



COMPTE-RENDU DES 4^{èmes} ASSISES NATIONALES DES POIC

HÔPITAL ROBERT DEBRÉ – 4 JUIN 2019

4^{ème} assises des POIC

« EN ROUTE VERS LE PNDS »

4 juin 2019

Hôpital Robert Debré

Comité d'Organisation :

Dr Marc BELLAICHE – Hôpital Robert Debré – APHP - PARIS

Pascal de SANTA BARBARA – INSERM U1046 MONTPELLIER

John RENDU – CHR GRENOBLE-ALPES

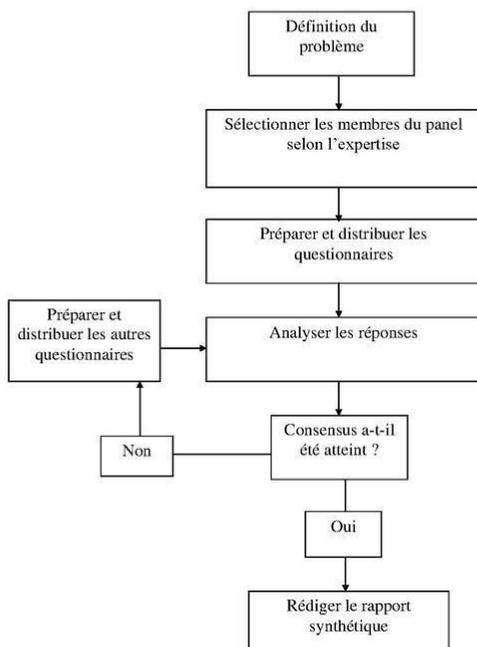
Laurence LANÇON - ASSOCIATION DES POIC

INTRODUCTION : Dr Marc BELLAICHE

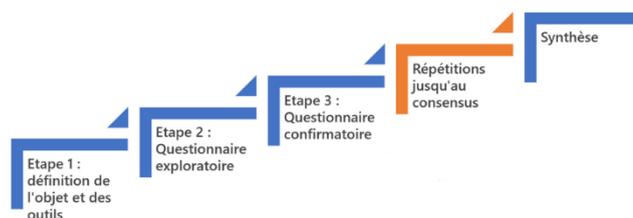
Le syndrome de Pseudo Obstruction Intestinale Chronique est une maladie rare, comme le démontrent les chiffres. Au Japon, on compte un cas pour 100 000 personnes. Aux États-Unis, ce sont environ 100 enfants qui naissent chaque année avec ce syndrome. C'est 5 à 10 fois moins que pour la maladie d'Hirschsprung. En 2018, on y recensait 937 cas de CIPO (Chronic Intestinal Pseudo Obstruction = POIC adultes) et 255 PIPO (Paediatric Intestinal Pseudo Obstruction = POIC enfants), alors qu'on comptait dans un même temps 1390 cas de maladie de Krabbe ou 3343 cas de syndrome de Wiskott-Aldrich.

La rareté de cette pathologie entraîne de fait un défaut de publications dans ce domaine.

Afin de parvenir à un consensus en matière de diagnostic et de prise en charge des malades, une consultation a été initiée selon la méthode Delphi :



Actuellement, le processus en est à l'étape 2 : les questionnaires sont en cours d'analyse.



« Personne ne détient la vérité dans cette maladie. Partageons ensemble nos expériences et expertises »

Voilà ce que pourrait être le fil conducteur de ces 4èmes Assises.

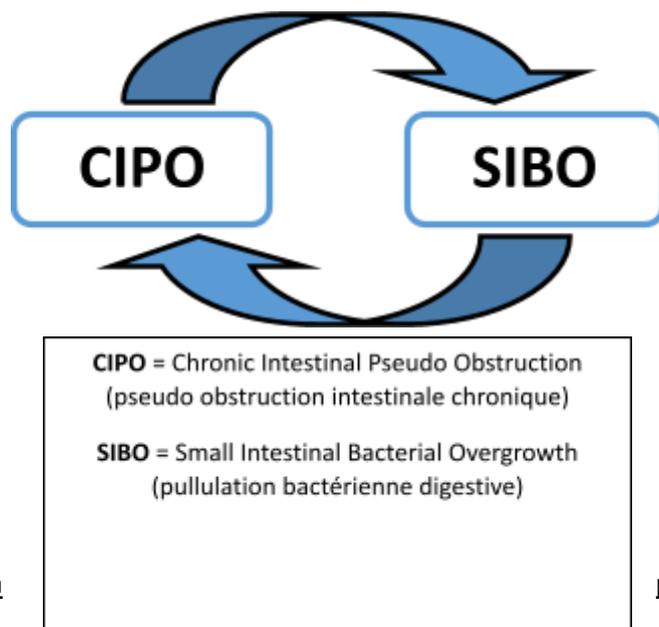
LE RÔLE DU MICROBIOTE INTESTINAL : Dr Alexis MOSCA – Hôpital Robert DEBRÉ

On constate depuis quelques années une inflation des publications relatives au microbiote intestinal et ses liens avec différentes pathologies, allant de la migraine à la fracture du col du fémur. Cependant, une seule étude concerne le lien entre microbiote et POIC.

