du sang, etc.

Un « grand » petit labo : Certains chercheurs - anonymes - estiment qu'on ne parle plus que de la muco ; les autres labos peineraient à récolter des subventions... L'an passé, le 32^e congrès européen sur la mucoviscidose - celui des vingt ans de la découverte du gène - à Brest a été la cerise sur le gâteau et a valu à Claude Férec des éloges internationaux. Le labo a obtenu une des neuf chaires d'excellence Inserm-Universités, et a recruté un chercheur. 70 salariés y travaillent sur **différentes maladies génétiques.**

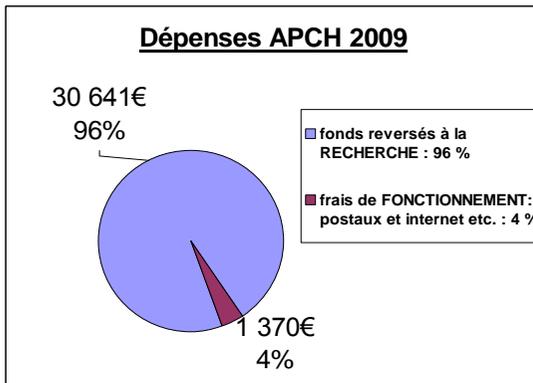
Laurence GUILMO. http://www.ouest-france.fr/actu/actuLocale_-Qui-est-la-personnalite-de-l-annee-Claude-ferec-reunit-les-plus-grands-specialistes-de-la-muco-a-Brest_-1202017-----29019-aud_actu.Htm

2010

AG de l'APCH

30 janvier 2010

Chacun de vous a reçu le PV de l'AG. Nous souhaitons rappeler un chiffre :



Et dans un but d'économies, l'AGO approuve à l'unanimité de ne plus délivrer de reçus d'adhésions, excepté pour les adhésions en espèces.

Les reçus de dons, feront toujours l'objet de reçus, (car défiscalisables). Vos dons sont toujours bienvenus.

Naissance du Forum APCH

Grand merci à Yoyo bénévole, pour cette mise en œuvre réactive et efficace. <http://www.association-apch.org>

Ce forum, dédié aux malades et à leur entourage est à disposition depuis le 17 février 2010 : http://www.association-apch.org/index.php?option=com_fireboard&Itemid=17&func=view&id=28&catid=6



Article dans Point d'Appui

Avril 2010, journal de la ville d'Issy-les-Moulineaux

SOUTIEN Une association isséenne pour lutter contre une maladie rare

Créée à Issy en 2004 par une maman dont les deux enfants sont atteints de pancréatite chronique héréditaire, l'APCH réunit au plan national des patients concernés par cette maladie rare. Un concert de Jazz est organisé vendredi 9 avril en faveur de l'association.

Point d'Appui : « Pourquoi cette association ? »
Nadine Meslet : L'Association des Pancréatites Chroniques Héréditaires (APCH) sensibilise le grand public à une maladie génétique rare : la pancréatite chronique héréditaire. L'APCH cherche également à susciter l'intérêt du corps médical pour cette pathologie et pour la prise en charge des maladies rares. L'association participe activement au soutien de la recherche puisqu'en 2009, 96% de nos produits - soit plus de 30 000€ - ont été reversés à la recherche et à l'amélioration des pratiques de soins.

Pd'A : Qu'est-ce que la pancréatite chronique héréditaire ?
N. M. : C'est une maladie rare du pancréas. La pancréatite chronique héréditaire est lourde de conséquences pour la vie quotidienne et l'avenir des personnes touchées. Elle se

à la rareté de l'affection qui en fait une maladie mal connue. L'APCH réunit les personnes investies ou confrontées à la pancréatite chronique héréditaire et soutient les familles.

Vendredi 9 avril à 20h30
Espace Icare
31, boulevard Gambetta
Tél. : 01 40 93 44 50
Mél : infos@espace-icare.com
Web : www.espace-icare.com

André Santini a participé le 30 janvier dernier à l'assemblée générale de l'APCH, association dont il est parain et le Président d'honneur.

