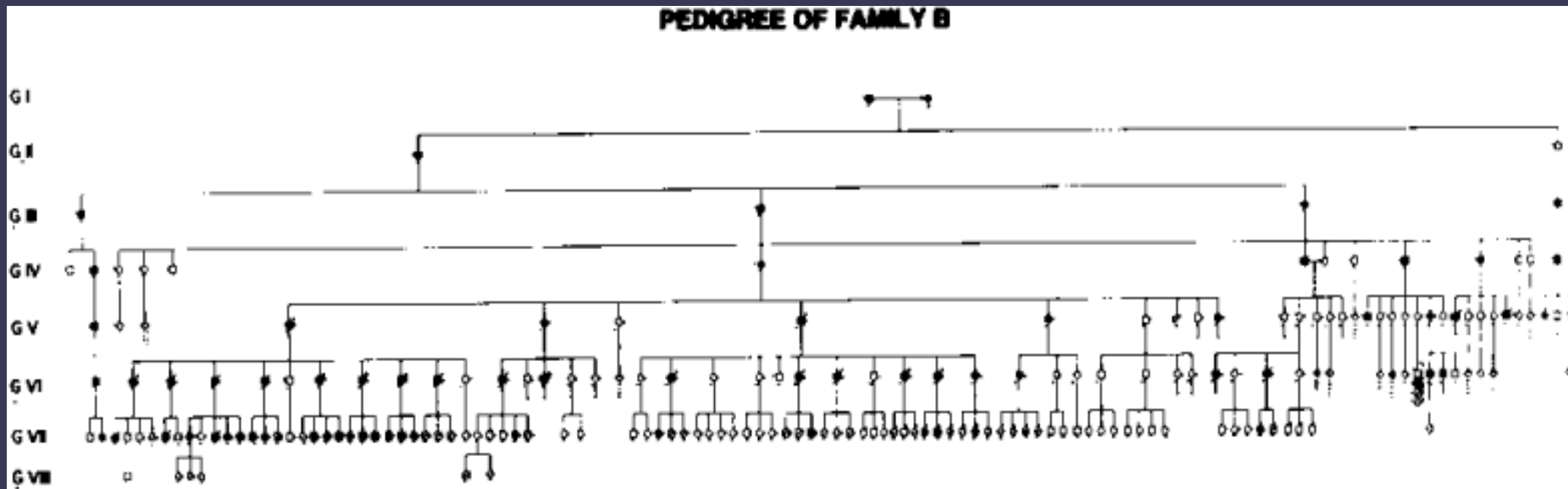


Histoire naturelle de la PCH

Philippe Lévy
Pôle des Maladies de l'Appareil Digestif
Service de Gastroentérologie-Pancréatologie
Hôpital Beaujon, Clichy.



Une fameuse famille dans un petit village...



An exceptional genealogy for hereditary chronic pancreatitis.

Le Bodic Louis et al.

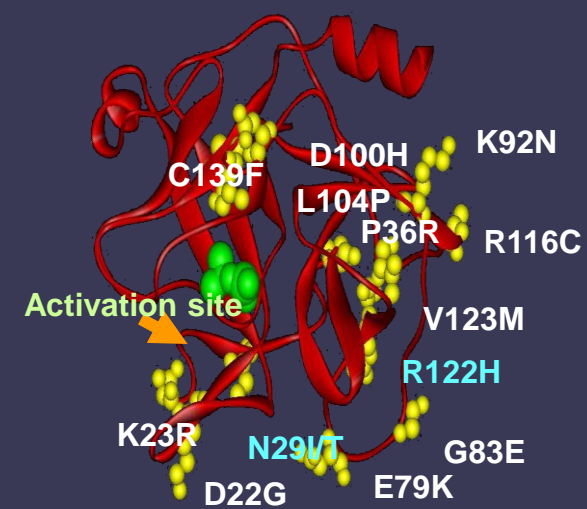
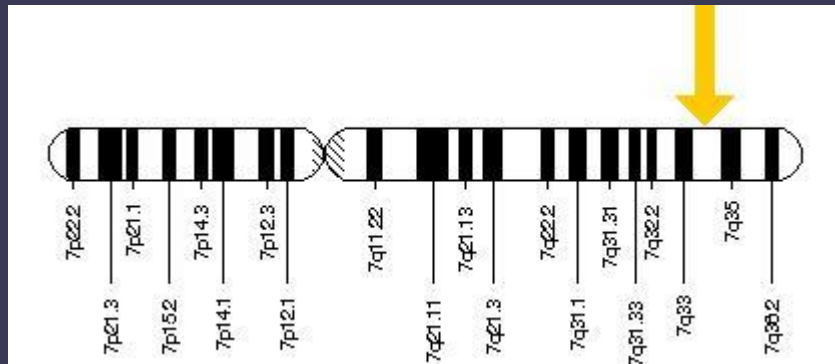
Dig Dis Sci. 1996 Jul;41(7):1504-10