Il apparaît que de nombreux patients (40 à 50%) reçoivent à un moment ou un autre de leur parcours des antibiotiques et/ou des probiotiques pour pallier la pullulation microbienne liée à la POIC ou améliorer la motricité digestive.

1) Mais quel est le lien entre le microbiote et la motricité digestive ?

Cas habituel chez les patients atteints de POIC, le ralentissement du transit implique une pullulation bactérienne intestinale, elle-même responsable d'un ralentissement du transit.



2) Comment évaluer la digestive (SIBO) ?

pullulation bactérienne

Il faut rappeler que des bactéries sont naturellement présentes, selon des types et proportions variables, tout au long du tube digestif.

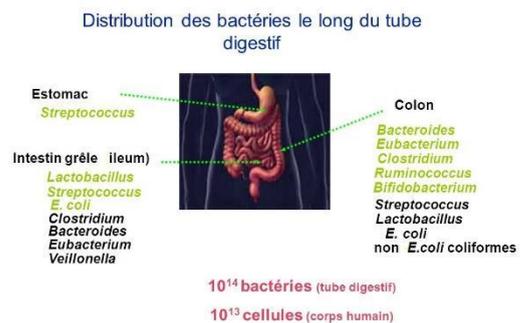
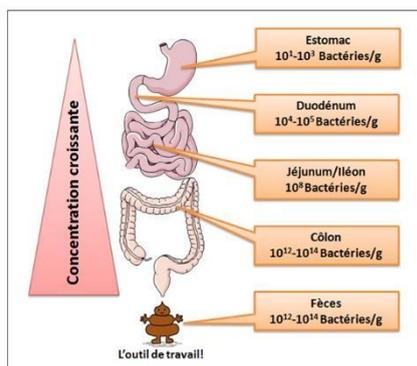


Figure 1: Répartition de la quantité de bactéries le long du tractus digestif

L'activité de ces bactéries génère la production de gaz comme l'hydrogène ou le méthane. Ainsi, on peut mesurer la présence de ces gaz dans l'air expiré pour évaluer le nombre et le type de bactéries présentes au long du tube digestif. C'est ce qu'on appelle le « Breath Test », un examen non invasif consistant en un recueil de l'air expiré dans un masque après l'absorption de sucre.

3) Quelles sont les solutions étudiées pour traiter la pullulation bactérienne dans les troubles fonctionnels intestinaux ?

Les antibiotiques : Si les études sont contrastées, on constate globalement une amélioration après un traitement antibiotique de type Bactrim, Flagyl ou Augmentin par exemple.

Les probiotiques : De nombreux malades prennent des probiotiques, qu'ils soient prescrits ou en automédication. Les études ne montrent pas d'amélioration dans le cadre de l'utilisation de probiotiques. Cependant, des effets délétères ont été constatés et objectivés par une étude de 2018: chez certaines personnes, la prise de probiotiques favorise la production d'acide D-Lactique responsable d'une acidose D-lactique menant à des états de confusion, sensation de « brouillard », voire de coma. Les probiotiques sont donc à utiliser avec la plus grande prudence, d'autant qu'en tant que compléments alimentaires, leur composition n'est pas contrôlée. Un dosage annuel de l'acide d-lactique dans les urines serait pertinent chez les patients POIC.

La transplantation de microbiote fécal (TMF) : Elle a davantage de bénéfice qu'un traitement antibiotique dans certains cas. Elle peut se faire selon plusieurs procédés : sous fibroscopie, par l'intermédiaire d'une sonde naso-jéjunale ou par la prise de gélules congelées.

Si une étude menée sur 60 patients souffrant de constipation (POIC ou non) a montré l'absence d'amélioration des symptômes, une étude a été menée sur 9 patients adultes atteints de POIC avec pullulation bactérienne intestinale non porteurs de dérivation digestive a montré des résultats plus encourageants.

Elle consistait en une transplantation par jour par voie naso-jéjunale pendant 6 jours, puis d'un suivi sur 8 semaines. Sur 8 patients ayant suivi la totalité du traitement, la pullulation persiste pour seulement 2 d'entre eux. Il a aussi été constaté une diminution de la dilatation des anses digestives chez les patients.

4) Quelles conclusions ?