Pd'A : Quelle est l'actualité de votre

2010

Communication : Guy Renard communique sur l'APCH

http://www.guyrenard.fr/index.php?option=com_content&view=article&id=786:apch-association-des-pancreatites-chroniques-hereditaire&catid=154:maladies-de-lappareil-digestif-&Itemid=138

L'APCH organise un concert de Jazz



APCH
L'Association des Pancrea-
tites chroniques héréditaires

EDITION
L'Espace Icare

CONCERT DE JAZZ
vendredi 9 avril 20h30

Réervations
01 40 93 44 50

YANN VIET
JAZZ
CLASSIC
ROCK

A FELICIDADE
Grandes bossas
Small, Big, Bossa, Bebop et post-bop
Bossa nova, Swing, Hard bop, Free jazz

A l'Espace Icare : 31 bd Gambetta, 92130 Issy les Mix
Participation libre : Les recettes de la soirée seront reversées à l'APCH

Avec le
soutien de
l'Espace
Icare



**ANTONY HONNET JEAN
MARIE HONNET,
A FELICIDADE se sont
produits gracieusement
le 9 avril 2010 à
l'Espace Icare au profit
de l'APCH.**



2010

3^{ème} Rencontre Médecins-Malades sur la PCH

Samedi 29 mai 2010 à ROUSSAY

La 3^{ème} RENCONTRE Table Ronde entre médecins et malades sur la P.C.H,
-Pancréatite Chronique Hériditaire-
Avec le soutien de :



De gauche à droite :
**Pr Claude Ferec Dr Matthieu Schnee Pr Philippe Levy Dr
Arnaud Boulling** (Séance de Questions Réponses)



Pr Alain Sauvanet (exposé sur la chirurgie du pancréas)



2010

Article paru sur l'union patient chercheurs 2010

Concert Bondy au profit de l'APCH : Yann Viet, Alain Hamouche, Arnaud Meslet Juin 2010

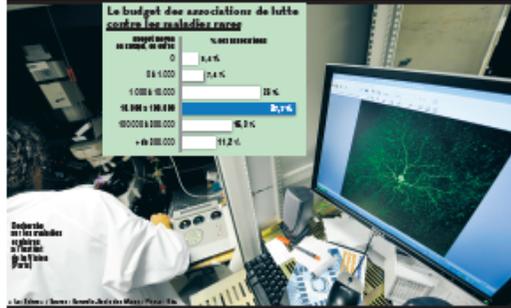
LES STRATÉGIES

INNOVATION

Maladies rares : patients et chercheurs s'unissent

En se regroupant en associations, les patients atteints de maladies rares ont réussi à sortir de leur isolement et à rapprocher les chercheurs à leur sort. Les liens qu'ils ont noués vont bien au-delà de tout financement.

Qui sont les associations de patients atteints de maladies rares ? Quelles sont leurs actions ? Quel est le rôle de la recherche ? C'est la suite de l'enquête menée auprès d'un échantillon de patients de l'Union européenne par l'Institut de Recherche sur les Maladies Rares (IRMR) et le Centre de recherche de l'Université de Bordeaux sur les maladies rares et les maladies orphelines, en collaboration avec le Centre de recherche de l'Université de Bordeaux et le Centre de recherche de l'Université de Bordeaux.



Malgré ces limites, les associations de patients ont réussi à obtenir un statut de reconnaissance d'intérêt général (RIG) et ont pu bénéficier de subventions de l'État et de collectivités locales. Elles ont également pu participer à des projets de recherche et ont pu bénéficier de financements de l'État et de collectivités locales. Elles ont également pu participer à des projets de recherche et ont pu bénéficier de financements de l'État et de collectivités locales.

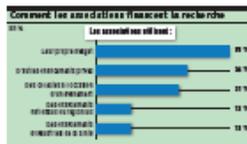
20 millions d'euros par an en moyenne

Il s'agit de la somme de tous les budgets des associations de patients atteints de maladies rares. Cette somme est destinée à financer des actions de recherche, de sensibilisation et de soutien aux patients.

Il s'agit de la somme de tous les budgets des associations de patients atteints de maladies rares. Cette somme est destinée à financer des actions de recherche, de sensibilisation et de soutien aux patients.

Côté associations : la recherche comme espoir

Les associations de patients nées sur les chercheurs. Souvent avec l'adhésion, et sans pour autant leur signer un chèque en blanc. Les plus actives ont même un contrat scientifique.



Les associations de patients nées sur les chercheurs. Souvent avec l'adhésion, et sans pour autant leur signer un chèque en blanc. Les plus actives ont même un contrat scientifique.

Côté recherche : les malades comme aiguillon

Les chercheurs ont besoin de l'appui des associations. Ils peuvent ainsi accéder à des données précieuses, pour ne pas qu'ils aient des résultats vides.

Les chercheurs ont besoin de l'appui des associations. Ils peuvent ainsi accéder à des données précieuses, pour ne pas qu'ils aient des résultats vides.

Les associations de patients nées sur les chercheurs. Souvent avec l'adhésion, et sans pour autant leur signer un chèque en blanc. Les plus actives ont même un contrat scientifique.

Les chercheurs ont besoin de l'appui des associations. Ils peuvent ainsi accéder à des données précieuses, pour ne pas qu'ils aient des résultats vides.



Le concert, un vrai succès. Les associations de patients ont pu bénéficier de financements de l'État et de collectivités locales. Elles ont également pu participer à des projets de recherche et ont pu bénéficier de financements de l'État et de collectivités locales.