Pancréatite héréditaire

► PRSS1

Autosomique dominante

- 1996 : identification gène (7q35)



Critères diagnostiques

Critère générique

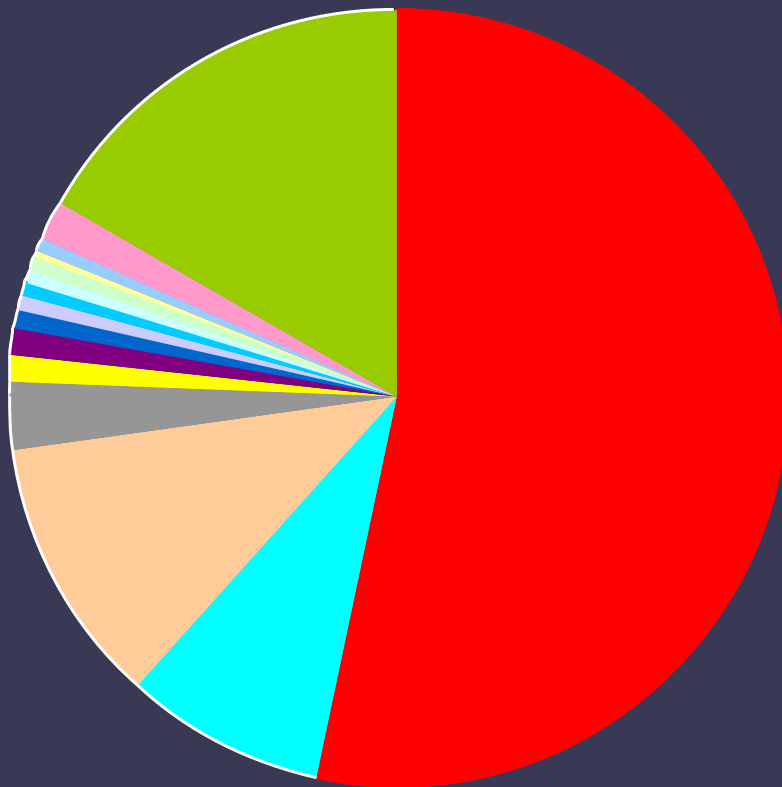
- ▶ Mutation du gène PRSS1

OU

Critères généalogiques

- ▶ PC
 - Au moins deux apparentés au 1^{er} degré
 - Au moins trois apparentés au 2nd degré

In France (2012), 60 millions inhabitants
229 patients, 85 families



- R122H, n=114
- N29I, n=18
- PRSS1 triplication, n=24
- E79K, n=6
- A16V, n=2
- PRSS1 duplication, n=2
- K23R, n=2
- D19A, n=1
- delt33c, n=1
- K170E, n=1
- PL113H, n=1
- Q98K, n=1
- R166C, n=1
- R122C, n=3
- No PRSS1 found, n=36

