

Veille scientifique 2020 au sujet de la pancréatite héréditaire

La pancréatite héréditaire (PH), liée à une mutation du gène PRSS1 codant pour le trypsinogène cationique, est une maladie génétique de transmission autosomique dominante, c'est-à-dire qu'elle se fait par un parent unique et est suffisante pour donner des symptômes de pancréatite chronique. Le risque de transmission est donc de 50%. Sa pénétrance est élevée, autour de 83%. Cela veut dire qu'en cas de mutation du gène PRSS1, on développe une pancréatite chronique dans 83% des cas.

Les premiers symptômes apparaissent précocement, souvent à partir de l'âge de 10 ans. Les signes cliniques sont des pancréatites à répétition, des douleurs chroniques, une insuffisance pancréatique exocrine (diarrhée) et endocrine (diabète).

Ces symptômes peuvent être à l'origine de dénutrition, de carences vitaminiques, d'ostéoporose, de retard staturo-pondéral chez l'enfant, de dépendance aux opiacés, de retard scolaire et de désinsertion sociale et professionnelle. De plus, la maladie est associée à un risque élevé d'adénocarcinome pancréatique à partir de 50 ans avec un risque cumulé de 50% au-delà de 70 ans, surtout chez les patients fumeurs.

L'arrêt du tabac est donc essentiel pour ralentir l'évolutivité de la maladie et diminuer le risque d'adénocarcinome pancréatique. Une équipe américaine s'est intéressée au vécu de la maladie. Trente-neuf patients avec PH et 21 membres de famille porteurs de la mutation mais sans symptôme ont été recrutés de manière prospective entre 1995 et 2015.

Ils complétaient des questionnaires de qualité de vie lors de l'inclusion puis entre 2015 et 2017 pour effectuer un suivi. Parmi les membres de la famille non atteints, les sentiments « d'inquiétude » et « d'impuissance » étaient le plus souvent déclarés, notamment en lien avec la gestion de la douleur dans la famille. Trois participants ont décrit l'impact de la toxicomanie sur leur famille. L'absentéisme scolaire ou professionnel et ses conséquences financières étaient considérés comme un problème « modéré » ou « important » dans 65,5 % des cas.

Seuls 62 % des patients avec PH avaient correctement estimé le risque de transmission à 50%, alors que 18% évaluaient ce risque à 100%. L'impact psychologique de la PH est donc important et prend des formes variables en fonction de l'âge du patient. Il est important de ne pas négliger le retentissement de la maladie sur la fratrie. Les difficultés socio-économiques peuvent être source d'anxiété et de culpabilité. Un suivi psychologique, voire psychiatrique adapté doit donc toujours être proposé. Via notre centre de référence pour les maladies rares du pancréas, PaRaDis (Pancreatic Rare Diseases), nous allons travailler sur cette problématique et développer des questionnaires de qualité de vie afin de mieux appréhender ces dimensions sociales et psychologiques.

Un site internet est disponible (<https://www.maladie-pancreas.fr>) ; vous y trouverez toutes les informations concernant les médecins des centres de compétence de votre région, des informations sur les maladies du pancréas, les projets de recherche en cours... Nous sommes à votre écoute pour toutes suggestions.

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

Dr Lucie Laurent et Pr Vinciane Rebours Service de Gastroentérologie et Pancréatologie. Hôpital BEAUJON, Clichy (92110) DHU UNITY - INSERM - UMR 1149, CRI lucie.laurent@aphp.fr Centre de référence des maladies rares du pancréas - PaRaDis Référence Celeste A. Shelton et al. Impact of hereditary pancreatitis on patients and their families.