2010

Juillet 2010 Manifestation organisée par Séverine Saurina

Grâce à l'implication de **Claire et Alexandre** de l'école **Dancing Production** et de toutes les personnes ayant participé à cette soirée dansante.

Article de Monsieur Roger Humeau, paru dans le Courrier de l'Ouest

Jun 2010

6/2010.
Courrier de l'Ouest
Roger Humeau

► **Roussay. La pancréatite est méconnue, Marie-France Verronneau en souffre**

Samedi dernier, 75 patients et des médecins participaient à l'assemblée générale de l'APCH (Association des pancréatites chroniques héréditaires) à la salle des loisirs de Roussay. Beaucoup de thèmes furent abordés : la génétique, l'historique des connaissances ; les interventions ; les traitements ; la douleur ; l'assurance et les droits des malades ; le diagnostic ; l'évolution de la maladie ; le diabète et ses complications ; les greffes (très rares)...

Cette maladie rare provoque des douleurs abdominales, des nausées et vomissements. La PCH peut entraîner la destruction du pancréas. Elle se caractérise par une sclérose progressive du tissu pancréatique qui, associée à une inflammation intermittente, entraîne la destruction progressive du pancréas. Dans les cas les plus graves, il faut avoir recours à la chirurgie. Elle peut se manifester vers 5 ans ; elle a été diagnostiquée sur environ 150 personnes.

A Roussay, Marie-France Verronneau en est atteinte. Elle



M^{me} Verronneau vit avec la maladie.

aurait touché sa famille sur cinq générations, dès 1880-1900. Cette maladie fut découverte sur son frère dans les années 1960. Sa sœur, âgée de 55 ans, a subi trois opérations à 9, 17 et 24 ans.

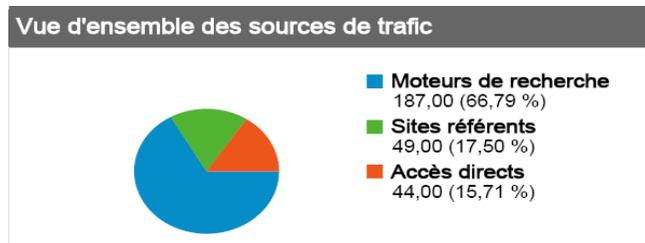
« La découverte de cette maladie chez l'enfant est un problème. Je me rappelle avoir amené mon fils à l'hôpital et avoir été soupçonnée de maltraitance. Il faut beaucoup de visites et de persuasion pour faire admettre que cette maladie existe » confie une maman.

2010

Les Laboratoires Mayoly Spindler

Participent activement au soutien de la recherche génétique portant sur la PCH, par un don de 3 000 euros. Nous les remercions de leur soutien.

Quelques statistiques du site de l'APCH



www.association-apch.org

Détails du pays/territoire :
France

1 juin 2010 - 30 juin 2010
Comparaison avec : 1 mai 2010 - 31 mai 2010



238 visites ont été effectuées depuis ce pays/territoire via 80 villes

Communication : Visuel de présentation (calicot)



Association des Pancréatites Chroniques Hérititaires

Qui sommes-nous ?

Une association de patients, Loi 1901, à but non lucratif, composée :

- D'un **Conseil Scientifique**, composé de membres du corps médical particulièrement investis dans la prise en charge de cette maladie.
- De **Membres**, membres concernés et membres sympathisants.
- D'un **Bureau**, composé exclusivement de **bénévoles** .
- **Parrainée** par **Monsieur André Santini**, Ancien Ministre, Député des Hauts de Seine et Maire d'Issy-les-Moulineaux, Président d'honneur.

Quelles sont nos missions ?

La PCH (Pancréatite Chronique Hérititaire) étant une pathologie rare sans traitement capable d'en arrêter l'évolution, nous voulons :

- **Soutenir** les patients en leur apportant, ainsi qu'à leur famille, une **aide technique et morale**.
- **Contribuer à l'effort de recherche**, et à l'amélioration des pratiques de soins.
- **Communiquer, Informer, Aider**.

Quelles sont nos ressources ?

- Les **cotisations des membres**.
- Les **dons et legs**.
- Les **subventions** de l'Etat, des régions, des départements, des communes, des groupements ou institutions diverses.
- Les **produits de manifestations** organisées par l'A.P.C.H.
- D'une manière générale, toutes **ressources acquises** en conformité avec la **législation en vigueur**.

Association loi 1901 à but non lucratif
J.O. 31 janvier 2004
S.I.R.E.T 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

<http://www.association-apch.org>

2010

Manifestation : Intermarché

1 et 2 octobre 2010
100 boulevard Galliéni 92130 Issy les Moulineaux

Merci à Monsieur Thierry Cotillard pour son soutien.
Soutenir l'APCH en achetant des fleurs !



