



PETIT GUIDE PRATIQUE À L'ATTENTION DES PATIENTS ET DE LEURS FAMILLES



# Pancréatite Chronique Héréditaire

---

## Comment vivre avec ?

---

# Sommaire

---

- Ce qu'il faut savoir sur la PCH .....2
- La douleur : comment vivre avec ? .....5
- Hygiène de vie, diététique,  
alcool et tabac : quoi faire ? .....15
- Evolution de la maladie et  
prise en charge : que faut-il savoir ? .....19
- La transmission, le dépistage  
génétique, la maternité ?  
Quelques réponses : .....24
- Adresses utiles,  
informations pratiques .....28
- Bibliographie grand public .....35

# Ce qu'il faut savoir sur la PCH

## Pancréatite Chronique Héritaire (PCH), qu'est ce que c'est ?

Les Pancréatites Chroniques Héritaires se caractérisent par une sclérose progressive du tissu pancréatique qui, associée à une inflammation intermittente, va entraîner la destruction progressive du pancréas et la disparition de ses fonctions dans les cas les plus graves. Concrètement, on assiste à une autodestruction progressive du pancréas par ses propres enzymes. Les poussées douloureuses, pour être prévenues, pourront nécessiter le maintien d'un régime approprié et, dans les cas les plus graves, le recours à la chirurgie.

Il n'existe aucune différence clinique entre la Pancréatite Chronique Héritaire et la pancréatite chronique d'origine alcoolique : c'est la même maladie. Seule leur origine diffère, la Pancréatite Chronique Héritaire étant d'origine génétique, c'est-à-dire transmise par au moins l'un des parents. La Pancréatite Chronique Héritaire atteint généralement plusieurs générations ou au moins trois membres d'une même famille. Elle se manifeste le plus souvent dès l'enfance (avant 5 ans) par des crises douloureuses abdominales récidivantes. Elle représente actuellement environ 5% des pancréatites chroniques recensées.

Une pancréatite chronique résulte de la répétition de pancréatites aiguës, plus ou moins sévères, qui aboutissent à une destruction progressive du pancréas et à une perte de ses fonctions (endocrine et exocrine).

## Qu'est ce que le pancréas ?

Le pancréas est une glande digestive qui exerce deux fonctions bien distinctes : **Une fonction exocrine** essentielle à la digestion des aliments : le pancréas est le seul organe permettant à l'organisme de digérer les graisses. Il produit le

suc pancréatique qui est composé de plusieurs enzymes dont les principales sont l'amylase (pour les sucres), la trypsine et la chymotrypsine (pour les protéines), la lipase (pour les graisses). Ces enzymes permettent de décomposer les aliments et de les transformer ainsi en éléments assimilables par la muqueuse digestive. Ces sécrétions enzymatiques passent dans le canal de Wirsung pour rejoindre le duodénum.

**Une fonction endocrine** tout aussi primordiale pour l'organisme puisqu'elle synthétise, à travers les îlots de Langerhans, l'insuline. Celle-ci est indispensable à la régulation du taux de sucre dans le sang. L'atteinte ou la destruction de cette fonction entraînera inévitablement la survenue d'un diabète.

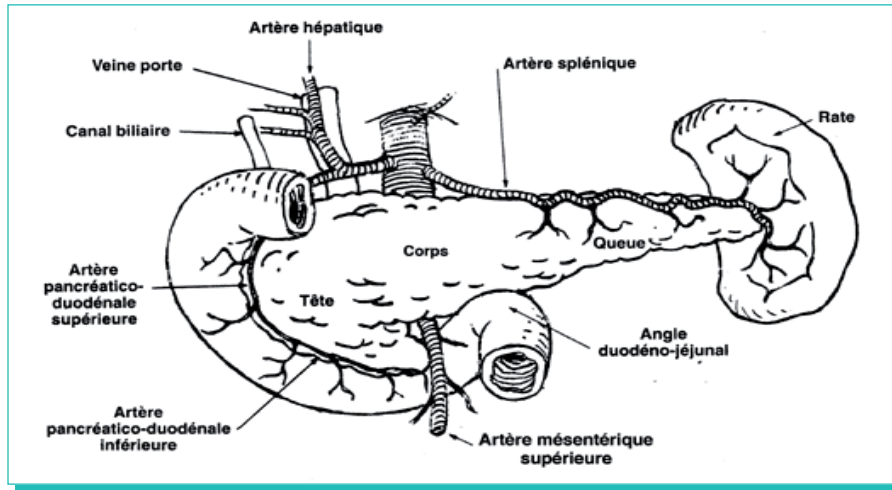
Situé dans la partie supérieure de l'abdomen, le pancréas est un organe localisé très profondément derrière l'estomac et en avant de la deuxième vertèbre lombaire. Cette localisation rend son accès difficile à la palpation et explique les difficultés à poser un diagnostic précoce en cas d'affection le concernant. Les symptômes décrits par les patients peuvent faire penser à d'autres pathologies comme par exemple une occlusion intestinale, une appendicite, une péritonite...

Les affections touchant le pancréas sont généralement très douloureuses et peuvent être dues à de multiples causes : alcool, syndromes métabolique ou PCH : héréditaire (mutations génétiques) :

Il est cependant possible de vivre sans pancréas **à condition de substituer quotidiennement** les fonctions pancréatiques déficientes par l'ingestion d'extraits pancréatiques (fonction exocrine) et par l'injection d'insuline pour pallier le diabète (fonction endocrine)

## Une maladie génétique qui peut s'exprimer de façon très différente selon les patients.

Comme toute affection d'origine génétique, la Pancréatite Chronique Héritaire ne s'exprime pas de la même façon chez tous les patients atteints : certains n'auront jamais de crises et ne développeront pas la maladie ou très faiblement, d'autres développeront des formes plus ou moins graves en fonction de la sévérité de la ou des mutations. L'affection peut aussi se développer en



fonction de l'environnement, de la consommation d'alcool ou de tabac, d'une alimentation mal équilibrée et trop riche en graisses, ... Ceci tend à prouver qu'il existe également des interactions entre l'environnement et l'expression de la ou des mutations génétiques présentes.

On estime la pénétrance de la mutation à environ 80%, c'est-à-dire que sur 100 porteurs de la mutation, 80 développeront au moins un signe de la maladie au cours de leur vie. En effet, c'est une maladie génétique « autosomique dominante » qui touche indifféremment les hommes et les femmes, c'est-à-dire que :

- tout sujet atteint a un parent porteur de la mutation,
- tout sujet atteint peut transmettre la maladie à ses descendants directs avec une probabilité de 50%.

**Pour autant, on ne peut prévoir si la maladie s'exprimera ou pas, et, si elle s'exprime, la sévérité de l'atteinte.**

## La douleur : comment vivre avec ?

### Prise en charge des douleurs au cours des PCH.

Pr. Pascal Hammel (Clichy), Pr. Marc Barthet (Marseille)

#### Pourquoi la pancréatite est-elle douloureuse ?

La région du pancréas est très riche en terminaisons nerveuses sensibles, située près d'une artère appelée tronc coeliaque (on parle parfois du «plexus coeliaque»). (Cf. bas de page\*).

Au cours d'une pancréatite aiguë ou chronique, l'inflammation libère des substances qui irritent les terminaisons nerveuses ; la fibrose\* comprime les nerfs et gêne leur irrigation et donc l'apport d'oxygène ; l'obstruction des canaux pancréatiques par des calculs peut favoriser les douleurs, de même que la constitution de «collections» plus ou moins liquidiennes appelées pseudokystes (kystes sans épithélium\*, résultant de la transformation d'une nécrose\* pancréatique ou de la rupture d'un petit canal pancréatique sous pression).

#### Quelles douleurs ?

Les douleurs de la pancréatite varient d'un patient à l'autre, et ne sont pas toujours expliquées par ce que l'on voit sur les examens d'imagerie comme le scanner. Par exemple, un patient ayant une poussée de pancréatite aiguë avec

\* la fibrose : évolution fibreuse d'un tissu.

\* épithélium , couche de cellules servant à protéger certaines surfaces, comme l'extérieur d'un organe ou la paroi interne d'une cavité du corps .

\* nécrose : mortification des tissus vivants.



d'importants signes d'inflammation peut moins se plaindre de douleurs qu'un autre patient ayant un pancréas ne présentant pas d'anomalie importante au scanner.

