



Association des Pancréatites Chroniques Héritaires

Lettre de décembre 2012
Par ordre chronologique :

Le 3 mars, « Journée internationale des maladies rares » à Montpellier. L'objectif principal est de sensibiliser le grand public et les décideurs aux maladies rares et à leur impact sur la vie des patients. **L'APCH était représentée** par un jeune patient.

Nephropolise, et *Kokcinelo* avaient organisé cette manifestation avec le soutien de **l'Alliance des Maladies Rares** sur la place de la Comédie, à Montpellier.



Le 3 avril, la Fondation Groupama a organisé une manifestation : rencontres de la Fondation Groupama pour la santé : L'engagement durable au service des malades. L'APCH a participé à cette table ronde.

Vendredi 13 avril, Récital au profit de l'APCH, Espace Icare à Issy les Moulineaux : **Philippe se donne en Spectacle, Philippe Collet :**



Le 28 avril, manifestation organisée par Séverine et LEO CLUB MONTPELLIER : Tournoi de Futsal au profit de l'APCH.



Le 16 juin, 4ème rencontre sur la PCH ,

Table ronde entre patients et médecins

- 59 patients étaient présents, (sur 74 prévus),
- 3 patients se sont excusés, 1 étant hospitalisé.
- 8 Membres du corps médical particulièrement investis dans la prise en charge de la pancréatite chronique héréditaire (par ordre alphabétique)

Dr. Laurent Bucchini, Hôpital Beaujon, Clichy
Madame Bénédicte Chanal, Hôpital Beaujon, Clichy

Pr. Claude Ferec, Directeur Inserm Brest
Pr. Philippe Levy, Hôpital Beaujon, Clichy
Dr Vinciane Rebours, Hôpital Beaujon, Clichy
Dr. Benoit la Roche, Laboratoires Abbott
Dr. Matthieu Schnee, C.H.D. La Roche S/Yon
Pr. Dominique Stoppa-Lyonnet, Institut Curie Paris

- 4 Membres du Bureau :

Alain Hamouche

Arnaud Meslet, trésorier

Nadine Meslet, présidente

Isabelle Pétrequin, secrétaire générale

Organismes soutenant l'APCH pour cette réunion :

- La Fondation Groupama
- Groupama Loire Bretagne
- La Région des Pays de Loire



Cet événement a été couvert par Jean Luc Jarret, journaliste au quotidien Ouest France

La réunion s'est ouverte autour d'un café laissant ainsi à chacun le temps de faire connaissance et de lire les informations médicales et associatives affichées sur les murs de la salle.

Après l'introduction faite par le Pr Philippe Levy :

- Dr. Laurent Bucchini :

Prise en charge médicale de la douleur de la PC. Mécanismes de la douleur ; une panoplie de médicaments pour des mécanismes variés de la douleur physique.

- Madame Bénédicte Chanal :

Prise en charge psychologique d'une maladie douloureuse, chronique et transmissible.

- Dr. Benoit la Roche,

Prise en charge médicamenteuse : Les enzymes pancréatiques : traitement de l'insuffisance pancréatique exocrine (stéatorrhée ou diarrhée grasseuse): Comment ça marche, comment les médicaments sont-ils fabriqués, comment doit-on les prendre ?

- Dr. Vinciane Rebours :

l'étude clinique sur les antioxydants dans ses formes douloureuses de PC.

A l'issue de cette matinée, les participants se retrouvent autour d'un large buffet offert par l'APCH avant la reprise des débats.

- Pr. Claude Ferec :

Les maladies génétiques aujourd'hui, la Pancréatite Chronique Héréditaire. Génétique de la Pancréatite Chronique Héréditaire et Recherche et point sur la recherche génétique.

- Pr. Dominique Stoppa-Lyonnet :

Diagnostic prénatal, Diagnostic préimplantatoire (D.P.N, le D.P.I.) et maladies génétiques.

- Fondation Groupama, Madame Régine Sécher, présente la Fondation Groupama, (partenaire de cette table ronde)

A l'issue de ces différentes interventions, un très libre débat s'instaure entre les patients et les médecins et intervenants, ces derniers répondant de manière très claire à toutes les questions posées.



Juin 2012 : Mission Inserm Associations lance :

ScienSAs'

Scientifiques Seniors et Associations de malades

Réseau d'échange entre scientifiques à la retraite et associations de malades. L'APCH est inscrite dans ce réseau.

<http://www.sciensass.net/>

Le **20 juin 2012** : **EURORDIS** a préparé un document avec une série de questions-réponses pour vous aider à comprendre la législation européenne sur les soins transfrontaliers et pour s'assurer que sa transposition à l'échelle nationale est favorable aux patients atteints de maladie rare. La Directive relative à l'application des droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers a été officiellement adoptée en mars 2011. Elle vise à aider les malades à exercer leur droit au remboursement de soins de santé reçus dans un autre pays de l'UE. Cet aspect est essentiel pour les patients atteints de maladie rare...