La fondation Groupama

Nous a permis de communiquer, lors de la semaine de la fondation portant sur une communication de maladies rares, (octobre 2010), au travers d'une présentation de la PCH à la Défense.



Quelles sont les nouvelles données scientifiques publiées au cours de l'année 2010 au sujet de la pancréatite héréditaire?

Par le Dr Vinciane Rebours

Dans toutes les publications scientifiques, les 2 critères actuels pour affirmer le diagnostic de pancréatite héréditaire sont :

1/ Soit être porteur d'une mutation du gène PRSS1. Ce gène se situe sur le chromosome 7 et régule l'activité d'une protéine pancréatique: le trypsinogène cationique. La transmission des mutations est autosomique dominante, c'est-à-dire qu'elle se fait par un parent unique et est suffisante pour donner des symptômes de pancréatite.

2/ Soit avoir des critères généalogiques: être porteur d'une pancréatite chronique idiopathique (c'est-à-dire sans cause de pancréatite connue et retrouvée: pas d'alcoolisme chronique, pas de troubles de la régulation des triglycérides, du calcium et du phosphore, pas de mutations génétiques connues...) avec des antécédents familiaux de pancréatite idiopathique : 2 parents malades au premier degré ou 3 parents malades au 2^o degré.

Si on remplit le critère généalogique de pancréatite héréditaire, l'anomalie génétique en cause n'est pas ENCORE connue. Cela s'explique car depuis 1996, plus de 35 mutations de PRSS1 ont été découvertes et de nouvelles mutations sont mises en évidence tous les ans.

Mais il existe également d'autres gènes dont les mutations prédisposent aux pancréatites génétiques et qui peuvent prendre une forme familiale dans certains cas (atteintes de plusieurs générations). L'analyse de tous ces gènes est faite systématiquement en même temps que l'analyse du gène PRSS1. On connaît ainsi le gène SPINK1 depuis plusieurs années et très récemment le gène CTRC.

Grâce à l'aide de l'APCH dans la collecte de fonds auprès de financeurs, un étudiant dans le laboratoire de génétique du Pr Férec à Brest a pu réaliser ses travaux de thèse de sciences sur le gène SPINK1 et les très nombreuses mutations ou variations des différentes parties du gène (codantes ou non). Le but était aussi d'analyser l'implication de ces variations sur les symptômes des patients.

La transmission des mutations de SPINK1 est autosomique récessive, c'est-à-dire qu'il faut une mutation provenant de chaque parent pour développer une pancréatite (ce cas de figure est très rare).

Cependant, on estime actuellement en France que 2% de la population générale présentent une mutation unique de SPINK1 et que seuls 1% de ces patients vont développer une pancréatite.

Toutes les mutations n'ont donc pas de traduction clinique ou nécessitent l'association avec un autre facteur de risque de pancréatite (comme un excès de consommation d'alcool) pour faciliter la formation de celle-ci.

Le gène CTRC est connu depuis peu et ses mécanismes physiopathologiques sont encore en cours d'analyse.

Il apparaît cependant qu'une mutation unique de ce gène pourrait être suffisante pour développer une pancréatite génétique. Ce gène code pour une protéine qui permet de limiter l'activité des enzymes pancréatiques.

Quand une mutation est présente, la régulation est défectueuse et les enzymes pancréatiques sont activées en permanence et provoquent des pancréatites aiguës à répétition.

Des études très récentes ont montré que des mutations de ce gène étaient souvent associées à des mutations de SPINK1 en Inde et au Sri Lanka et expliquaient ainsi les pancréatites génétiques (anciennement appelées « tropicales » avant que les anomalies génétiques soient découvertes) très fréquentes dans ces régions.

Dr Vinciane Rebours, Service de Gastroentérologie et Pancréatologie.
Hôpital BEAUJON, Clichy (92110). vinciane.rebours@bjn.aphp.fr

2011

La fondation Groupama

Nous a permis de communiquer, lors de la semaine de la fondation (octobre 2010), au travers d'une réunion à la Défense et nous soutien et nous soutien pour cette participation : don de 3 250 euros.

Les Laboratoires Mayoly Spindler

Participent activement fidèlement de la recherche génétique portant sur la PCH, nous les remercions de leur soutien.

Grâce à vos dons, manifestations et implications, nous nous sommes engagés pour 2011 à soutenir la recherche génétique à hauteur minimum de 20 000 euros.

Projet de recherche 2011 (38 000 euros à réunir)

Nous nous sommes engagés sur 20 000 euros minimum.