Chez certains patients, la douleur s'installe de façon prolongée, alors qu'il n'y a pas (ou plus) de signes de pancréatite aiguë, comme en témoignent la valeur normale de la lipase\* (sa valeur est élevée en cas de poussée aiguë) sur le prélèvement sanguin ou certains signes au scanner.

- Certaines douleurs sont intermittentes (poussée de pancréatite aiguë) ou par période plus prolongée, puis ne font plus mal parfois pendant des semaines ou des mois (pancréatite chronique).
- D'autres font mal la plupart du temps.
- Elles peuvent être favorisées par la prise d'aliments, surtout s'ils sont riches en graisses cuites. Le tabagisme est un facteur de risque de survenue des douleurs.

Le type principal de la douleur est «neural», compte tenu de la richesse de la région du pancréas en terminaisons nerveuses sensibles. En particulier, juste derrière le pancréas se situe un carrefour nerveux important.

Toutes les maladies du pancréas pourront irriter ces nerfs par différents mécanismes. L'expression de la douleur diffère d'un malade à l'autre, pour des raisons mal comprises aujourd'hui.

Par exemple :

- Lors d'une pancréatite aiguë, tel malade aura une inflammation très marquée de la glande au scanner et ne manifestera pourtant aucune douleur. A l'inverse, un autre aura une forme moins sévère sur le plan radiologique mais accompagnée de fortes douleurs.

Généralement, les douleurs au cours de la pancréatite chronique disparaissent après un certain nombre d'années quand les calcifications pancréatiques sont nombreuses et lorsqu'un diabète et la «maldigestion» des graisses s'installent. Tout se passe comme ci la destruction presque totale de la glande expliquait la disparition des poussées aiguës. Le laps de temps peut cependant atteindre 10 voire 20 ans !

\* lipase : enzyme présente dans le suc pancréatique et dans le sang.



## Les traitements anti-douleurs doivent être adaptés, il y en a de différentes sortes.

Il existe aujourd'hui de nombreux médicaments contre la douleur. Il n'est pas admissible de nos jours, qu'un malade continue à souffrir en raison d'une maladie pancréatique.

### 1) Les mesures générales

En cas de survenue de fortes douleurs à l'occasion d'une poussée de pancréatite aiguë, la mise à jeun et l'hospitalisation pendant quelques jours peuvent être nécessaires. La douleur est alors prise en charge en milieu spécialisé (hôpital ou clinique), au même titre que les autres complications de la pancréatite.

### 2) Les traitements médicamenteux contre la douleur

Il existe de très nombreux traitements contre la douleur. Les traitements médicamenteux (appelés antalgiques) font appel à une gamme variée de produits. Ils sont souvent très maniables à condition de bien connaître les principes de leur utilisation.

#### 2-1 Les antalgiques faibles (niveau 1) et moyens (niveau 2)

Il s'agit d'antalgiques de niveau 1 (paracétamol, anti-inflammatoires comme l'aspirine) ou de niveau 2, qui associent généralement le paracétamol à un dérivé morphinique faible (par exemple : paracétamol et codéine, paracétamol + dextropropoxyphène, tramadol, paracétamol + tramadol ...)\*.

La limitation des doses utilisables ne tient pas au dérivé morphinique mais au paracétamol qu'ils contiennent et pour lequel une dose limite (en général 3 grammes soit 6 comprimés par jour) ne doit pas être dépassée en raison du risque de survenue d'une atteinte toxique du foie (appelée «hépatite médicamenteuse»).

L'aspirine ou les anti-inflammatoires, pris de façon occasionnelle, peuvent avoir une efficacité intéressante en association avec les autres antalgiques, car ils peuvent contribuer à diminuer l'inflammation pancréatique participant aux douleurs. Ils doivent être utilisés avec précaution en raison de leur toxicité

digestive potentielle (risque d'ulcérations de l'estomac ou du duodénum) et rénale, en particulier chez les sujets âgés.

## 2-2 Les antalgiques « forts » : les dérivés de la morphine

Ce sont des antalgiques puissants (dits de niveau 3) indiqués en cas de fortes douleurs des pancréatites ou des cancers du pancréas.

### ■ Pourquoi la morphine a-t-elle parfois mauvaise réputation ?

Elle a longtemps eu une connotation péjorative dans l'esprit général, car assimilée à la fin de vie des malades ou à la toxicomanie. En réalité, bon nombre de médicaments sont dérivés de la morphine et sont utilisés à très large échelle. Les dérivés de la morphine sont généralement très efficaces sur les douleurs du pancréas à condition qu'ils soient administrés à doses adaptées.

### ■ Dispose-t-on de plusieurs formes d'administration de la morphine ?

Oui ! Il existe des solutés buvables, des cachets et gélules, des patches, des applicateurs buccaux et des produits injectables.

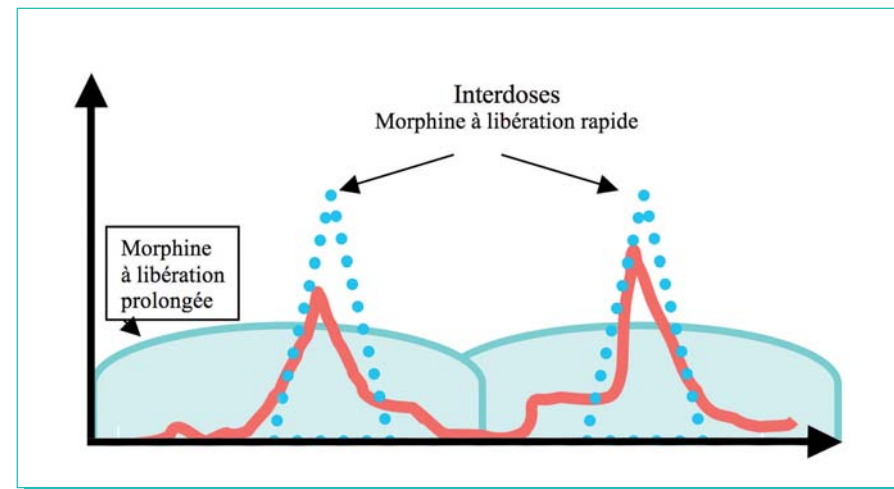
### ■ Un mode d'administration doit-il être privilégié ?

Oui, il faut préférer la voie orale ou transcutanée (patches) à chaque fois que c'est possible. Les progrès de la pharmacopée\* ont permis de disposer de produits ayant des durées d'action très variées, adaptées à toutes les situations : courte pour les douleurs aiguës (action durant 3-4h), ou à libération prolongée ayant une action longue (12 h ou 24 h) voire très longue (72h) pour les douleurs stabilisées, en traitement prolongé.

### ■ Comment débiter le traitement ?

- Différents modes d'administration autres que la voie orale par comprimés, gélules ou solutions sont possibles : patches, injection sous-cutanée ou intra-veineuse... Le but est de rendre le patient le plus autonome possible. On lui prescrit des doses d'appoint (interdoses) qu'il choisit ou non de prendre selon les circonstances. Il peut s'agir de cachets ou gélules, qu'il pourra prendre en fonction de ses besoins, à domicile.
- Le traitement est débuté avec une dose qui dépend du poids du malade (souvent 1 mg par kg et par 24 heures) puis augmentée en fonction des besoins.

Si un traitement de fond avec des médicaments à longue action (> 12h) est proposé, on lui prescrit systématiquement des doses d'appoint («interdoses») qu'il peut prendre si surviennent des douleurs entre les prises du traitement de fond. Il peut s'agir de cachets, gélules, solutés buvables ou applicateurs buccaux qu'il pourra prendre en fonction de ses besoins, à domicile.



- Quelques exemples de produits :
  - à action rapide (30 mn) et courte (4 heures environ) : sulfate de morphine, morphine, oxycodone\* ...
  - à action retardée et prolongée (12 heures d'action environ) : Sulfate de morphine, morphine, oxycodone\* ...
  - à action très prolongée (3 jours) : patches de fentanyl\*

La morphine administrée par piqûres sous la peau ou dans une veine agit très vite (quelques minutes) et l'effet dure 4 heures environ. Elle doit être prescrite en milieu hospitalier pour en vérifier la tolérance.

