

100

Pancreatic Rare Diseases

Centre de référence des maladies rares



FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

Listing des pathologies rares du CRMR PaRaDis

En italique = codes ORPHA à indiquer par défaut car code correspondant à la pathologie n'existent pas

PATHOLOGIE	CODE ORPHA	PATHOLOGIE	CODE ORPHA
PCH liées à PRSS1	103918	Pancréatites aiguës ou chroniques idiopathiques ou IPE sans étiologie	675
PCH liées à SPINK1	103918	Pancréatites par dysfonction du sphincter d'Oddi (DSO)	675
PCH liées à CFTR	586	Pancréatites secondaires au pancréas annulaire	675
PCH liées à CTSC	676 (=générique)	Pancréatites secondaires à ansa pancreatica ou divisum	675
PCH liées à CPA1 ou liées à CASR ou à TRPV6	676 (=générique)	Pancréatite liée au syndrome Low Phospholipid-Associated Cholelithiasis (L-PAC)	69663
PAI type 1 à IgG4	280302	Syndrome de Shwachman-Diamond (SDS)	811
PAI type 2	280315	Syndrome de Johanson-Blizzard	2315
PAI indéterminée	280315	Cystadénomes séreux	424073
Pancréatites secondaires aux hypercalcémies primaires et secondaires	444490	Cystadénomes mucineux	424053
Pancréatites sur hypertriglycéridémie (HTG)	444490	Kyste lympho-épithélial	313906
Pancréatites secondaires au déficit en lipoprotéine lipase (Syndrome FCS)	444490	Transformation kystique des acini (TKA)	313906
Pancréatites secondaires au déficit en Colipase	309108	Lymphangiome pancréatique	313906
Déficit combiné en lipase-colipase pancréatique	309111	Dystrophie kystique sur pancréas aberrant (DKPA)	313906
Déficit en triacylglycérol lipase pancréatique	309031	Kyste pancréatique congénital	313906
Tumeur pseudo-papillaire et solide du pancréas (TPPS)	424065	Carcinome pancréatique familial (CaPaFa)	1333

L'errance et l'impasse diagnostique pour le CRMR PaRaDis

Quelles sont les maladies pouvant être concernées par l'errance et/ou l'impasse diagnostique ?

- ✓ Toutes les **Pancréatites Aigues (PA)** ou **Pancréatites Chroniques (PC)** dites idiopathiques après un bilan complet négatif (6 mois) pour éliminer les causes suivantes : alcoolisme chronique, tumeur bénigne (TNE ou tumeur kystique), génétique (panel de 8 gènes en 2022), métabolique, morphologique (malformation), auto immune

Pour les PAPC, le CRMR PaRaDis a défini :

- ✓ **Âge aux premiers signes** = âge de la première pancréatite aigüe
- ✓ **Âge au diagnostic** = pour les PAPC idiopathiques, l'âge au diagnostic correspond à l'âge après la réalisation du bilan complet négatif
- ✓ **Pas de diagnostic en cours** car la suspicion arrive avec la réalisation des examens
- ✓ **Pas de diagnostic indéterminé** car les PAPC idiopathiques correspondent aux formes sans cause retrouvée

Centre de référence des maladies rares

PAPC idiopathiques (1/2)

DIAGNOSTIC PROBABLE ($\geq$ à 2 pancréatites aiguës ; bilan en cours (3-6 mois))

1. Cocher le niveau d'assertion « probable »
2. Préciser les examens réalisés
3. Il n'existe pas de code ORPHA pour les PAPC idiopathiques, indiquer dans le champ « maladie rare (Orphanet) » le code **ORPHA 64740 : Pancréatite aiguë récurrente (non-rare en Europe)**
4. Remplir le champ « description clinique » :

Statut actuel du diagnostic *

En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
----------	-----------------	----------	-------------

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

☒ Biochimique ☒ Biologique ☒ Clinique ☒ Exploration fonctionnelle ☒ Imagerie

Maladie rare (Orphanet)

NON RARE EN EUROPE : Pancréatite aiguë récurrente

Description clinique

☒ Pancréatite aiguë idiopathique ☒ Pancréatite chronique ☒ Epigastric pain

☒ Douleurs abdominales, autres et non précisées

Signes cliniques pouvant correspondre à la pathologie (liste non exhaustive) :

- **CIM-10 K85.0 (Pancréatite aiguë idiopathique)**
- **HPO 0006280 (pancréatite chronique)**
- **HPO 0410019 (epigastric pain)**
- **CIM-10 R10.4 (douleurs abdominales, autres et non précisées)**

5. Saisir les descriptions sans code HPO ou CIM-10 dans la case commentaire (possible création de codes HPO - voir avec la filière)

Commentaire

PAPC idiopathique

Le niveau d'assertion doit être réévalué au minimum une fois par an.



FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

PAPC idiopathiques (2/2)

DIAGNOSTIC CONFIRMÉ (bilan terminé ayant écarté toute autre cause)

1. Cocher le niveau d'assertion « confirmé »
2. Préciser les examens réalisés
3. Il n'existe pas de code ORPHA pour les PAPC idiopathiques, indiquer dans le champ « maladie rare (Orphanet) » le code **ORPHA 64740 : Pancréatite aiguë récurrente (non-rare en Europe)**
4. Remplir le champ « description clinique » :

Statut actuel du diagnostic *

En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
----------	----------	-----------------	-------------

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

☒ Biochimique ☒ Biologique ☒ Clinique ☒ Exploration fonctionnelle ☒ Imagerie ☒ génétique

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)

Maladie rare (Orphanet)

NON RARE EN EUROPE : Pancréatite aiguë récurrente

Description clinique

☒ Pancréatite aiguë idiopathique ☒ Pancréatite chronique ☒ Epigastric pain

☒ Douleurs abdominales, autres et non précisées ☒ Calcification pancréatique

☒ Increased circulating pancreatic triacylglycerol lipase level

Signes cliniques pouvant correspondre à la pathologie (liste non exhaustive) :

- **CIM-10 K85.0 (Pancréatite aiguë idiopathique)**
- **HPO 0006280 (pancréatite chronique)**
- **HPO 0410019 (epigastric pain)**
- **CIM-10 R10.4 (douleurs abdominales, autres et non précisées)**
- **HPO 0032932 (increased circulating pancreatic triacylglycerol lipase level)**
- **HPO 0005213 (calcification pancréatique)**

5. Saisir les descriptions sans code HPO ou CIM-10 dans la case commentaire (possible création de codes HPO - voir avec la filière)

Commentaire

pas de cause génétique identifiée; pas d'hypercalcémie chronique; pas de cause auto-immune; pas d'obstruction; pancréatite chronique idiopathique