- Le microbiote pourrait influencer la motricité digestive.
- En cas de pullulation bactérienne objectivée par un breath test (test respiratoire), certains antibiotiques peuvent améliorer les symptômes. Les probiotiques ne doivent être utilisés qu'après avis d'un médecin pour prévenir les risques d'acidose d-lactique.
- La transplantation de microbiote fécal (TMF) pourrait peut-être présenter un intérêt chez les patients souffrant de POIC. La question de la possibilité de mener une étude est évoquée.

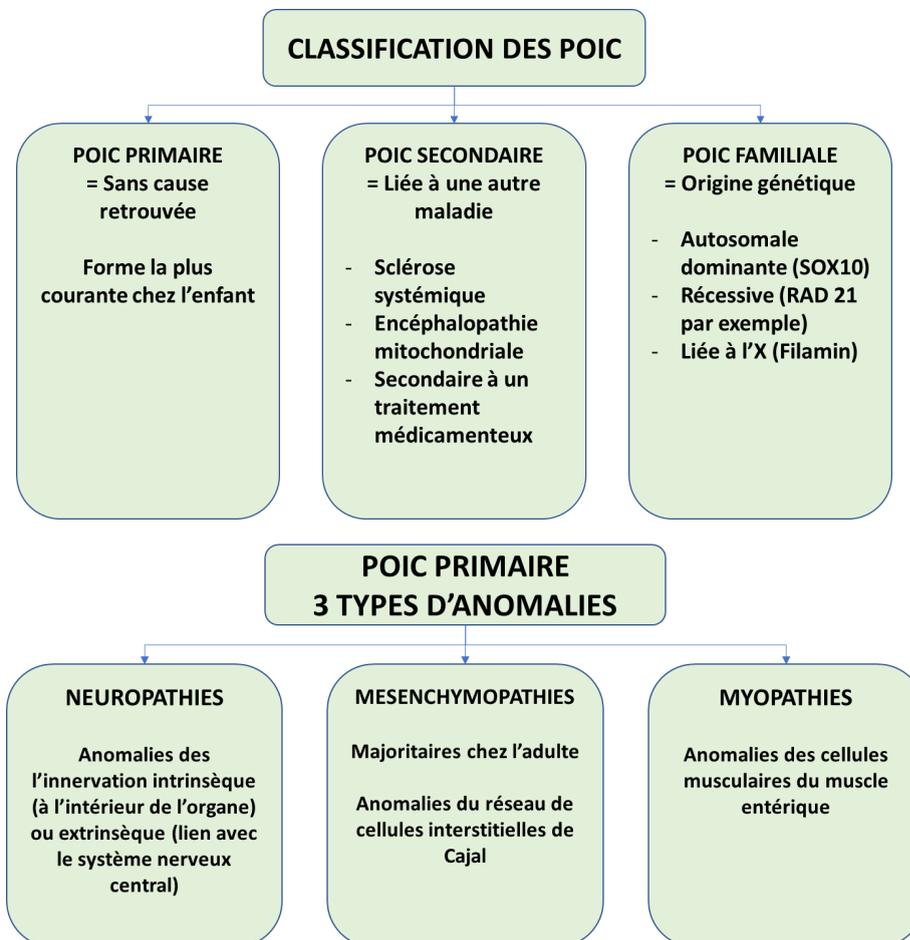
ANATOMOPATHOLOGIE DES POIC : Dr Dominique BERREBI / Dr Dominique CAZALS

Partie 1 : D'un point de vue Pédiatrique : Dr Dominique BERREBI – Hôpital Robert DEBRÉ

1) Rappel et classification

Le syndrome POIC se caractérise par des anomalies très hétérogènes et sévères qui entraînent une perte de la contractilité musculaire intestinale. Ces anomalies peuvent atteindre tous les segments du système digestif, mais le grêle et le colon sont principalement touchés.

Le diagnostic est surtout clinique : des anomalies fonctionnelles de la motricité digestive sont objectivées sans qu'un obstacle organique soit identifié.



2) L'anatomopathologie outil de diagnostic

Les biopsies sont le plus souvent réalisées chez l'enfant pour éliminer le diagnostic de maladie de Hirschsprung caractérisée par une absence de neurones (aganglionnose). Elles peuvent aussi être pratiquées à l'occasion de chirurgie de dérivation.

Des cas cliniques ont été présentés afin de préciser la démarche diagnostique, et plus particulièrement sur les neuropathies. Selon que les analyses présentent absence, une diminution, une augmentation ou une perte de neurones, des anomalies de leur structure ou des neurotransmetteurs ou encore leur immaturité, le diagnostic s'orientera vers différentes pathologies.