### ■ Quels sont les effets indésirables de la prise de dérivés morphiniques ?

L'administration de ces produits peut entraîner des effets qu'il faut soigneusement prendre en charge :

- Une **constipation** est quasiment constante. Elle justifie la prise de laxatifs.
- Une **somnolence** est fréquente en début de traitement. Elle est liée à l'effet

\* La réglementation interdit de citer des noms commerciaux de médicaments. Seuls figurent le nom des molécules.  
\*pharmacopée : ensemble de remèdes

\* La réglementation interdit de citer des noms commerciaux de médicaments. Seuls figurent le nom des molécules

du produit, mais aussi au soulagement obtenu : le malade qui dormait mal depuis plusieurs nuits à cause de la douleur récupère une « dette de sommeil ». Dans ce cas, il faut éviter la conduite d'engins motorisés et la prise simultanée d'alcool.

### **Beaucoup plus rarement ...**

- Une envie de se gratter (appelée **prurit**) ou une difficulté à uriner peuvent se rencontrer.
- Des **difficultés à uriner**
- La survenue de troubles de la conscience sérieux ou de la respiration sont rares et traduisent l'administration d'une dose excessive. Ils nécessitent un traitement en milieu hospitalier.

### **■ Peut-on devenir "dépendant" à la prise de morphine ?**

La survenue d'une dépendance est très rare en dehors d'une toxicomanie. Cependant, l'arrêt de ces produits après une prise prolongée de plusieurs jours, voire plusieurs semaines, peut occasionner des symptômes (anxiété, ...) qu'un médecin doit aider à prendre en charge.

### **■ Que faire si les douleurs sont trop fortes ?**

De façon rare, si les douleurs sont vraiment très fortes, les médecins peuvent avoir recours à des injections de morphine par voie veineuse (appelées « bolus ») qui peuvent être données par une pompe à morphine appelée PCA (Pompe Auto-Contrôlée). En général, ce traitement est débuté lors d'une hospitalisation. Le principe est l'administration séquentielle de petites doses de morphine à la demande réalisées par le malade lui-même en fonction de ses besoins. La PCA n'est proposée qu'après « titration » de la douleur, c'est-à-dire après l'institution d'un traitement de fond efficace sur la majorité des douleurs. Les explications concernant le fonctionnement du dispositif et sa mise en place sont sous la responsabilité d'infirmières et de médecins ayant une grande habitude de cette technique. Ce traitement est habituellement instauré dans une structure hospitalière mais il peut être poursuivi à domicile le cas échéant.

### **■ Les enfants peuvent-ils recevoir les mêmes produits que les adultes ?**

En règle générale, oui. Il faut simplement adapter les posologies\* au poids de l'enfant avec un médecin.

\* posologie : quantité de médicament à administrer à un malade.

### **■ L'utilisation d'extraits pancréatiques peut-elle diminuer les douleurs ?**

La réponse est non. Les résultats des études sur ce sujet sont contradictoires et aucune d'entre elles n'a réellement emporté la conviction. En revanche, ces médicaments sont très utiles en cas de fonctionnement insuffisant du pancréas (insuffisance pancréatique « exocrine\* »). Ils diminuent les troubles digestifs associés à la mal digestion des aliments (selles grasses, ballonnements gênants, coliques...) et favorisent la reprise de poids en rétablissant une meilleure assimilation des repas par l'intestin.

### **■ Qu'appelle-t-on les médicaments « neurotropes » ?**

Ils ont une action très efficace sur les composantes dites neurogènes de la pancréatite (les douleurs neurogènes\* sont brèves et fulgurantes, telles qu'on peut les rencontrer dans le zona ou certaines compressions nerveuses, comme les sciatiques). Ils sont utilisés habituellement comme anti-convulsivants ou anti-dépresseurs.

Citons la gabapentine, la prégabaline, l'oxcarabazépine ou l'amitriptyline\*.

**Attention en lisant la notice : leur prescription ne signifie pas que vous êtes dépressif ou épileptique !**

## **2-3 Les autres traitements : endoscopie et chirurgie**

### **■ Peut-on détruire les petits nerfs sensitifs qui entourent le pancréas ?**

En cas de douleurs chroniques, on discute parfois de la destruction des plexus nerveux autour du pancréas. Dans les pancréatites, elle n'est pas toujours efficace de façon durable sur les douleurs (une fois sur trois). Elle peut être réalisée sans chirurgie par injection d'alcool autour du pancréas sous contrôle d'un scanner ou lors d'une échocoscopie\* sous anesthésie générale, par des équipes spécialisées.

\* exocrine : fonction du pancréas qui produit le suc pancréatique, contenant plusieurs enzymes servant à digérer les aliments provenant de l'estomac. Le pancréas à une fonction endocrine (qui produit l'insuline, qui régule le sucre dans le sang) et une fonction exocrine (qui produit des enzymes (trypsine, amylase et lipases, qui permettent la digestion). Cf. page 2

\*neurogène : D'origine nerveuse.

\*La réglementation interdit de citer des noms commerciaux de médicaments. Seuls figurent le nom des molécules

\*échocoscopie : examen tenant de : L'échographie (méthode d'exploration des organes internes utilisant des ultrasons pour produire une image) et de l'endoscopie (examen d'un organe à l'aide d'un endoscope (système optique constitué de lampes et de miroirs).

## ■ Quelle est la place des traitements endoscopiques des douleurs ?

Lorsque le canal principal du pancréas est obstrué par des calculs\* et que l'accumulation du suc pancréatique, ne pouvant s'écouler, entraîne une forte tension des canaux pancréatiques, une désobstruction par les voies naturelles en utilisant un endoscope peut être discutée. Elle consiste, lors d'un examen endoscopique réalisé sous anesthésie générale, à ouvrir le sphincter\* situé à la terminaison du canal de Wirsung dans le duodénum par une incision (appelée « sphinctérotomie »). Il est possible parfois d'enlever des calculs avec des pinces spéciales. Enfin, on introduit un petit tuyau de plastique qu'on laisse en place dans le canal de Wirsung pour permettre au suc pancréatique de s'écouler. Le traitement est efficace environ deux fois sur trois. La prothèse doit être changée régulièrement (tous les trois mois généralement) pendant un an, car elle se bouche facilement. En effet, son ouverture intérieure n'est que de 3 mm, et le suc pancréatique est souvent épais et visqueux.

C'est une technique qui nécessite un grand entraînement des médecins qui la pratiquent. En effets, certains incidents - assez rares - sont possibles (déclenchement de douleurs, saignement...).

Dans certains cas, la destruction des calculs peut être tentée par lithotripsie\* avec une machine spéciale, souvent utilisée pour les calculs des reins. Cependant, il s'agit d'une technique longue et assez complexe qui est réalisée par peu d'équipes en France et dont les résultats sont inconstants.

Enfin, certains pseudokystes volumineux situés à l'intérieur et/ou au contact du pancréas peuvent occasionner des douleurs. Si leur situation est favorable - c'est-à-dire qu'ils bombent dans l'estomac ou le duodénum-, il est possible de les ponctionner\* et de les vider par les voies naturelles lors d'une endoscopie sous anesthésie générale en utilisant une aiguille. Ce geste est associé à la mise en place d'une prothèse en « queue de cochon », dont les extrémités sont courbes pour qu'elle ne se déplace pas trop facilement. La prothèse est soit laissée en place et finit par tomber spontanément, soit elle est enlevée à l'occasion d'une autre endoscopie.

Les risques de ces gestes endoscopiques (saignement, douleurs, infection du kyste) sont assez faibles et généralement faciles à traiter.

\*calculs : concrétions, corps solides étrangers formés anormalement dans les tissus vivants. On connaît les calculs de la vésicule, des reins...

\*sphincter : muscle circulaire qui sert à fermer certaines ouvertures naturelles.

\*Lithotripsie : méthode de destruction des calcifications par des ondes d'ultra sons. Opération consistant à broyer ou pulvériser des calculs pour en éliminer les fragments.

\*ponctionner : prélèvement ayant pour but d'extraire, de retirer un liquide du corps.