Le Pr Claude Ferec nous annonce les **priorités recherche 2011** :

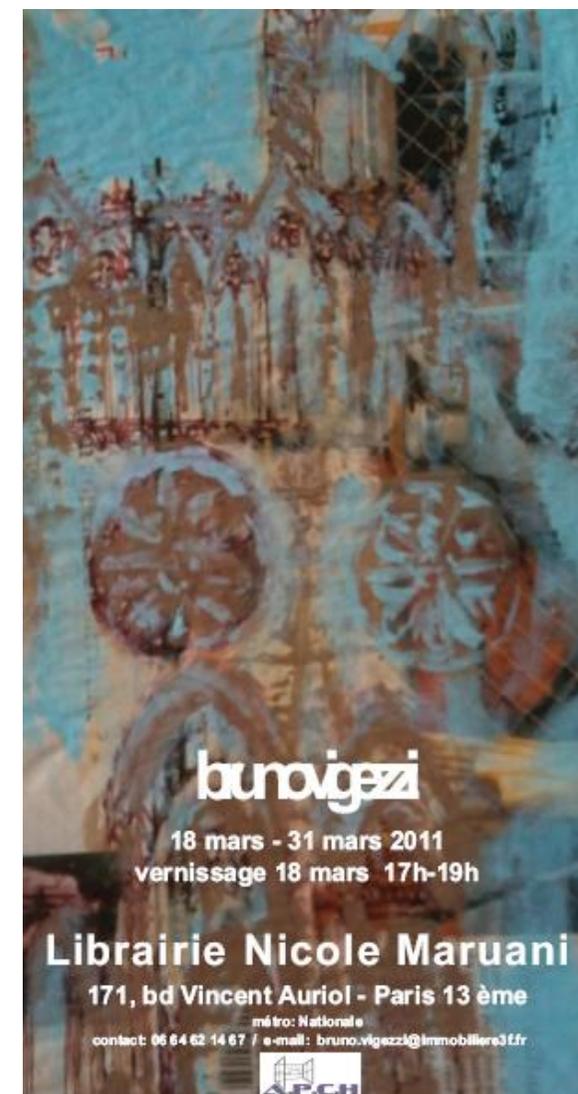
'Nous allons utiliser cet argent pour réaliser un séquençage profond du génome dit de nouvelle génération ou l'on séquence tous les exons (les parties codantes) de tous les gènes de notre génome.

C'est aujourd'hui la meilleure façon de progresser dans la connaissance des gènes responsables de PCH qui sont à ce jour non identifiés (environ la moitié de nos familles ne sont pas identifiées- soit une trentaine), ce qui nous permettra de mieux comprendre et de mieux diagnostiquer la maladie.'

Manifestations :

- Mars 2011

Manifestation au profit de l'APCH organisée par **Jacqueline et Bruno : Exposition et Ventes d'œuvres**, en collaboration avec la **Librairie Nicole Maruani Paris.**



- Avril 2011

Manifestation au profit de l'APCH organisée à

LEO CLUB MONTPELLIER



samedi 2 avril 2011
10h-19h SoccerStar Lattes

Tournoi de Futsal



BARASCID MOBALPA **BARASCID RENE BRISACH** **Hérault JURIDIQUE & ECONOMIQUE** **meda COMEVENETS** **LIONS CLUB** **APCH**

Nombreux lots & Tombola

Au bénéfice de l'APCH :
Apporter une aide aux familles confrontées à la Pancréatite Chronique Héritaire & contribuer à l'effort de recherche et à l'amélioration des pratiques de soins.

Nom d'Equipe (ou du Chef d'équipe) : _____ (7 joueurs : 5 + 2 remplaçants)

- Inscription au Tournoi : 10 € x 7 joueurs = 70 € (au bénéfice de l'APCH).
- Inscription Paëlla du soir : 10 € (dont 4 € au bénéfice de l'APCH) x _____ personnes = _____ €
- Mécène du Tournoi (inscription d'équipe incluse) : 200 €.

Bulletin et Chèque(s) (à l'ordre du LEO CLUB Montpellier) à retourner **avant le 26 mars 2011 :**

c/o Olivier CORONA (Trésorier) 12 bis rue Ferdinand Fabre 34000 Montpellier.

Prénom, Nom : _____ Tél ou e-mail : _____

Date et signature : _____

Contact : leoclub.montpellier@gmail.com - <http://leoclubmontpellier.blogspot.com>

Montpellier
par
Séverine.

Jouons
contre
la
maladie
!!

« LEO CLUB Montpellier a organisé cet événement au profit de l'APCH, association dont fait partie ma fille atteinte par la maladie. Ceci afin d'apporter une aide aux familles confrontées à la Pancréatite Chronique Héritaire et

contribuer à l'effort de la Recherche et à l'amélioration des soins » (Séverine)

LEO CLUB MONTPELLIER



Tournoi de Futsal du samedi 2 avril 2011



MERCI !