ORPHANET : Le rapport **EUCERD 2012** sur l'état de l'art des activités relatives aux maladies rares en Europe est désormais en ligne. Produit par le Secrétariat Scientifique du Comité d'Experts Maladies Rares de l'Union Européenne (EUCERD), il fournit un aperçu complet des activités relatives aux maladies rares et aux médicaments orphelins menées par l'UE et les Etats membres jusqu'à la fin de l'année 2011. Il est composé de cinq volumes cette année ; le volume II « *Key Developments in the Field of Rare Diseases in Europe in 2011* », est particulièrement approprié pour ceux qui ont lu les rapports précédents car il ne contient que les faits nouveaux de l'année 2011. Parmi les sujets présentés, on trouve le développement des centres d'expertise, les registres, les tests génétiques, les activités des organisations de patients, les recommandations, les initiatives éducatives, les mécanismes de financement et de recherche, la participation à des projets européens, les événements et conférences autour des maladies rares, la disponibilité, le remboursement, les politiques tarifaires des médicaments orphelins ainsi que les services sociaux spécialisés. Chaque partie du rapport comprend une bibliographie des sources utilisées, y compris une liste de tous les documents issus de la Commission européenne, une liste de sites internet par pays contenant des sources nationales d'informations relatives aux maladies rares ainsi que des liens vers des documents concernant les plans nationaux pour les maladies rares. Le rapport fournit également la liste des contributeurs par pays et mentionne les autorités de validation de chaque pays. Il est disponible en libre accès sur le site de l'EUCERD. [En savoir plus](#)

Le **8 décembre 2012** : La Marche des maladies rares, organisée par l'Alliance des Maladies Rares, à Paris fut un succès :



www.alliance-maladies-rares.org/

Le **14 décembre 2012**, Concert exceptionnel au profit de l'APCH :

Veille scientifique 2012.

Quelles sont les nouvelles données au sujet de la pancréatite héréditaire?

Comme tous les ans, de nombreux articles sont parus pour essayer de comprendre les mécanismes en cause au cours de la pancréatite héréditaire selon le type de mutation et du gène en cause. Ces articles étaient relatifs aux mutations du gène PRSS1, le plus impliqué dans la pancréatite héréditaire mais également au sujet des gènes plus rarement en cause comme SPINK1 et CTSC.

Ainsi de nouvelles données sont connues sur la pancréatite dite tropicale, qui est une forme de pancréatite chronique très calcifiante et mutilante très fréquente en Inde. Ces pancréatites sont en fait dues à une association de plusieurs mutations des gènes CTSC, SPINK1 et CFTR (gène codant pour la mucoviscidose) chez un même patient. Ces pancréatites sont donc des pancréatites génétiques. Une origine environnementale peut être maintenant

écartée. En effet, le type d'alimentation (notamment le type de céréales) et les problèmes sanitaires liés à l'épuration de l'eau ont été longtemps incriminés.

De même certaines mutations sont plus fréquemment associées à des variations de l'anatomie des canaux du pancréas, favorisant ainsi les poussées de pancréatite aiguë. Les mutations mineures (qui s'expriment peu) du gène CFTR sont fréquentes en Occident et touchent une personne sur 25. Ces mutations pourraient être à l'origine de sécrétion pancréatique plus épaisses mais n'ont aucune conséquence clinique si elles ne sont pas associées à d'autres facteurs de risque de pancréatite. En cas de pancréatite à répétition, il a été démontré qu'elles étaient plus fréquemment associées à un pancréas divisum (présent dans 5 à 10% de la population générale) qui est une variante de l'anatomie du pancréas normal. Les sécrétions pancréatiques ne sont plus évacuées par le canal principal du pancréas mais par un canal plus fin. Cela favoriserait des pancréatites aiguës à répétition. En pratique, chez les patients très symptomatiques, on peut discuter d'agir par voie endoscopique pour élargir le canal et favoriser l'écoulement du suc pancréatique.

Une grande découverte très récente n'est pas directement liée aux pancréatites héréditaires mais explique comment les anomalies génétiques altèrent le bon fonctionnement du pancréas. L'alcoolisme chronique est la cause principale de pancréatite chronique en Occident, cependant seuls 5% des alcooliques chroniques développent une atteinte pancréatique. Une équipe américaine a mis en évidence des mutations plus fréquentes d'un gène du chromosome sexuel X chez les patients alcooliques atteints de pancréatite. Pour être malades, les femmes qui ont 2 chromosomes sexuels X doivent avoir une mutation sur chaque chromosome, alors que chez les hommes qui n'ont qu'un chromosome X, une seule mutation est nécessaire. Cette mutation rend plus sensible le pancréas à la toxicité

de l'alcool ; cela explique aussi que la pancréatite chronique alcoolique est plus fréquente chez les hommes. La recherche de ces mutations n'a pas encore été réalisée chez les patients ayant une pancréatite héréditaire mais devrait être faite très prochainement.

Enfin l'étude Européenne pour l'étude des traitements anti oxydants (vitamine C, Sélénium, bêta carotène...) ou à base de magnésium chez les patients ayant une pancréatite chronique héréditaire douloureuse se poursuit à l'hôpital Beaujon (Clichy, 92). Tous les patients souhaitant participer sont les bienvenus et pourront ainsi bénéficier d'un nouveau traitement dont le but est de diminuer l'inflammation chronique du pancréas et ainsi les poussées. Tous les patients présentant des douleurs chroniques dans le cadre de la pancréatite héréditaire peuvent être inclus. Le traitement est de 12 mois avec une visite trimestrielle de suivi pendant ces 12 mois. Actuellement une vingtaine de patients est en cours de traitement.

Dr Vinciane Rebours, service de Gastroentérologie et Pancréatologie. Hôpital BEAUJON, Clichy (92110).
vinciane.rebours@bjn.aphp.fr

Toute l'équipe de l'APCH vous présente ses vœux pour cette nouvelle année.

A votre écoute,

Bien cordialement,

Nadine Meslet
Présidente

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 Cîteaux - 92130 Issy les Moulineaux
Tél. 01 46 42 61 07
e-mail : pancreasgene@aol.com
www.association-apch.org