Reproduit avec l'aimable autorisation des Laboratoires Lilly

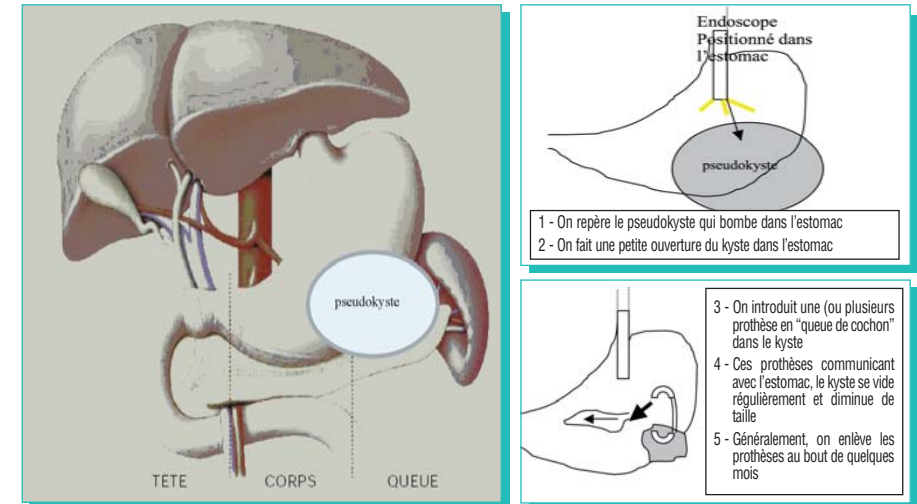


Schéma du Pr. Pascal Hammel (Président du Club Français du Pancréas) - Reproduit avec l'aimable autorisation des Laboratoires Lilly

Drainage d'un pseudo-kyste à travers l'estomac (« transgastrique »)

## ■ La chirurgie a-t-elle une place dans le traitement des douleurs chroniques des pancréatites ?

Oui. Dans quelques cas, médecins et malades discutent d'un geste chirurgical. Il peut s'agir :

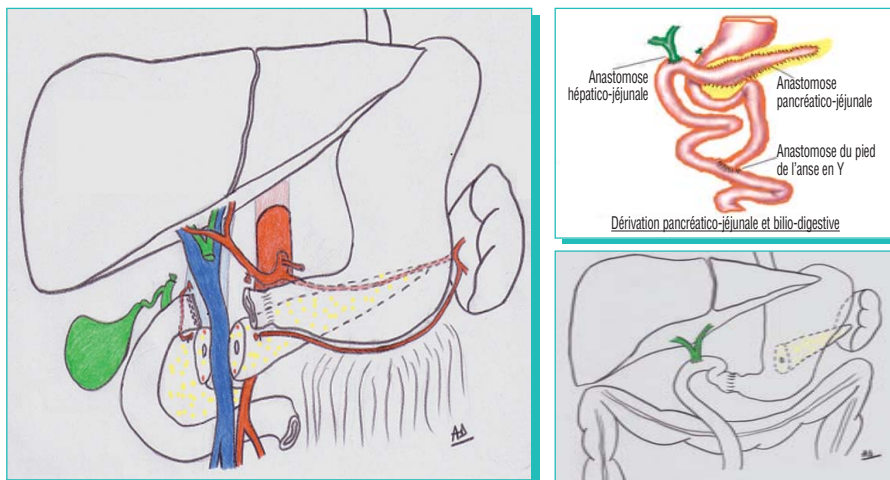
- d'une **intervention dite de drainage ou de dérivation** du canal principal du pancréas (canal de Wirsung), le but étant de diminuer la pression dans les canaux pancréatiques obstrués par des calculs ou de la fibrose. Elle consiste à ouvrir largement le canal de Wirsung dans un segment d'intestin grêle dans lequel le suc pancréatique peut s'écouler normalement. Dans certains cas, une opération permet de drainer un volumineux pseudo kyste en le vidant volontairement dans un segment du tube digestif (estomac ou intestin).
- **L'ablation\* d'une partie du pancréas** est parfois indiquée, notamment en cas d'inflammation très importante et localisée du pancréas.

Ces traitements, non dénués de risques, doivent toujours être discutés de façon pluridisciplinaire\*, par une équipe de gastroentérologues, radiologues et chirurgiens spécialisés. En règle général, la chirurgie n'est décidée qu'en cas d'échec des traitements médicaux bien conduits.

\* ablation : Action d'enlever.

\*pluridisciplinaire : avec des spécialistes de plusieurs disciplines.





#### 2-4 Existe-t-il des douleurs rebelles au traitement ?

Avec les modalités thérapeutiques que nous venons de détailler, la grande majorité des douleurs des pancréatites peuvent être calmées avec une prescription adaptée. Mais dans les rares cas où elles sont rebelles, un conseil auprès d'une équipe de gastroentérologues et de médecins spécialistes de la douleur doit être demandé. Ils vérifieront, par exemple, qu'il n'existe pas une nouvelle anomalie pancréatique expliquant la douleur (par exemple : apparition d'une inflammation récente du pancréas) ou une cause à la douleur (ulcère duodénal...).

Par ailleurs, des entretiens avec un psychologue ou un psychiatre peuvent s'avérer utiles si la douleur retentit sur la vie de tous les jours, dans la vie personnelle, familiale ou professionnelle, et entraîne une forte anxiété, voire une dépression justifiant la prise de traitements spécifiques.

**En cas de douleurs persistantes, consultez un gastro-entérologue qui vérifiera l'absence de nouvelle lésion pancréatique (ou l'existence d'une cause non pancréatique) et vous dirigera vers un centre de prise en charge de la douleur.**

## Hygiène de vie, diététique, alcool et tabac : que faire ?

Pr. Philippe Levy (Clichy)

### Après une pancréatite aiguë, quelle alimentation ?

Pendant la poussée, l'alimentation est du ressort du corps médical qui décide quand et par quelle voie on peut être alimenté (par voie orale classique, par une sonde gastrique, ou de plus en plus rarement par voie veineuse).

A la fin de la poussée, la réalimentation doit être très progressive, débutant par un peu de bouillon dégraissé, de la compote et un yaourt.

Quand la pancréatite aiguë est guérie, la situation dépend de son origine.

- il est essentiel que toute prise d'alcool soit supprimée et il est aussi nécessaire que la consommation de tabac soit interrompue.
- il est souhaitable au début que l'alimentation soit relativement pauvre en graisses cuites, c'est-à-dire qu'il faut éviter les fritures, les plats en sauces et autres charcuteries.

Après quelques jours ou semaines sans douleur, on peut progressivement reprendre une alimentation proche de la normale.

### Quel régime suivre au cours de la pancréatite chronique ?

Le régime dépend de la présence et de l'intensité des douleurs. L'origine de ces douleurs n'est pas toujours claire. Lors de la pancréatite chronique, des douleurs peuvent survenir dans deux circonstances :

- En cas de poussées aiguës (cf. page 15)
- En cas de douleurs chroniques.

Il est conseillé de minimiser autant que possible la stimulation de la sécrétion pancréatique afin de diminuer la pression dans les canaux pancréatiques.

■ Pour les graisses, il est souhaitable d'éviter les repas trop riches en graisses et notamment en graisses cuites (cf. page 15). En revanche, il ne faut pas s'interdire complètement les graisses au risque de trop maigrir et de provoquer des carences. On peut consommer par exemple des viandes grillées, un peu de vinaigrette, du beurre sur une tartine...

■ Pour les protéines (viandes, poissons...), aucune restriction particulière n'est à conseiller.

■ Pour les sucres, il en est de même, sauf si la pancréatite s'est compliquée d'un diabète. Il faut alors éviter les sucres d'absorption rapide comme les bonbons, les gâteaux et autres sucreries.

## Pancréatite et alcool, quel rapport ?

Dans le cas des pancréatites chroniques héréditaires, le rôle délétère\* de l'alcool n'est pas clairement démontré. Il est cependant logique de vivement recommander une abstention complète de l'alcool.

En dehors du contexte de la PCH, la consommation excessive de boissons alcoolisées est responsable chez l'adulte de :

- 40 % des pancréatites aiguës,
- 70 à 80 % des pancréatites chroniques.

### ■ Quelles quantités ?

La consommation de boissons alcoolisées doit avoir été importante, pendant longtemps, pour provoquer une pancréatite d'origine alcoolique.

Soit, en moyenne :

- Pour les hommes, 10 à 15 verres d'alcool par jour (vin, bière ou alcool fort), normalement servis, pendant 15 à 20 ans.