Grâce à votre Mécénat, votre don de lots, votre équipe, vos billets de Tombola, votre présence... le LEO CLUB MONTPELLIER est heureux de pouvoir remettre la somme de **4.000 euros** à l'APCH.



Hérault JURIDIQUE & ECONOMIQUE



LIONS CLUB
Montpellier
LANGUEDOC



BRISACH MOBALPA
CORNEILLAN & RANGHIARDI

SCAN D'OC
xerox

Papeterie Laurans
Copy Sud
Jeuxvideos.fr Jacou
Back Room
Boucherie Corona Cap d'Agde
Méliconi France
InnoV'ents



Domaine La Croix Chaptal
Chateau de Valcyre Benezech
Mac Donald's Jacou
SoccerStar
Media ComEvents
Gentleman Farmer
Sauramps Odyssee



Apporter une aide aux familles confrontées à la Pancréatite Chronique Héritaire & contribuer à l'effort de recherche et à l'amélioration des pratiques de soins.

22 mai : Stand dans Brocante d'Issy les Moulineaux, au profit de l'APCH.

18 juin : Vente aux enchères au profit de l'APCH

Des artistes se mobilisent pour une maladie rare :



« Pour l'association, cet évènement est un succès. Non seulement, grâce au produit de cette vente, nous allons pouvoir continuer à soutenir le programme de recherche que nous soutenons depuis 2006, (recherche qui avance), mais en plus cela nous a permis d'attirer l'attention et de communiquer sur cette maladie orpheline ». (Nadine Meslet, Présidente de l'APCH)

Les artistes mobilisés:

Serge Afflatet, Christophe Besse, Christian Billot, Michèle Bonhomme, Benoît Colnot, Claude Dupont, Christine Fourcade, Catherine Garrigues, François Lavrat, Sysif et Bruno Vigezzi.



Pour mener la vente, l'Association a bénéficié du concours amical de **Maître Pierre Cornette de St-Cyr**, et du soutien de **Monsieur André Santini**, ancien Ministre, Député Maire d'Issy les Moulineaux et parrain de l'APCH.



16 juin 2012.

Une vente aux enchères contre la maladie

Publié le 16.06.2011, **LE PARISIEN**

Pour lutter contre la pancréatite chronique héréditaire, une maladie rare et actuellement intraitable, une dizaine d'artistes vendront samedi leurs œuvres au salon Elysée de l'hôtel de ville, avec la participation bénévole du commissaire-priseur Me Pierre Cornette de Saint-Cyr. Tous les bénéfices serviront à l'APCH pour soutenir les familles, participer à la recherche et à l'amélioration des soins pour cette maladie.

Samedi à 16 heures à l'hôtel de ville, 62, rue du Général-Leclerc

Point d'Appui :



Pour lutter contre la pancréatite chronique héréditaire, une maladie rare et actuellement incurable, une dizaine d'artistes ont offert leurs œuvres pour une vente aux enchères exceptionnelle animée à l'Hôtel de Ville par le commissaire-priseur Pierre Cornette de Saint-Cyr. Cette vente a permis de réunir plus de 16 500 € pour aider à la recherche et à l'amélioration des soins.

22 septembre 2011 :

Réunion du Conseil Scientifique,
(Lors des journées du Club Français du Pancréas à Strasbourg).
La date de la prochaine rencontre médecins malades est retenue :

30 septembre 2011, concert :



Concert au profit de l' APCH

OGHJE O MAI
(polyphonies corses - 1^{ère} partie)

A FELICIDADE
(blues, jazz - 2^{ème} partie)

**SOEJOE
& YANN VIET**
(guitares - 3^{ème} partie)

Vendredi 30 septembre à 20h30

L'Association des Pancréatites Chroniques Héréditaires a pour but d'apporter une aide technique et morale aux familles confrontées à la pancréatite chronique héréditaire et de contribuer à l'effort de recherche et à l'amélioration des pratiques de soins.
www.association-apch.org

Libre participation (au chapeau)
Renseignements et réservations :
01 40 93 44 50 ou accueil@espace-icare.com

ESPACE ICARE 31, bd Gambetta 67100 Issy les Moulineaux
T : 01 40 93 44 50 / F : 01 40 93 46 07
S : www.espace-icare.com / E : infos@espace-icare.com
Association loi 1901, affiliée à la Fédération des MJC en IDF, agréée par la Ville d'Issy les Moulineaux



Concert contre les pancréatites chroniques héréditaires le 30 ...