Estimation de la fréquence

- Allemagne
 - 1/800 000
- France
 - 1/300 000

Estimation de la pénétrance

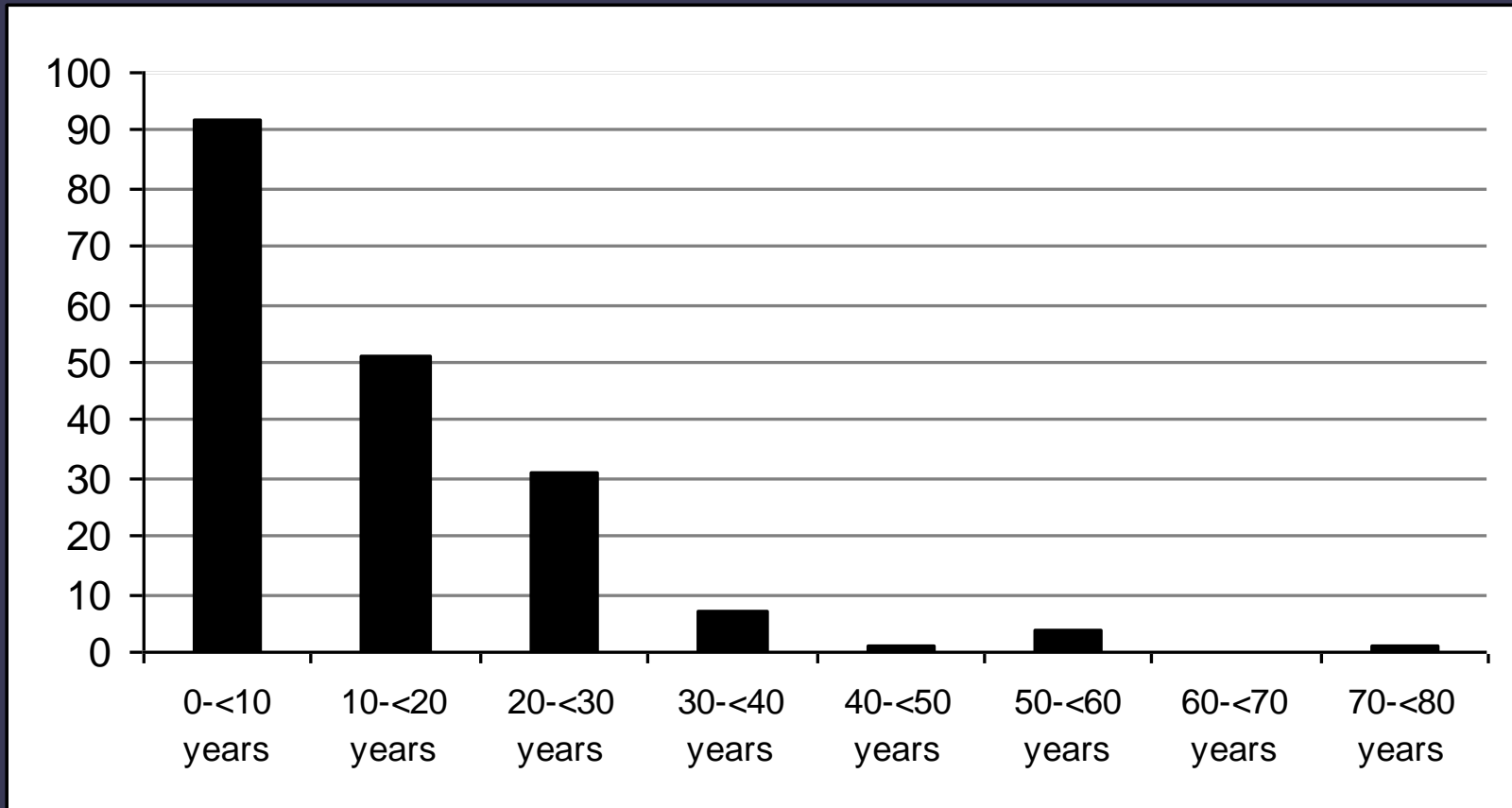
- % de personnes ayant la mutation qui exprime la maladie
 - Possibilité d'avoir la mutation sans la maladie
- 80-93%