- Pour les femmes, la durée et la quantité de la consommation de boissons alcoolisées sont inférieures : une dizaine de verres par jour pendant une dizaine d'années.

### ■ Quels délais ?

Si la consommation a débuté :

- Entre 20 et 25 ans : la première manifestation de la pancréatite chronique alcoolique survient habituellement :
  - chez l'homme : entre 40 et 50 ans,
  - chez la femme : entre 35 et 40 ans.

### ■ Qui ?

- Tous les malades consommant de telles quantités d'alcool ne vont pas avoir une pancréatite. On estime que seulement 3 à 5 % des "alcooliques chroniques" vont développer cette maladie.
- La raison de cette "susceptibilité" particulière du pancréas n'est pas connue mais elle est sans doute expliquée par des différences :
  - génétiques (que l'on ne sait pas mettre en évidence aujourd'hui) ;
  - alimentaires (un régime riche en graisses et en protéines favoriserait la survenue de cette maladie).

## Et le tabac ?

■ Pendant longtemps, le rôle du tabagisme sur l'évolution de la pancréatite chronique a été méconnu. A cela, il y a une raison simple : la plupart des personnes alcooliques chroniques sont aussi de grands consommateurs de tabac. Il était donc difficile de mettre en évidence ce qui revenait à l'un ou à l'autre.

■ L'effet néfaste du tabac a finalement bien été mis en évidence chez des malades qui ont cessé leur consommation d'alcool et dont certains se sont aussi arrêtés de fumer et d'autres non : les malades qui ont poursuivi leur consommation de tabac ont continué à souffrir beaucoup plus souvent que ceux qui l'avaient arrêtée.

- Il est donc fortement conseillé d'arrêter de fumer.

\*délétère : qui compromet la vie ou la santé.

■ L'arrêt du tabac est souvent plus difficile que celui de l'alcool.

■ Un autre motif qui doit inciter à proposer un arrêt du tabac est le risque de cancer du pancréas. Le tabagisme est en effet un facteur de risque majeur pour ce cancer, qui s'ajoute au risque induit par la pancréatite chronique. La présence de ces deux facteurs de risque chez le même malade a un effet d'amplification. Cette recommandation est encore plus valable pour les malades atteints de pancréatite chronique héréditaire chez lesquels le risque de cancer pancréatique devient très important en cas de tabagisme associé.

### Et le reste ?

La prise en charge de la douleur, associée à toutes les règles de bonne hygiène et de diététique, permet aux patients de vivre le mieux possible les effets de leur maladie.

**En dehors des crises,  
Il faut vivre aussi normalement que possible  
et ne s'interdire aucune activité sportive ou familiale.**

## Evolution de la maladie et prise en charge : Que faut-il savoir ?

Pr. Philippe Levy (Clichy)

Une pancréatite chronique résulte de la répétition de pancréatites aiguës, plus ou moins sévères, qui aboutissent à une destruction progressive du pancréas et à une perte de ses fonctions (endocrine et exocrine).

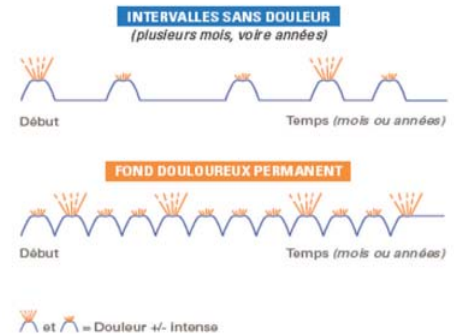
### Évolutions possibles ou fréquentes de la PCH :

#### Les douleurs

La PCH se manifeste par des douleurs chroniques qui peuvent évoluer selon plusieurs schémas qui auront un retentissement plus ou moins important sur la vie personnelle important. Les douleurs sont la manifestation la plus fréquente, touchant au début de la maladie plus de 80 % des malades. Elles ont tendance à devenir moins fréquentes et intenses avec le temps, mais il faut parfois une quinzaine d'années après le premier symptôme pour qu'elles disparaissent complètement.

Elles peuvent provoquer un amaigrissement : en effet, ces douleurs étant favorisées par la prise alimentaire, les malades restreignent souvent leurs apports alimentaires. La douleur, si elle est importante et/ou fréquente, doit être prise en charge. Il existe des médicaments capables de diminuer, voire de faire disparaître ces douleurs (cf chapitre douleur), parlez-en à votre médecin.

SCHEMATISATION des évolutions possibles de la douleur au cours d'une pancréatite chronique



## Pancréatite aiguë

Une véritable poussée de pancréatite aiguë survient chez un malade sur deux, le plus souvent dans les cinq premières années d'évolution de la maladie. Elle devient plus rare au-delà.

## Atteinte des organes de voisinage

La pancréatite chronique se traduit par une fibrose et un durcissement de la glande pancréatique. Elle peut donc :

■ Comprimer le cholédoque, qui traverse la tête du pancréas, et gêner l'écoulement de la bile :

- cela peut n'entraîner aucun symptôme et ne se traduire que par des anomalies biologiques qu'il faut savoir chercher, une à deux fois par an ;
- rarement, si la compression de la voie biliaire est plus importante, cela se traduit par une jaunisse (ictère) voire une infection de la bile.

■ Comprimer le duodénum : par le même mécanisme, un rétrécissement du duodénum peut se constituer et provoquer une obstruction à l'évacuation de l'estomac.

Cette occlusion duodénale survient dans moins de 10 % des cas.

## Diabète, mal digestion

Au fur et à mesure de l'évolution de la maladie, le pancréas fonctionne de plus en plus mal. Cela se traduit par deux symptômes :

■ **Pour la fonction endocrine**, un diabète survient chez au moins 40 à 80% des malades après 15 ans d'évolution :

- le recours à l'insuline est nécessaire chez environ un tiers des malades, dans les mêmes délais ;
- le diabète peut être asymptomatique (diagnostiqué alors sur une prise de

sang : glycémie) ou se traduire par un amaigrissement, ou par une grande faim et une grande soif, des urines abondantes.

■ **Pour la fonction exocrine**, une mauvaise digestion des graisses, appelée insuffisance pancréatique exocrine, apparaît chez plus de 80 % des malades dans les dix premières années d'évolution. Elle se traduit par une diarrhée grasseuse avec une quantité anormale de graisses dans les selles (stéatorrhée). En raison de la perte calorifique, ceci peut provoquer un amaigrissement et certaines carences, notamment en vitamines A, E, D ou K.

## Les calcifications du pancréas

Les calcifications apparaissent progressivement au sein de la glande pancréatique et dans ses canaux.

■ Leur fréquence augmente progressivement avec le temps :

- au cours de la première année d'évolution, elles sont présentes chez moins de 20% des malades ;
- 20 ans plus tard, elles sont presque constantes.

■ Leur présence n'est pas un signe de gravité et, dans la majorité des cas, il est inutile de les enlever (ce qui est, de toutes les façons, très difficile).

■ Elles sont visualisées au mieux sur un scanner (où elles apparaissent comme de petits points blancs) ou par l'échoendoscopie\*.

## Risque de cancer pancréatique

Toutes les maladies inflammatoires chroniques augmentent le risque de cancer de l'organe considéré.

\* échoendoscopie : examen tenant de : L'échographie (méthode d'exploration des organes internes utilisant des ultrasons pour produire une image) et de l'endoscopie (examen d'un organe à l'aide d'un endoscope (système optique constitué de lumière et de caméras électroniques).



Par exemple, la cirrhose est un facteur de risque important de cancer du foie. Il en est de même pour la pancréatite chronique qui est associée à un risque augmenté de cancer du pancréas.

#### ■ En cas de pancréatite génétique :

- Le risque de cancer du pancréas est multiplié par 90.
  - Le risque absolu peut atteindre 40 % à l'âge de 70 ans.
- L'importance de ce risque est expliquée par le fait que la maladie débute dès l'enfance et non pas à partir de 40 ans. Dans cette population, si le malade a en plus une intoxication tabagique, le risque de cancer est encore augmenté. Il est donc impératif que les malades ayant une pancréatite chronique génétique évitent à tout prix de devenir fumeurs.

Ce chiffre absolu, relativement faible, ne justifie pas aujourd'hui une politique de dépistage qui ne serait pas efficace et engendrerait des coûts importants pour un avantage très hypothétique.