L'Association des **Pancréatites Chroniques Héréditaires** organise un concert pour récolter des fonds pour les familles et la recherche. Rendez-vous le vendredi ...

www.fondation-groupama.com/...les.../art_id-1274

L'Etude clinique démarre :

Nous avons besoin de vous !
Proposition de participer à une étude scientifique
sur la prise en charge de la douleur
PROTOCOLE EUROPAC - 2

Traitement de la douleur au cours des pancréatites héréditaires
et des pancréatites chroniques idiopathiques :
magnésium et traitement antioxydant.

Investigateur principal et Médecin Correspondant:
Dr REBOURS Vinciane – Service de gastro-entérologie et pancréatologie
Hôpital Beaujon – 100, Bd du Général Leclerc – 92110 CLICHY.

1 – Que savons-nous de la pancréatite chronique?

Le pancréas est un organe qui appartient à l'appareil digestif qui permet la digestion des graisses par la sécrétion d'enzymes pancréatiques et la régularisation du sucre dans le sang en sécrétant de l'insuline. Il peut être enflammé de manière chronique (pancréatite chronique). La première cause est la consommation excessive et prolongée d'alcool. Cependant, il existe des causes plus rares comme les pancréatites génétiques (transmises par les chromosomes) et parfois, la cause reste inconnue (pancréatites dites « idiopathiques »). Les patients présentent alors des douleurs chroniques nécessitant souvent la prise d'antalgiques (médicaments contre la douleur) qui peuvent être des dérivés de morphine. Les connaissances actuelles sur la pancréatite chronique ont beaucoup évolué depuis ces dernières années et de nouveaux médicaments permettent de diminuer ces douleurs chroniques très invalidantes pour les patients.

2 – Quel est le but de cet essai ? Traitement de la douleur au cours des pancréatites héréditaires et des pancréatites idiopathiques : prise de magnésium et d'antioxydants.

Le but de ce protocole est de proposer un traitement pendant 12 mois par magnésium ou antioxydants chez des patients ayant une pancréatite héréditaire ou idiopathique avec des douleurs chroniques. Nous souhaitons répondre à deux questions majeures : Est-ce que

le magnésium et les antioxydants permettent de diminuer les douleurs chroniques et ainsi la prise de médicaments pour la douleur ? Est ce que ces médicaments permettent de diminuer le nombre d'attaques aiguës douloureuses de pancréatite?

Afin de pouvoir se faire une opinion en toute objectivité, ni le médecin ni le malade ne savent ce que contiennent les gélules dont l'attribution est tirée au sort. C'est ce que l'on appelle une « étude en double aveugle randomisée ».

Les médicaments sont fournis gratuitement.

3- Quel est l'intérêt d'un tel traitement ?

Les médicaments proposés sont des traitements simples à base d'antioxydants, de vitamines, de sels minéraux (magnésium) qui ont déjà fait preuve de leur efficacité pour limiter l'évolution des pancréatites chroniques. Ces médicaments (sélénium, magnésium, vitamine C, bêta carotène) sont simples à prendre, n'ont jamais entraîné d'effets secondaires majeurs et ne présentent aucun risque pour les patients. Aucune prise de sang ne sera nécessaire. Des prélèvements d'urine seront réalisés à chaque consultation afin de mesurer la concentration des sels minéraux et des vitamines dans les urines.

4 – Quels sont les problèmes que vous pouvez rencontrer au cours de cette étude ?

Les traitements proposés au cours de cette étude n'ont aucun effet secondaire décrit. Les médicaments sont pris 3 fois par jour. Les produits ne présentent pas de contre indication : le magnésium est un sel minéral souvent prescrit au cours de la fatigue, de la tétanie. Les antioxydants sont des substances que l'on trouve dans les fruits et légumes que l'on retrouve à l'état physiologique dans notre corps. Les comprimés avec les antioxydants se composent de Méthionine, vitamine C, vitamine E, bêta carotène et sélénium. Toutes ces substances sont commercialisées depuis longtemps et sont en libre accès dans toute pharmacie.

5- Comment faire pour accéder à ce traitement et participer au protocole?

Le médecin investigateur principal de l'étude est le Dr REBOURS Vinciane – Service de gastro-entérologie et pancréatologie - Hôpital Beaujon – 100, Bd du Général Leclerc – 92110 CLICHY.

Les patients qui souhaitent participer à l'essai doivent être vus en consultation et suivi dans le service de pancréatologie de l'hôpital BEAUJON par le Dr Rebours ou le Pr Lévy. Les visites auprès du médecin s'occupant de l'étude se feront toutes les 12 semaines pendant 12 mois. Pour les malades provinciaux, il n'est pas possible de participer à cette étude sans aller à Clichy, en région parisienne.

Une première visite permettra de vérifier que le patient remplit les conditions de participation puis 5 visites seront organisées sur une année. Les traitements seront donnés lors de chaque consultation.