Caractéristiques cliniques

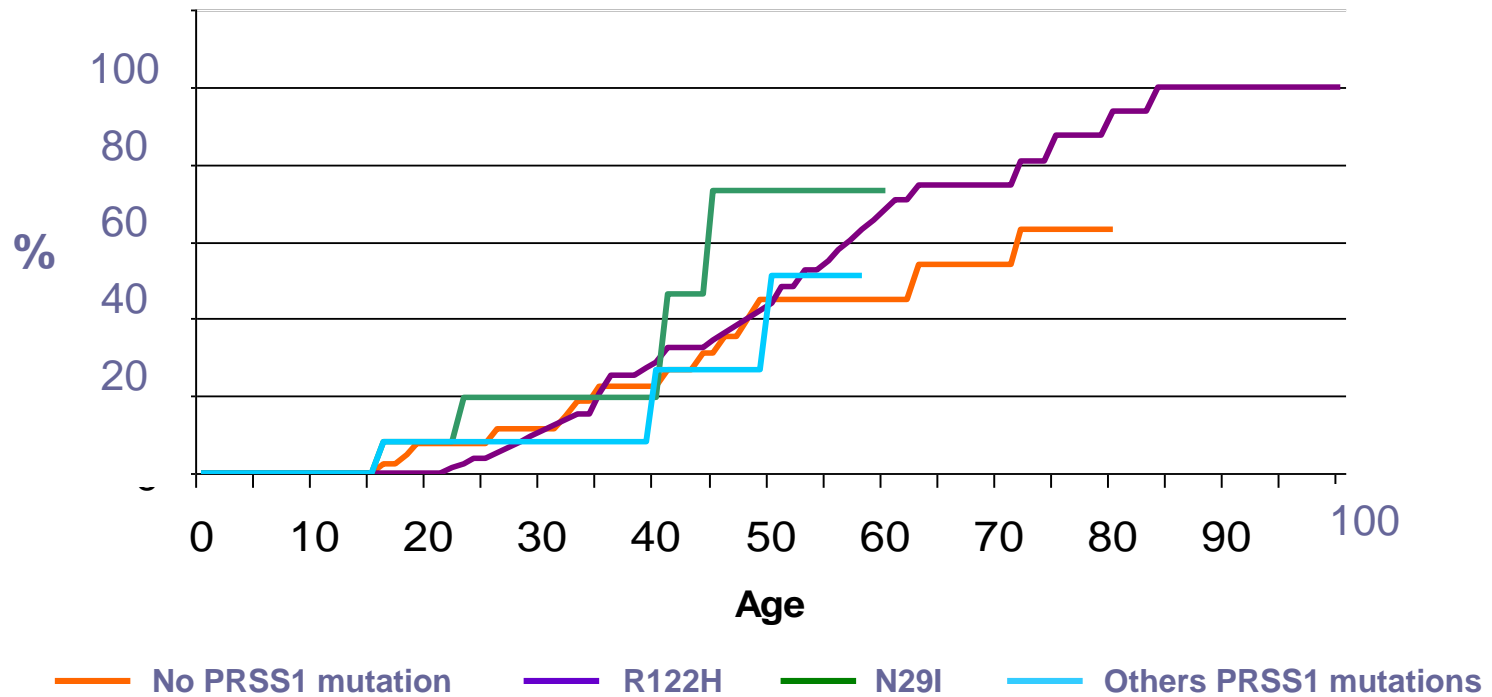
	N=200
Âge	30 [1-84]
Hommes	53%
Fumeurs	34%
Alcoolisme chronique	5%
Age au 1 ^{er} symptomes	10 [1-73]
Age au diagnostic	19 [1-80]
Douleurs pancréatiques-%	83
Pancréatite aiguë-%	69
Rénimation-%	2.5
Diarrhée graisseuse-%	34
Diabète -%	26