#### ■ En cas de pancréatite d'origine alcoolique :

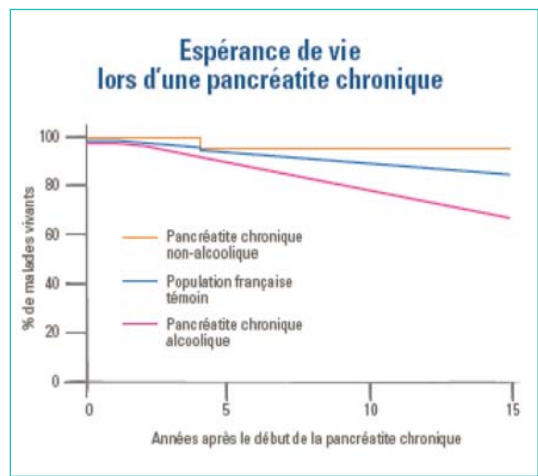
- Le risque de cancer est multiplié par un facteur allant de 16 à 25 selon les études.
- Le risque absolu d'avoir un cancer du pancréas, cependant, ne dépasse pas 5%.



## Risque de mortalité

Chez les malades ayant une pancréatite chronique de cause non alcoolique, comme la PCH, la situation est radicalement différente de celle des malades alcooliques.

En effet, puisque cela leur est vivement déconseillé, ces malades sont en quelque sorte protégés vis-à-vis du tabac et de l'alcool. Evitant



ainsi tous leurs effets toxiques qui sont une des principales causes de mortalité.

- Si la pancréatite se révèle à un âge jeune, comme c'est le cas des pancréatites génétiques, (PCH), les malades seront fortement incités à ne pas débuter une consommation d'alcool et de tabac.

Pour les pancréatites génétiques, l'espérance de vie est strictement identique à celle de la population générale.

- Cette notion est très importante à connaître car le diagnostic de pancréatite chronique est souvent générateur d'angoisse. Ceci doit relativement apaiser les patients.



## Suivi, prise en charge

#### ■ Comment doit être suivi un malade ayant une pancréatite chronique ?

Cette maladie est relativement rare, dans sa forme génétique (PCH). Aussi, il est souhaitable d'avoir au moins une fois par an un avis spécialisé par un gastroentérologue ou un pédiatre.

Ceci même en l'absence de tout symptôme. Dans ce dernier cas, il faut faire une ou deux fois par an une recherche de diabète et de compression de la voie biliaire par des dosages sanguins (glycémie, hémoglobine glyquée, gamma GT, phosphatases alcalines) et un examen d'imagerie qui peut être une échographie.

Il ne faut pas multiplier inutilement les scanners qui sont fondés sur les rayons X (et donc irradiants).

L'IRM n'a pas ces inconvénients. Sa relative indisponibilité doit la faire réserver à la recherche de complications.

Il est inutile, voire nuisible, de doser les marqueurs tumoraux (Ca 19-9) qui peuvent être faussement rassurants ou, au contraire, inutilement inquiétants. Ils n'ont pas de performance diagnostique satisfaisante.

En présence de symptômes nouveaux, il faut consulter sans tarder, voire aller à l'hôpital a fortiori en cas de poussée de pancréatite aiguë.

# La transmission, le dépistage génétique, la maternité ?

## Quelques réponses

Dr Matthieu Schnee (La Roche-sur-Yon)

### Transmission

La Pancréatite Chronique Héritaire est une maladie génétique rare qui prend son origine dans une altération du code génétique (mutation PRSS1 du trypsinogène cationique). Lorsqu'une personne est porteuse de la maladie, la mutation peut lui avoir été transmise indifféremment par son père, ou par sa mère. En général, la maladie s'exprime sur un mode «dominant», autant dire que chaque génération peut, être atteinte successivement.

La maladie touche indifféremment les garçons et filles, elle n'est pas liée au sexe (On parle de maladie autosomique).

- Chez 20% des patients, la maladie ne s'exprime pas.
- Chez 80% de patients, la maladie s'exprime plus ou moins fortement.

La plupart du temps, le diagnostic de PCH n'est posé qu'à l'âge adulte, à l'occasion d'une poussée douloureuse plus sévère qu'à l'habitude. Les examens feront porter a posteriori le diagnostic\* de PCH (expressivité et pénétrance incomplète de la maladie).

Concernant la PCH, l'errance diagnostique en France est en moyenne de 9 ans.

Classiquement, la PCH s'exprime dans l'enfance principalement par des douleurs abdominales. Il n'est pas rare néanmoins, que l'expression survienne à l'adolescence, moment propice à une alimentation peu structurée et la découverte des boissons alcoolisées (strictement contre-indiquées), inévitablement génératrice d'une poussée aiguë révélant la pancréatite chronique sous-jacente.

\*Diagnostic : reconnaissance de la maladie d'après ses symptômes.

### Dépistage génétique

Le dépistage\* et le diagnostic génétique sont actuellement souvent possibles grâce aux technologies récentes de génétique moléculaire développées par des laboratoires spécialisés hospitalo-universitaires.

L'équipe du Pr Claude Férec, Inserm de Brest a identifié bon nombre de ces mutations. (Souvent, car si les deux mutations, les plus fréquentes des PCH sont identifiées : R122H et N29I, la liste s'allonge d'année en année (A16V, D22G, K23R, N29T, P36R, G83E, K92N, ...).

Si le gène responsable de cette affection, le Trypsinogène cationique situé sur le chromosome 7 (PRSS1) est connu, toutes les mutations mises en cause ne sont pas encore identifiées, restent notamment des inconnus sur son inhibiteur (SPINK1) et sur les autres gènes qui interviennent dans la survenue des pancréatites).

«Ce qui est sur aujourd'hui, c'est qu'il reste une place importante pour documenter les bases génétiques dans les familles concernées (au moins trois personnes atteintes), dans 40% de ces familles on a rien trouvé dans l'exploration de PRSS1 ou de SPINK1. Nous continuons à chercher.» Pr Claude Férec (Directeur INSERM U613 Brest).

En moyenne, dans 20% des cas, à ce jour, aucune anomalie génétique n'est détectée. Comme pour toute affection génétique, une fois la mutation identifiée, il est possible de proposer un dépistage aux apparentés. Le dépistage précoce de la maladie pancréatique, et de son origine génétique en particulier, est d'une importance capitale.

Compte tenu de la rareté de la maladie, le dépistage ne s'applique pas à la population générale. Les recommandations actuelles font proposer la recherche de la mutation PRSS1 dans les situations suivantes :

- lorsqu'il existe une histoire familiale de pancréatite au premier ou second degré.
- Dans le cas du diagnostic d'une pancréatite chronique d'origine inconnue.
- Dans le cas de deux épisodes successifs de pancréatite aiguë sans cause retrouvée.

Dans le cas d'un enfant de moins de 16 ans l'autorisation parentale est indispensable et la réalisation des tests génétiques ne doit être réalisée que dans son intérêt propre.

Lorsqu'une personne présente des symptômes digestifs évocateurs, il est avant tout impératif de confirmer le diagnostic de pancréatite chronique par les examens médicaux adéquats, et d'en rechercher l'origine ainsi que les antécédents familiaux.

Au sens strict du terme, le dépistage s'applique le plus souvent, à un adulte ou un enfant asymptomatique\*, appartenant à une famille porteuse d'une histoire de pancréatite chronique précoce (déclaré dans l'enfance ou l'adolescence) au premier ou deuxième degré et non expliquée. Il permet d'abord de prendre en considération des symptômes douloureux digestifs répétés comme le signe d'une réelle maladie organique du pancréas.

Le dépistage oriente alors vers un conseil diététique spécialisé permettant de prévenir, de retarder l'apparition ou de minimiser l'intensité des poussées de pancréatite ; il permet aussi d'engager un suivi médical par une équipe spécialisée dans la prise en charge des maladies du pancréas.

Le test génétique\* de dépistage se fait sur une simple prise de sang complet adressée par un service spécialisé à un laboratoire de génétique moléculaire. Le délai d'obtention du résultat est généralement de l'ordre de quelques semaines. Comme toute analyse génétique en France, ce prélèvement fait l'objet d'une explication préalable par un médecin spécialiste, de la signature par le patient d'un accord écrit de prélèvement et d'un engagement médical à donner suite en terme d'explication des résultats et de mise en œuvre d'une conduite à tenir adaptée.