Pour pouvoir participer, il est primordial de venir en consultation avec les données de son dossier médical. Les patients doivent présenter une pancréatite et :

- avoir une mutation connue ou avoir des antécédents de pancréatite dans sa famille ou avoir une pancréatite chronique sans cause connue.
- être âgé de 18 à 65 ans
- avoir eu 2 épisodes francs de douleurs ou plus depuis un an
- ne pas prendre de morphine depuis plus d'un an
- ne pas être enceinte
- ne pas fumer plus de 20 cigarettes par jour

Cette étude a déjà commencé depuis 2 ans en Allemagne et en Angleterre avec succès.

Les données recueillies sont des questionnaires sur votre qualité de vie et les douleurs ressenties au cours du traitement.

Toutes les informations de votre dossier médical et des analyses biologiques sont strictement confidentielles et seront enregistrées de manière complètement anonyme dans un registre européen.

A tout moment, le patient est parfaitement libre de quitter l'essai sans avoir à se justifier.

Pour prendre rendez vous avec le Dr REBOURS ou le Pr LEVY, vous pouvez contacter la consultation du service au 01 40 87 52 41.

Dr REBOURS Vinciane – Service de gastro-entérologie et pancréatologie
Hôpital Beaujon – 100, Bd du Général Leclerc – 92110 CLICHY.

L'assemblée générale clôturant l'exercice 2011, s'est tenue **samedi 11 février 2012. PV disponible auprès de l'APCH.**

3 mars à Montpellier:

le 29 février 2012, « **Journée internationale des maladies rares** ».

L'objectif principal est de sensibiliser le grand public et les décideurs aux maladies rares et à leur impact sur la vie des patients.

L'APCH sera représentée, vous êtes bienvenus.

Nephropolise, et Kokcinelo organisent avec le soutien de l'Alliance des Maladie Rares un rassemblement :

le **samedi 3 Mars à 10h** sur la place de la Comédie, à Montpellier.



vendredi 13 avril

Récital au profit de l'APCH, **Espace Icare à Issy les Moulineaux**
Philippe se donne en Spectacle, au profit de l'APCH.



INVITATION

à la 4ème RENCONTRE

sur la Pancréatite Chronique Héritaire :

Table Ronde

Entre médecins et malades

Organisée par l' A.P.C.H.

(Association des Pancréatites Chroniques Héritaires)

qui se tiendra le

SAMEDI 16 juin 2012

Salle de Loisirs de Roussay, (Maine et Loire 49)



Avec le soutien de :

l'esprit grand ouvert



Région
PAYS DE LA LOIRE



A.P.C.H. :

25 allée des Citeaux 92130 Issy les Moulineaux

<http://www.association-apch.org>

Tel : 01 46 42 61 07

E-mail : pancreasgene@aol.com

Association Loi 1901 JO du 31 Janvier 2004

SIRET 453 712 663 00013 code APE 913 E

12H10 Déjeuner buffet

14H Pr. Claude Ferec :

Point sur la recherche génétique.

14H30 Pr. Dominique Stoppa-Lyonnet :

Le Diagnostic Pré Natal : D.P.N.

15 H Pause

15H30 Pr. Philippe Levy, Pr. Philippe Ruzsniowski, Dr. Matthieu

Schnee :

Questions Réponses libres.

17H30 Fin de la réunion

Pour toute information, vous pouvez contacter L'APCH :

25 allée des Citeaux - 92130 Issy les Moulineaux

Tél. 01 46 42 61 07 E-mail : pancreasgene@aol.com

PROGRAMME de la journée du 16 Juin 2012 :

9H30 **Accueil**

10H **Dr. Laurent Bucchini :**

Une panoplie de médicaments pour des mécanismes variés de la **douleur** physique.

10H30 **Dr. M.Christine Andro Delestrain**, Laboratoires Mayoly Spindler, **Dr. Benoit la Roche**, Laboratoires Abbott :

Prise en charge médicamenteuse : Traitement de l'insuffisance pancréatique exocrine (stéatorrhée ou diarrhée grasseuse): Comment ça marche, comment les médicaments sont-ils fabriqués, quelles sont les perspectives d'avenir.

11H10 **Dr. Bénédicte Chanal :**

Prise en charge psychologique d'une maladie douloureuse, chronique et transmissible.

11H40 **Dr. Vinciane Rebours :**

L'étude clinique sur les antioxydants dans les formes douloureuses de PC.



Association des **P**ancréatites **C**hroniques **H**éritaires

Association loi 1901 à but non lucratif
J.O. 31 janvier 2004 SIRET N° 453 712 663 00013
25 allée des Citeaux - 92130 Issy les Moulineaux
Tél. 01 46 42 61 07
e-mail : pancreasgene@aol.com
www.association-apch.org

PRESS BOOK
De sa création à ce jour