

Veille scientifique 2018 au sujet de la pancréatite héréditaire, par le Pr Vinciane Rebours.

Depuis de nombreuses années, la référence scientifique principale qui décrit le mieux l'histoire médicale des patients qui ont une pancréatite chronique génétique héréditaire est l'article français de 2009. Beaucoup d'entre vous avaient participé et répondu aux questions que je leur avais posées par téléphone, par courrier, ou au cours d'un entretien.

Cette année, les équipes américaines ont publié les données relatives aux patients américains. Ce travail a été supervisé par le Pr Whitcomb qui a découvert en 1996, le 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 chronique.

La question principale posée portait principalement sur le risque de cancer du pancréas. Comme il a été démontré il existe un sur-risque parfois important, notamment chez les fumeurs. Ils ont calculé la fréquence du cancer du pancréas chez les patients (avec ou sans symptôme) porteurs d'une pancréatite chronique héréditaire.

217 patients ont participé à ce travail. Il s'agit de la plus grande cohorte de suivi de pancréatite chronique héréditaire rapportée aux USA. 100% des 217 patients avaient une mutation identifiée du gène du trypsinogène cationique. Les mutations trouvées correspondaient aux mutations habituellement décrites, principalement la mutation R122H (dans 84% des cas) et 11% pour N29I. La pénétrance était de 83%, inférieure à la série française (93%). Cela veut dire qu'en cas de mutation du gène PRSS1, on développe une pancréatite chronique dans 83% des cas.

La survie (l'espérance de vie), dans ce groupe de 217 patients, était similaire à la population générale. Le risque de cancer du pancréas était équivalent chez les patients avec ou sans symptômes. Ce risque était inférieur aux risques trouvés dans les autres cohortes publiées avec un risque cumulé à 70 ans de 7,2%. Cette étude confirme une survie identique à la population générale, ce qui est trouvé dans les autres publications européennes ou asiatiques. Les informations vont au-delà car la mortalité est détaillée avec un risque de décès par cancer de 32% dont 42% par cancer du pancréas, le second risque de décès est par maladies cardio-vasculaires, 13,5%.

Même si cela n'était pas précisé dans le travail américain, il est important de rappeler qu'il ne faut pas fumer pour limiter ce risque de cancer.

J'en profite pour vous informer que depuis un an un centre de référence pour les maladies rares du pancréas a été labellisé. C'est une avancée très importante pour la prise en charge des patients. Ce centre s'appelle PaRaDis pour « Pancreatic Rare Diseases » (traduction : maladies rares du pancréas). Il se compose d'un centre coordinateur (Responsable : Pr Rebours - Hôpital BEAUJON, Clichy, APHP) et de 7 centres de compétence en région (Brest, Toulouse, Nantes, Reims, Besançon, Rouen, Lyon). Les missions de ce centre, nos objectifs sont :

1/ Coordonner et organiser une prise en charge de proximité et de qualité afin de diminuer les délocalisations et ainsi améliorer la qualité de vie de nos patients.

2/ D'établir des réseaux avec nos confrères pédiatres et gastroentérologues pour favoriser les conseils diagnostiques et thérapeutiques pour les patients.

3/ Proposer de la formation spécifique sur les maladies rares pancréatiques

4/ Faire de la recherche épidémiologique et translationnelle couvrant le territoire pour mieux connaître les facteurs de risque et mieux comprendre la maladie.

5/ Développer une prise en charge médico-psycho-sociale spécifique aux maladies pancréatiques.

Un site internet sera à votre disposition dans quelques jours, vous y trouverez toutes les informations concernant les médecins des centres de compétence de votre région, des informations sur les maladies du pancréas, les projets de recherche en cours...

Nous sommes à votre écoute pour toutes suggestions.

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

Pr Vinciane Rebours

Service de Gastroentérologie et Pancréatologie.

Hôpital BEAUJON, Clichy (92110)

DHU UNITY - INSERM - UMR 1149, CRI

vinciane.rebours@aphp.fr

Centre de référence des maladies rares du pancréas - PaRaDis

Références :

Am J Gastroenterol (2018) 113:1376–1384. Hereditary Pancreatitis in the United States: Survival and Rates of Pancreatic Cancer. Celeste A. Shelton, Chandraprakash Umapathy, Kimberly Stello, Dhiraj Yadav and