

Quoi de neuf au sujet de la pancréatite héréditaire pendant l'année 2008?

D'un point de vue génétique : Depuis un an, les travaux réalisés par les différentes équipes qui travaillent sur la pancréatite héréditaire ont permis de mettre en évidence de nouvelles mutations du gène PRSS1. Ce sont les mutations de ce gène qui sont à l'origine de la pancréatite chronique héréditaire. De nombreuses mutations sont déjà connues et de nouvelles sont découvertes presque tous les ans. Début 2008, la mutation A121T, la duplication et la triplication de PRSS1 ont été publiées. En cas de duplication et de triplication, le gène PRSS1 est anormalement répété 2 et 3 fois, respectivement. Cela entraîne un dysfonctionnement du gène et des pancréatites à répétition. Quand de nouvelles mutations sont trouvées et publiées, elles sont recherchées chez les familles atteintes pour lesquelles aucune mutation n'avait été trouvée jusqu'alors (cela représente 20% des familles ayant une pancréatite héréditaire en France). Près de 5 familles en France connaissent ainsi maintenant le type de mutation touchant leur famille (triplication de PRSS1). On peut ainsi rechercher cette mutation et détecter précocement la maladie chez les enfants, parents, frères et sœurs des patients.

D'un point de vue thérapeutique : Malheureusement peu de travaux ont testés de nouveaux traitements permettant de diminuer le nombre de crise de pancréatites aiguës et les douleurs chroniques. Un essai a testé un médicament qui est normalement utilisé pour traiter l'hypertension artérielle. Ce traitement agit sur des récepteurs cellulaires mis en jeu au cours des pancréatites aiguës. Seuls 4 patients ont reçu ce traitement permettant de diminuer modérément les douleurs. Le petit effectif de ce travail ne permet pas de conclure cependant sur l'intérêt réel de ce médicament.

D'un point de vue des connaissances générales de l'évolution de la pancréatite : Cette année 2008 a vu la publication de 2 études Françaises réalisées à l'hôpital Beaujon, Clichy avec le concours de tous les gastroentérologues Français auprès de 200 patients. Les résultats décrivant l'histoire naturelle de cette maladie (c'est à dire son évolution et ses complications éventuelles) ont déjà été reportés par la lettre de l'APCH. Leur publication dans des journaux américain et anglais montre l'activité de la France pour mieux comprendre cette maladie, et le soutien très actif de l'APCH qui a participé au financement de ces travaux. En résumé, l'âge des premiers symptômes était de 10 ans en médiane. 17% des patients porteurs d'une mutation du gène PRSS1, n'avaient aucun symptôme. Les signes cliniques étaient des douleurs pancréatiques pour 83% des patients ; une pancréatite aiguë pour 69%, une diarrhée graisseuse pour 34% et un diabète pour 26%. 23% des patients étaient opérés de leur pancréas pour des complications dues aux pancréatites.

En 2009 : Une étude européenne est en cours afin d'évaluer certains traitements à base d'antioxydants (vitamine C, magnésium...) pour diminuer les douleurs. Un centre d'inclusion sera bientôt ouvert en France à l'hôpital Beaujon (Clichy). Tout patient ayant une pancréatite chronique héréditaire présentant des douleurs chroniques pourra recevoir ce traitement.

Dr Vinciane Rebours,

vinciane.rebours@bjn.aphp.fr