^a median et extremes

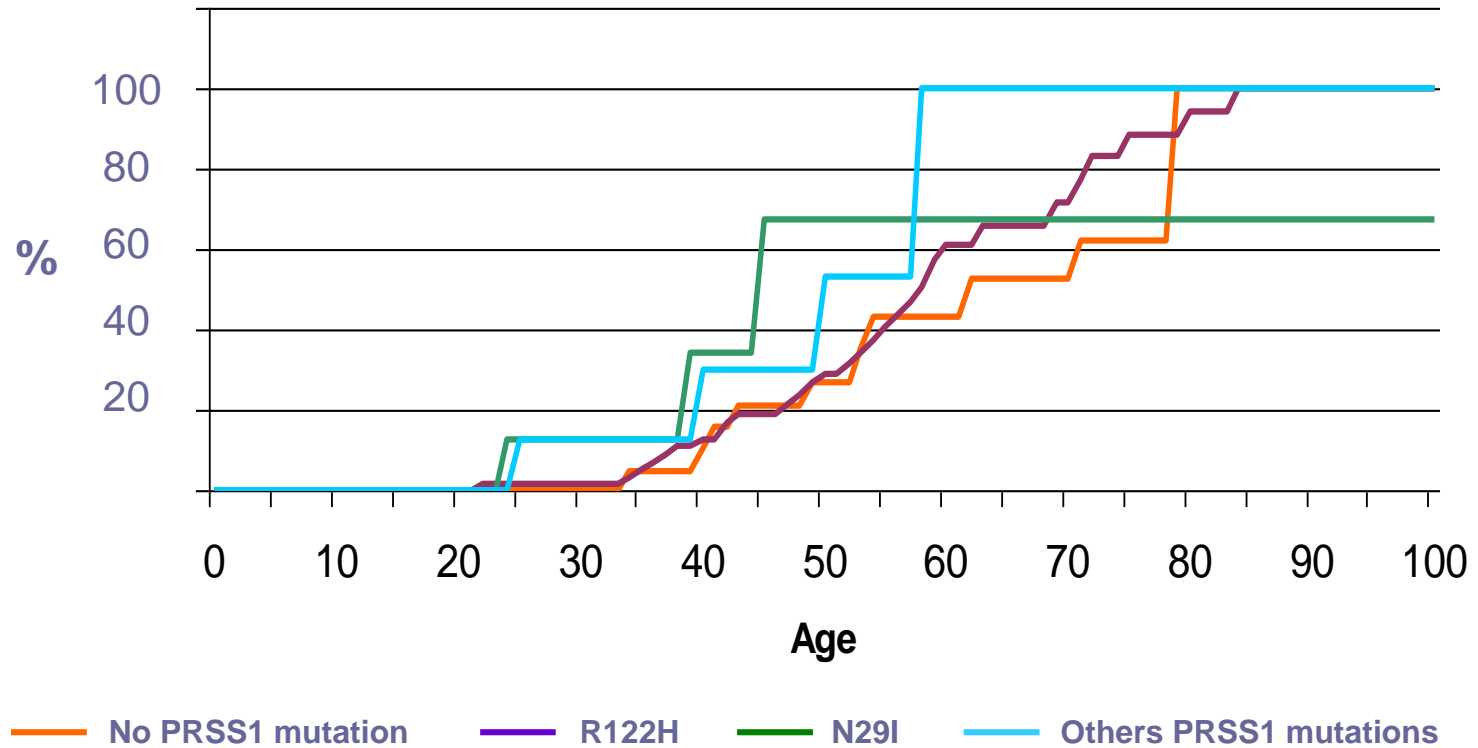
Age de début

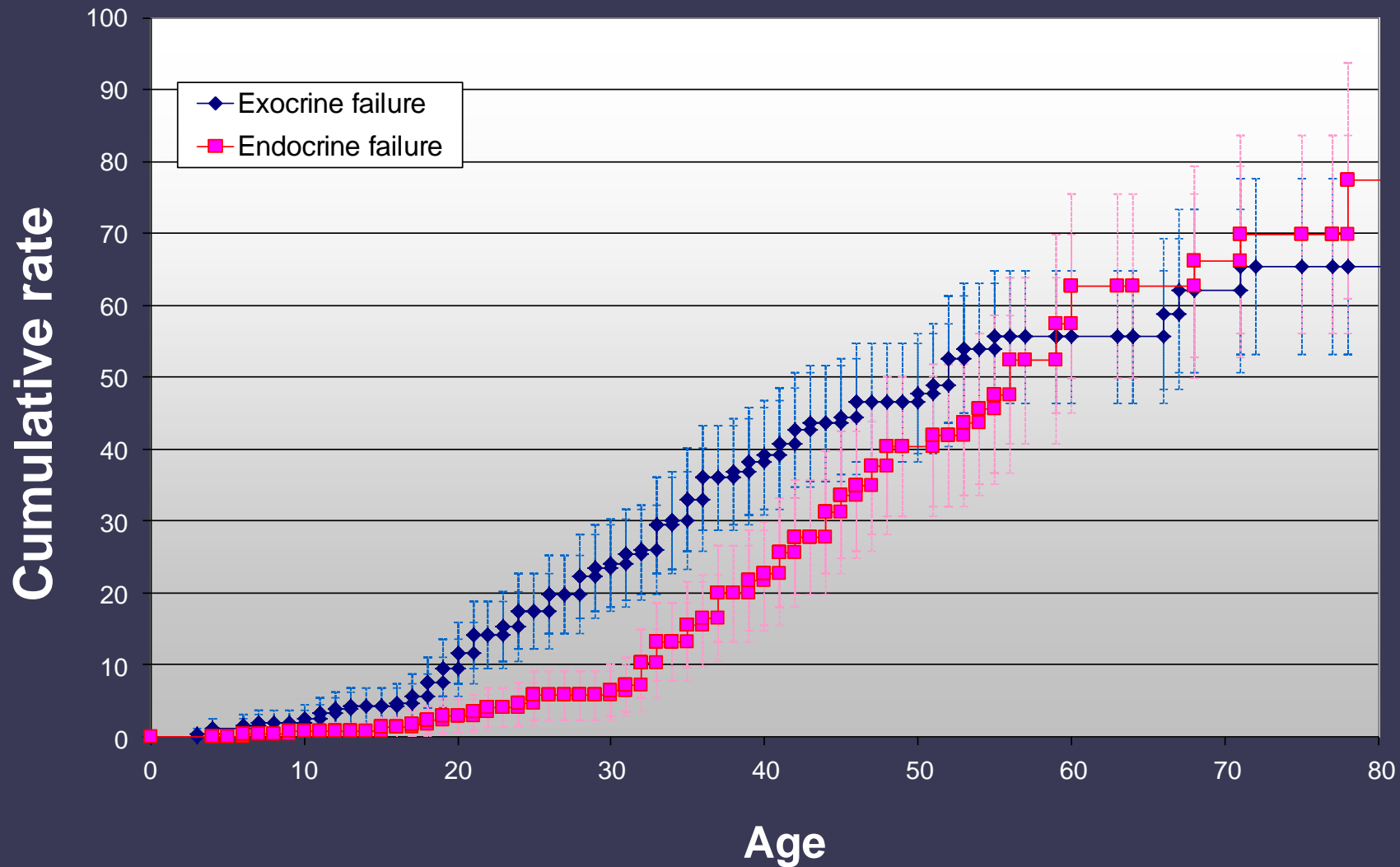


Risque de stéatorrhée

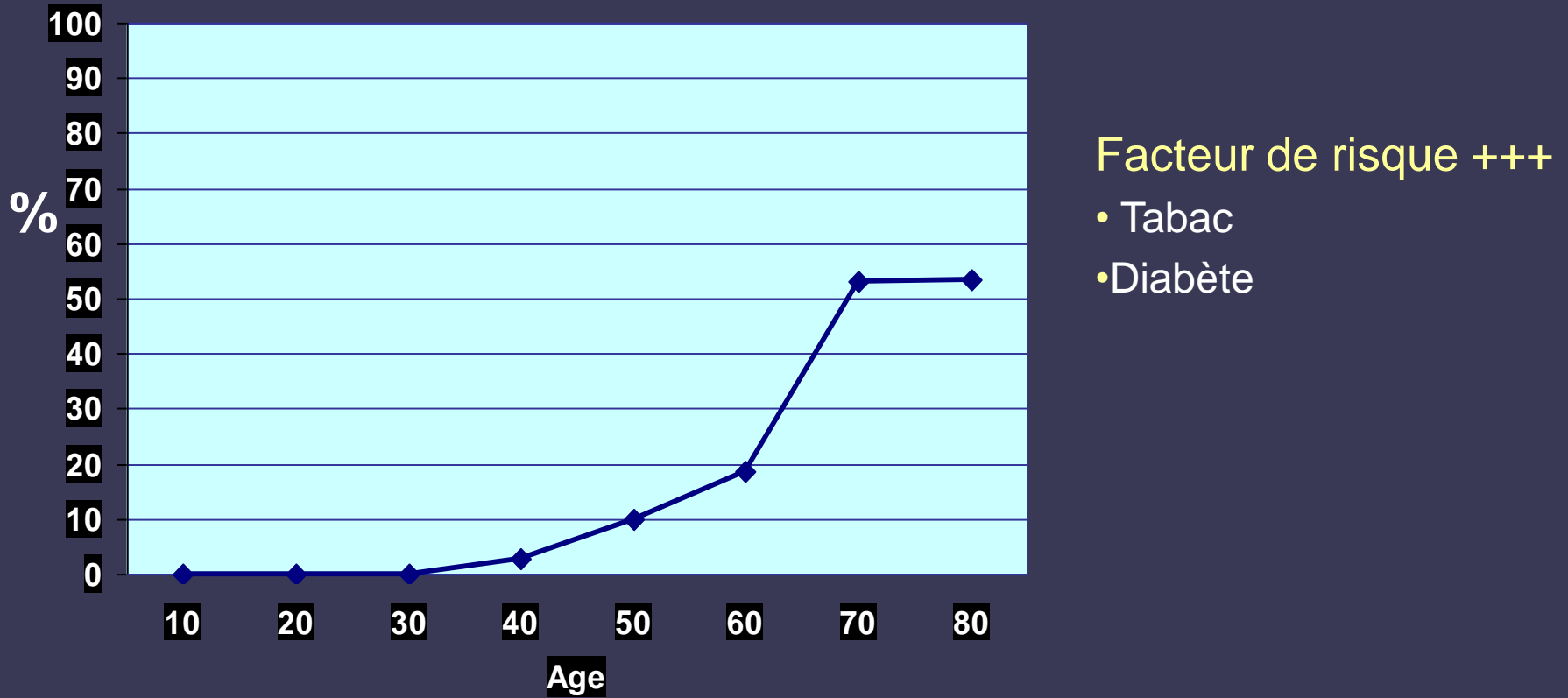