## Pancréatite chronique héréditaire et maternité

La transmission des mutations génétiques de la PCH dans une famille n'empêche en rien le déroulement normal de la grossesse.

Si elle est porteuse de la maladie, la maman doit poursuivre son régime et les éventuels traitements (enzymes pancréatiques) proposés par son médecin spécialiste.

\*asymptomatique : qui n'a pas de symptôme.

\*dépistage génétique : recherche d'un gène responsable d'une maladie

Il est particulièrement important de pouvoir éviter la survenue d'une poussée aiguë de pancréatite chronique au cours de la grossesse.

Enfin, dans l'immense majorité des cas, la maladie n'a aucune influence sur les modalités de l'accouchement (voie basse ou césarienne).

Il n'y a actuellement aucune indication médicale, éthique ou technique, à réaliser un dépistage prénatal systématique de la maladie chez le fœtus.

Dans le cas où les patients expriment la maladie, les médecins n'interdisent pas, au cas par cas, la possibilité d'un dépistage anténatal sur la recommandation expresse d'un comité d'experts.

Bien qu'il ne s'agisse pas d'une maladie génétiquement curable\* actuellement, pour ceux chez qui la PCH s'exprime, la prise en charge médicale précoce, permet le plus souvent aux enfants atteints, puis aux adultes, de réaliser une scolarité, puis une carrière professionnelle et une vie personnelle proche de la normale. Surtout lorsqu'un suivi médical précoce est mis en œuvre.

\* curable : Qui peut être guéri

# Adresses utiles, informations pratiques.

Liste non exhaustive, APCH

## Droits du patient,

Les droits du malade sont particuliers.

Afin de faciliter vos démarches dans la prise en charge juridique ou administrative de la PCH, plusieurs organismes sont à votre disposition et peuvent vous aider.

N'hésitez pas à les contacter et à les questionner :

**Droit des Malades Info** : Tel : 0 810 51 51 51 (N° azur = prix d'un appel local),  
du lundi au vendredi de 14h à 20h.

**Santé Info Droits** : Tel : 0 810 004 333 (N° Azur = prix d'un appel local)

La ligne du CISS Collectif Inter Associatif Sur le Santé

Lundi, mercredi, vendredi de 14h à 18h, mardi et jeudi de 14h à 20h

Consulter le guide du CISS (collectif Inter associatif Sur la Santé)

sur le site : [www.leciss.org](http://www.leciss.org)

Vous trouverez une version téléchargeable du guide CISS, qui fait le point sur les droits des usagers, l'organisation sanitaire, la configuration des établissements publics de santé etc.

**Maladies Rares Info Services** : Tel : 0 810 63 19 20 (N° Azur = prix d'un appel local)

du lundi au vendredi de 9h à 13h et de 14h à 18h OU [info-services@maladiesrares.org](mailto:info-services@maladiesrares.org)

Pour toutes les questions sur une maladie, écouter, informer, orienter...

**L'Alliance des Maladies Rares** : [www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org) Tél. : 01 56 53 53

40 représente environ 1000 pathologies rares, dont la PCH. Son but : développer toutes les actions d'information, de formation, d'entraide, de revendication, de recherche sur les maladies rares

**Orphanet** : [www.orpha.net](http://www.orpha.net), site créé à la demande de la DGS et de l'INSERM

devenu le site mondial N°1, sur les maladies et médicaments orphelins.

**Eurordis** : [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org), l'association européenne pour les maladies rares, "alliance" d'associations de patients et de personnes actives dans le domaine des maladies rares. Son but : construire une grande communauté européenne d'associations de patients touchés par une maladie rare et d'être leur porte parole au niveau Européen.

**N° Ministères** : Le numéro unique Tel : 39 39 (0,12 euro TTC/minute). Répond, en moins de 3 minutes, à toutes vos questions sur les formalités administratives : la consommation, la santé, le logement, l'emploi, la justice, le travail, etc. du *lundi au vendredi de 8h à 19h et le samedi de 8h à 14h.*

**Le CNSA** : (Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie): [www.cnsa.fr](http://www.cnsa.fr)  
Site pour les questions portant sur l'autonomie des personnes handicapées,

**Le site du Ministère Délégué à la Santé**, aux personnes âgées, aux handicapés et à la famille: Tel : 01 40 56 60 00 ou sur le site : [www.handicap.gouv.fr](http://www.handicap.gouv.fr)  
Site dédié au handicap et aux avancées de la loi

**Légifrance** : [www.legifrance.gouv.fr](http://www.legifrance.gouv.fr) pour lire l'intégralité de la Loi sur le Handicap

**Le Ministère de la Santé et des Solidarités**, Tel : 0 820 03 33 33 (0,12E/TTC la mn)  
Pour toute question portant sur le handicap, pour informer et orienter.

Vous pouvez bénéficier d'un congé de soutien familial : Le décret d'application relatif à ce soutien est paru au JO du 20 avril 2007.

Plus de détails sur le site : [www.service-public.fr/actualites/00532.html](http://www.service-public.fr/actualites/00532.html)

Ce décret offre la possibilité de prendre un congé de soutien familial pour assister un malade (sous certaines conditions).

## Concernant la scolarité

**Le site du Ministère de l'Éducation Nationale**, de l'Enseignement supérieur et de la Recherche : [www.education.gouv.fr](http://www.education.gouv.fr) - Tél. : 01.55.55.10.10



**Handiscol'** : site des actions menées et informations aux parents :  
Tel : 0 810 55 55 01 (prix d'un appel local) ou site : [www.education.gouv.fr/handiscol](http://www.education.gouv.fr/handiscol)

**Un PAI (Projet d'Accueil Individualisé)** : <http://scolaritepartenariat.chez-alice.fr/page94.htm>  
OU <http://scolaritepartenariat.chez-alice.fr/page93.htm>

**Cellule d'écoute** : 0 810 55 55 01 (prix d'un appel local)

**Le « Tiers Temps »**, offre aux collégiens, ou étudiants malades plus de temps pour passer un examen par exemple.

En période de régime, dans le cadre scolaire, il faut prendre rendez-vous auprès du médecin scolaire et du directeur de l'école, leur expliquer le contexte. Demander, chercher ensemble une solution (par exemple, on peut préparer le repas de l'enfant et demander à ce qu'il puisse le consommer à l'intérieur de l'établissement).

Se munir d'un certificat médical et se prévaloir :

- de la circulaire du Ministère de l'Éducation Nationale, N° 93-248 du 22 juillet 1993, *Circulaire relative à l'accueil des enfants et adolescents atteints de troubles de la santé évoluant sur une longue période dans les établissements publics et privés sous contrat des premier et second degrés. (Cette circulaire concerne entre autres les affections métaboliques héréditaires)*

- de la loi d'orientation du 10 juillet 1989, *« Il est essentiel que l'École remplisse au mieux sa mission d'accueil et d'éducation des élèves en difficulté et, en particulier, des enfants et adolescents atteints de troubles de santé ».*



## Concernant l'emploi

**Le site du Ministère de l'Emploi et de la Cohésion Sociale :**  
[www.cohesionsociale.gouv.fr](http://www.cohesionsociale.gouv.fr)

**N° Info Emploi** : 0821 347 347 (0,12E/TTC la mn)



## Accès à un crédit

■ Pour faciliter l'accès à un crédit,

La convention AERAS (s'Assurer et Emprunter avec un Risque Aggravé de Santé) est à votre disposition et applicable depuis janvier 2007, elle succède à la Convention Belorgey de septembre 2001.

*Ses principales avancées par rapport à la précédente convention datant de 2001 sont :*

- *d'avantage de transparence,*
- *la prise en compte de la couverture du risque invalidité,*
- *et la création d'un mécanisme de solidarité en faveur des emprunteurs, sous condition de ressources.*

**La convention** : [http://www.sante.gouv.fr/htm/actu/aeras/convention\\_aeras.pdf](http://www.sante.gouv.fr/htm/actu/aeras/convention_aeras.pdf)

*Cette convention est jointe à chaque dossier de crédit, si ce n'est pas le cas, vous pouvez la réclamer.*

■ **Dans le cadre de la P.C.H., vous pouvez étayer, appuyer votre dossier avec ce texte :**

*Texte relatif à l'espérance de vie des patients concernés par une P.C.H. :*

Risque de mortalité des patients ayant une Pancréatite Chronique Héréditaire comparé à la population générale française. Gastroenterol Clin Biol 2008 (in press)  
*V. Rebours ; M.C. Boutron ; V. Jooste ; A.M. Bouvier ; Apch. ; P. Hammel ; P. Ruzsniowski ; P. Levy.*

**Rationnel** : La pancréatite chronique héréditaire (PCH) est une maladie génétique due à la mutation du trypsinogène cationique. Le risque de cancer du pancréas est très élevé chez ces patients.

