

FRANCE MÉDECINE  
GÉNOMIQUE 2025

aviesan

# Page préindication Site internet PFMG

aviesan

CEA CHRU CNRS CPU INRA INRIA INSERM INSTITUT PASTEUR IRD  
ARIIS CDEFI CIRAD EFS FONDATION MERIEUX INERIS INSTITUT CURIE INSTITUT MINES-TELECOM IRBA IRSN UNICANCER

# Pancréatites chroniques d'origine génétique

**Nom de la filière : FIMATHO (CRMR PaRaDis, Pancreatic Rare Diseases)**

**Référent clinicien : Professeur Vinciane REBOURS**

**Référent biologiste : Professeur Claude FEREC / Docteur Emmanuelle MASSON**

## Texte de présentation de la pré-indication

La pancréatite chronique (PC) est une maladie inflammatoire qui se caractérise par une fibrose et une destruction progressive et irréversible du pancréas. Le principal gène responsable de ces pancréatites héréditaires a été identifié en 1996. Il s'agit du gène PRSS1 codant pour le trypsinogène cationique. Cependant, aujourd'hui, malgré l'étude de tous les gènes connus à ce jour impliqués dans les pancréatopathies, environ 30% des PC héréditaires restent inexplicables ainsi que la moitié des formes jeunes de PC idiopathique.



**PaRaDis**  
Pancreatic Rare Diseases  
Centre de référence des maladies rares

## RCP-FMG d'amont

RCP-FMG	Type de la RCP-FMG (nationale, régionale, locale...)	Ville du coordinateur	Nom, prénom, et mail du contact
RCP du CRM MR PARADIS	Nationale, mensuelle	Clichy	ROLLET Sandra , <a href="mailto:centre.paradis@aphp.fr">centre.paradis@aphp.fr</a> REBOURS Vinciane, <a href="mailto:vinciane.rebours@aphp.fr">vinciane.rebours@aphp.fr</a>

CRM MR PaRaDis -  
<https://www.maladie-pancreas.fr/>

# Stratégie et arbre décisionnel

Diagnostic étiologique d'exclusion: bilan biologique et morphologique (CTscan et IRM)



Absence de prise de toxiques, d'anomalies anatomiques, de troubles du métabolisme, d'une maladie auto-immune...

Prescription du panel de gènes réalisé en routine : 8 gènes de prédisposition étudiés (PRSS1, SPINK1, TRPV6, CFTR, CTSC, CaSR, Cel-Hyb, CPA1)



Aucun variant causal identifié

Retour des généticiens vers le médecin prescripteur



Examens cliniques complémentaires, Confirmation de l'absence de cause trouvée à la pancréatite

Présentation du dossier en RCP FMG d'amont pour validation de la pré-indication : RCP PaRaDis - CRMR - <https://www.maladie-pancreas.fr/>



Recours au séquençage très haut débit

## Stratégie diagnostique actuelle au regard des recommandations nationales et internationales

La recherche d'une origine génétique actuellement doit être envisagée, en cas d'un de ces 3 critères:

- 1/ Après avoir éliminer les autres causes connues et fréquentes de pancréatite (toxique (alcool et tabac), tumoral, métabolique (hypercalcémie, hypertriglycéridémie), origine auto-immune et malformations)
- 2/ Après étude de l'histoire familiale : Antécédents familiaux de pancréatite idiopathique au 1<sup>er</sup> ou au 2<sup>eme</sup> degré
- 3/ En cas de pancréatite dès un âge jeune (<35 ans)

Une Analyse du panel de 8 gènes de prédisposition est alors réalisé en routine: PRSS1, SPINK1, TRPV6, CFTR, CTSC, CaSR, Cel-Hyb, CPA1

### Place du séquençage très haut débit dans la stratégie

- En cas de recherche négative, c'est à dire de pancréatite idiopathique avec panel génétique initial négatif
- Population cible prioritaire: sujet jeune (<35 ans) avec histoire familiale de pancréatite

## Critères avant d'envisager une discussion en RCP-FMG

1/ Exclusion des autres causes connues et fréquentes de pancréatite (toxique (alcool et tabac), tumoral, métabolique (hypercalcémie, hypertriglycéridémie), origine auto-immune et malformations). Analyses biologiques réalisées: calcémie, triglycéridémie. Imagerie : CTscan et IRM pour recherche de malformations et de tumeurs.

2/ Diagnostic de pancréatite chronique (par CTscan et IRM)

3/ Absence de mutations causales dans le panel des 8 gènes étudiés en routine (PRSS1, SPINK1, TRPV6, CFTR, CTSC, CaSR, Cel-Hyb, CPA1)

4/ Présentation Clinique

- Soit antécédents familiaux de pancréatite chronique (3 cas sur au moins sur 2 générations) pour les formes héréditaires
- Soit une première crise de pancréatite aiguë avant l'âge de 35 ans pour les formes jeunes de PC idiopathiques sans antécédents familiaux