Risque de diabète

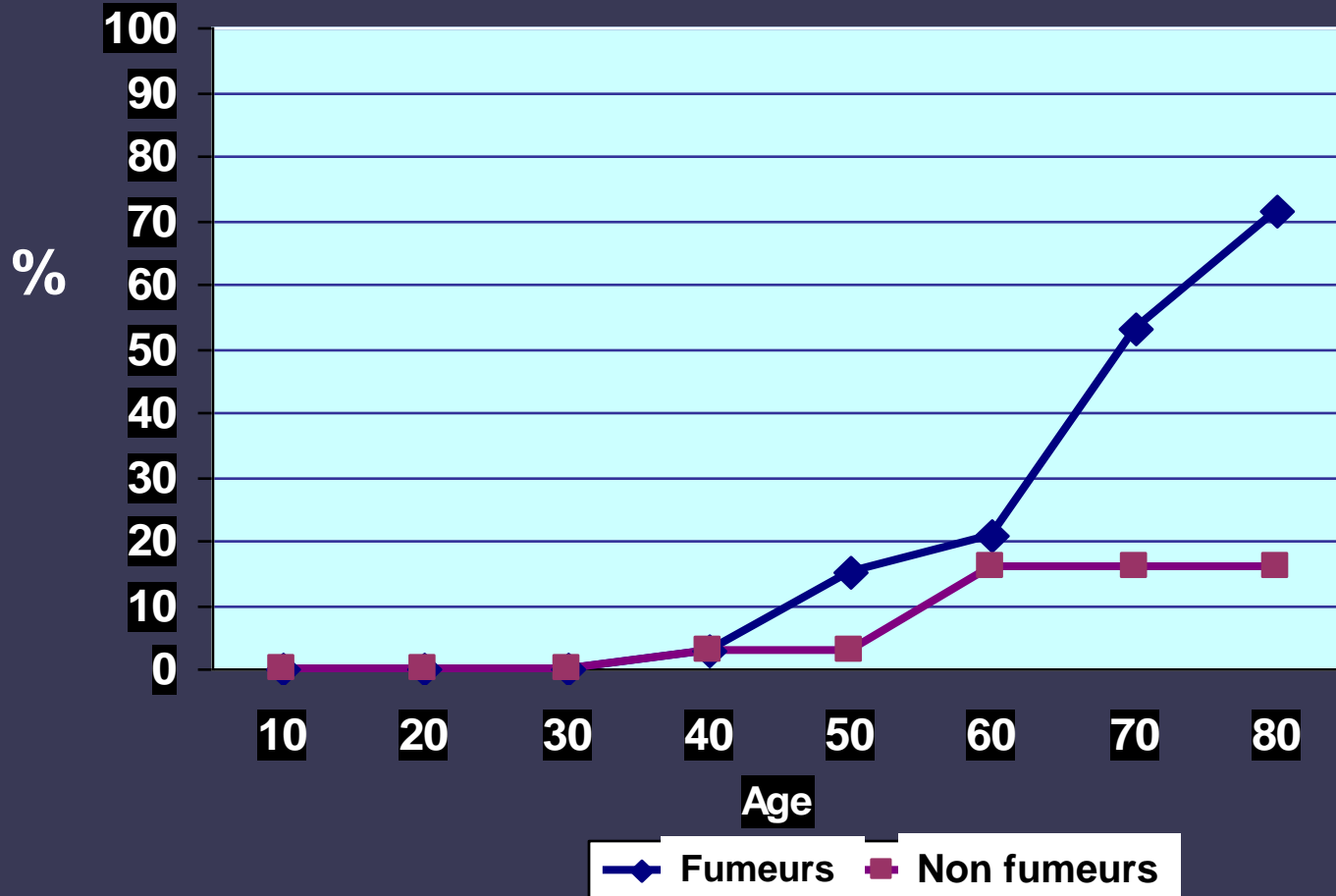




Risque de cancer



Risque de cancer et tabac



Mortalité comparée à la population française

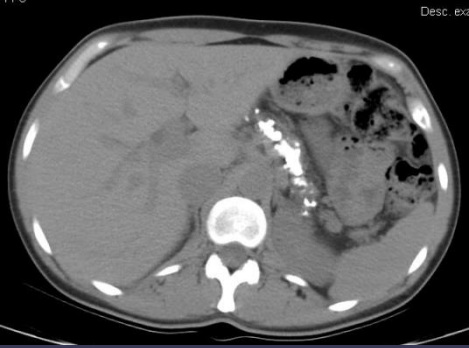
Excès de mortalité

- + 0.02% entre 20 et 50 ans NS
- + 0.61 % entre 50 et 70 ans NS



Conclusion

- Une maladie rare $\geq 1/300\ 000$
- Symptômes précoces, dans l'enfance
- Diagnostic retardé +++++
- Risque de cancer du pancréas, surtout chez les fumeurs +++++
- Espérance de vie identique +++++



Conclusion: traitement

- Pas de traitement spécifique
- Pas de TABAC +++++