**Buts** : Comparer la survie des patients atteints de PCH à la population générale : survie globale et survie en fonction de différents facteurs de risque.

**Patients et Méthodes** : La population des malades était issue d'une cohorte nationale de PCH (1). Les critères diagnostiques de PCH étaient la présence d'une mutation de PRSS1 ou la présence d'une pancréatite chronique chez au moins deux apparentés au premier degré ou trois apparentés au second degré sans autre cause. Les patients de moins de 20 ans étaient exclus. La mortalité en excès par rapport à la population générale française était calculée sur deux périodes : entre 20 et 50 ans et entre 50 et 70 ans. Le modèle d'Estève était utilisé pour le calcul du risque alpha (2). Ce sur-risque de mortalité était également calculé selon le sexe, le tabagisme, la présence d'un diabète et la présence de la mutation R122H de PRSS1.

**Résultats** : La cohorte comprenait 200 patients dont 181 vivants (hommes : 53%, tabagisme : 34%). Les mutations de PRSS1 étaient présentes ou absentes chez respectivement 68% et 32%. 140 patients avaient plus de 20 ans. Le nombre de décès était de 19 (dont 10 imputables à la PCH) survenant à l'âge médian de 60 ans.

La survie médiane globale de la cohorte était de 74 ans (IC 71-79). Il n'y avait pas de différence de survie dans la cohorte selon le sexe, le tabagisme chez les plus de 18 ans et la présence d'un diabète. Le sur-risque de mortalité des patients atteints de PCH par rapport à la population générale était de 0.02% entre 20 et 50 ans et de 0.61% entre 50 et 70 ans (NS). Chez les hommes, ce risque était de 0.004% (NS) et 1% (NS) pour les mêmes périodes et de 0.09% pour les femmes de 20 à 50 ans (NS). La présence de la mutation R122H, ainsi que d'un diabète et d'un tabagisme n'était pas un facteur de risque supplémentaire de mortalité par rapport à la population générale pour les deux périodes.

**Conclusion :** Les patients atteints de PCH n'ont pas un sur-risque de mortalité significatif par rapport à la population générale française quel que soit le sexe, la présence d'un diabète ou d'un tabagisme. Ces résultats sont essentiels pour rassurer les patients mais aussi pour faire face aux difficultés administratives des assurances privées.

**Attention à toute fausse déclaration :**  
**Lors d'une demande de prêt, si le patient diagnostiqué ne déclare pas sciemment, avoir connaissance de sa maladie :**

- en cas de décès, les héritiers seront en charge de rembourser la somme restant due,
- en cas d'invalidité, l'assurance peut se retourner contre le bénéficiaire, pour fausse déclaration, (si elle s'aperçoit que le demandeur avait connaissance de sa pathologie.)

## Informations sur la transmission, le diagnostic :

### ■ Point sur les spécificités de la PCH, transmission :

La PCH est une maladie héréditaire, dont la transmission est due à une mutation affectant un gène du malade. Son éventuelle transmission se fait donc de

parent à enfant.

Le patrimoine génétique d'un individu étant constitué par paires, la possibilité qu'un « porteur » de cette altération transmette –ou ne transmette pas– l'affection à son enfant est de 50%. (un « risque » sur deux).

Parmi les « porteurs » la PCH est une maladie diversement exprimée : On sait que sur 100 « porteurs » ayant un gène affecté, seuls 80 développeront au moins un signe de la maladie au cours de leur vie (la pénétrance de la maladie est de 80%).

Certains malades présentent simplement une ou deux crises au cours de leur vie tandis que d'autres sont confrontés à une maladie grave avec un tableau de pancréatite chronique douloureuse nécessitant parfois un traitement chirurgical (*l'expressivité de la maladie est très variable*).

L'étude génétique actuellement en cours à l'INSERM de Brest a pour objectif de mieux comprendre cette variabilité d'expression et devrait pouvoir proposer, à terme, des tests fiables pour tous. Grâce à la recherche, un des types d'altération est déjà bien connu; d'autres types d'altération nécessitent encore la poursuite de recherches. Une détection fiable à 100% n'est donc pas possible à ce jour, pour tous les cas.

## Informations sur le dépistage :

L'accès au dépistage est un droit, pas une obligation. Chacun doit pouvoir être libre d'exercer ou non, ce droit en toute conscience.

- Ce droit peut, quand le diagnostic est posé, permettre de prendre des mesures préventives (abstention d'alcool et de tabac) qui limiteront les complications (telles que l'évolution possible vers le cancer du pancréas).
- Attention : un diagnostic posé ne peut plus être ignoré par le patient, notamment lors d'un questionnaire médical. (Sous peine de fausse déclaration).
- Le diagnostic donne la possibilité, en connaissance de cause, de bénéficier de conseil génétique, et d'opérer ou non le choix d'avoir des enfants qui pourraient eux aussi être porteurs de la maladie.

## Vous pouvez avoir accès à un dépistage génétique :

### ■ Pour un adulte :

- Si vous présentez des symptômes de maladie pouvant être une PCH
- Ou
- Si bien que ne présentant pas de signes (maladie «non exprimée»), vous avez des suspicions de PCH (existence de PCH dans votre famille par exemple)

Dans ces deux cas, votre médecin vous orientera.

### ■ Pour un enfant mineur :

- S'il présente des symptômes de la PCH. Votre médecin vous orientera.
- S'il ne présente pas de symptômes de la PCH, vous ne pouvez pas demander ce diagnostic génétique.

En effet, le diagnostic génétique est interdit chez les mineurs en dehors de symptômes déclarés.

■ **Pour un enfant à naître** : Au cours d'une grossesse, vous pouvez avoir accès à un diagnostic anténatal :

- soit dans le cadre de diagnostic préimplantatoire avec fécondation in vitro,
- soit par diagnostic lors d'une amniocentèse par exemple.

La prise de décision d'avortement thérapeutique, en cas de présence d'un gène défectueux, peut alors éventuellement se poser.

## Communiquer ?

Vous souhaitez communiquer avec d'autres personnes concernées par la PCH :  
Contactez nous : 01 46 42 61 07 ou [pancreasgene@aol.com](mailto:pancreasgene@aol.com)

Nous sommes une association de patients, concernés par la pancréatite chronique héréditaire, qui a pour buts :

- d'apporter une aide technique et morale aux familles confrontées à la pancréatite chronique héréditaire,
- de contribuer à l'effort de recherche, et à l'amélioration des pratiques de soins.

## Bibliographie

### Livre destiné au grand public :

Maladies du pancréas, du Pr. Philippe LEVY, chez "Medi-Text Editions"

Cette plaquette a été réalisée par :



En étroite collaboration avec :

*Messieurs les Professeurs :*

*Marc Barthet (Hôpital Nord Marseille 13), Claude Ferec (Inserm, CHU Brest 29),  
Pascal Hammel (Président du Club Français du Pancréas- Hôpital Beaujon Clichy 92),  
Philippe Levy (Hôpital Beaujon Clichy 92), François Paye (hôpital Saint-Antoine 75 ),  
Philippe Ruzniewski, (Hôpital Beaujon Clichy 92),*

*et les Docteurs Vinciane Rebours (Hôpital Beaujon Clichy 92),  
et Matthieu Schnee (CHD La Roche sur Yon 85).*

Nous les en remercions.

Plaquette offerte par les laboratoires Mayoly Spindler



A.P.C.H .Association des Pancréatites Chroniques Hérititaires.  
Association loi 1901 à but non lucratif. J.O. 31 janvier 2004.

SIRET N°453 712 663 00013. Code APE 913 E  
25 allée des Citeaux - 92130 Issy les Moulineaux Tél. : 01 46 42 61 07  
E-mail : [pancreasgene@aol.com](mailto:pancreasgene@aol.com) - [www.association-apch.org](http://www.association-apch.org)