De même, les anomalies des muscles orienteront plutôt vers des myopathies. Par exemple une perte de l'expression de l'actine alpha musculaire lisse est retrouvée dans les POIC microcolon-megavessie.

3) Conclusion

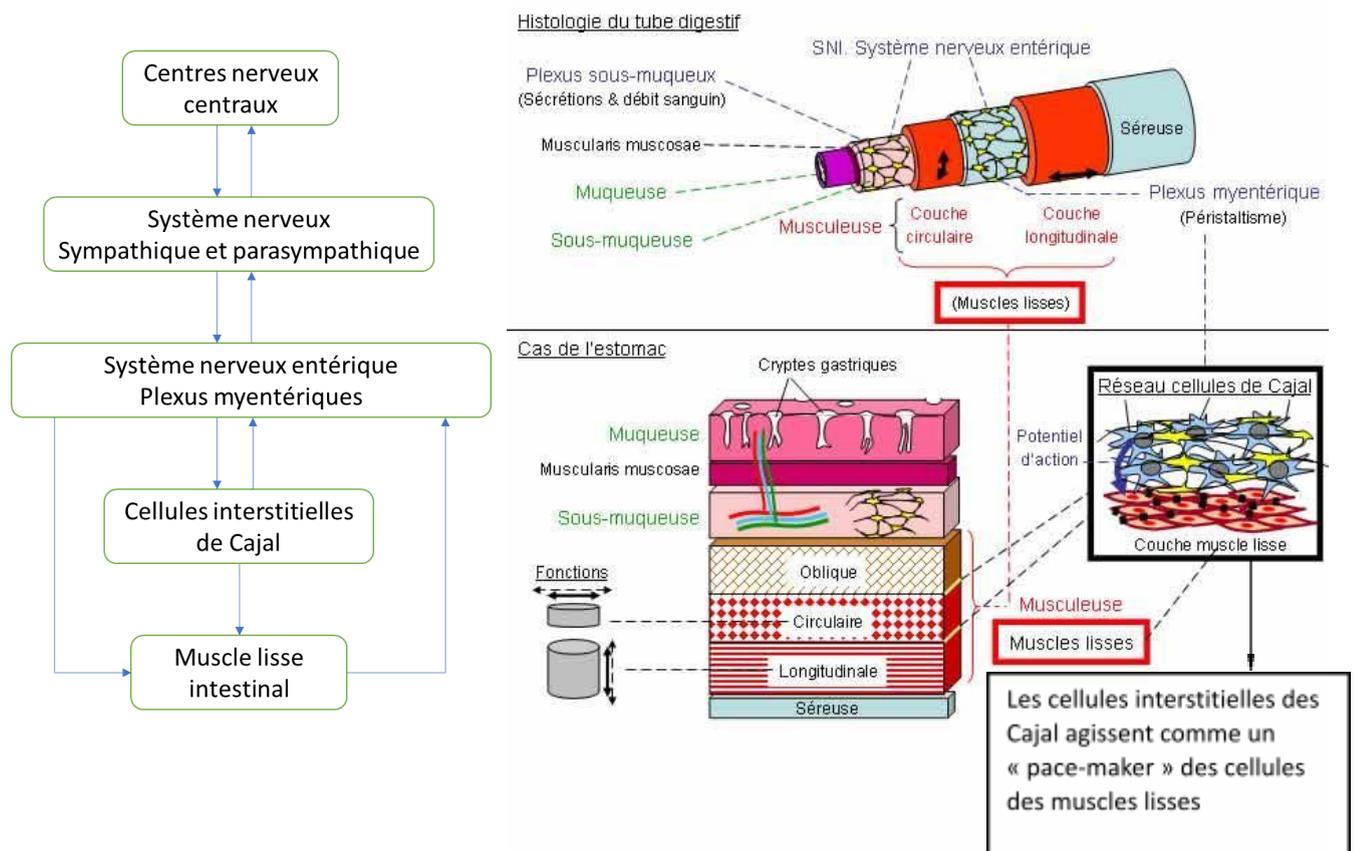
La biopsie complète le diagnostic qui est essentiellement clinique. Elle permet, selon les cas, d'obtenir des informations pathologiques et d'éliminer certains diagnostics (Hirschsprung par exemple).

S'il y a pour le moment trop peu de références chez l'enfant, il est important de poursuivre les analyses.

L'importance de faire pratiquer les biopsies par un centre expert a été rappelée : le type de prélèvement (totalité de la paroi), les marqueurs utilisés et les éléments de comparaisons par rapport aux patients « sains » sont déterminants pour une bonne analyse des tissus et donc un diagnostic plus précis.

Partie 2 : D'un point de vue adulte : Dr Dominique CAZALS – Hôpital Beaujon

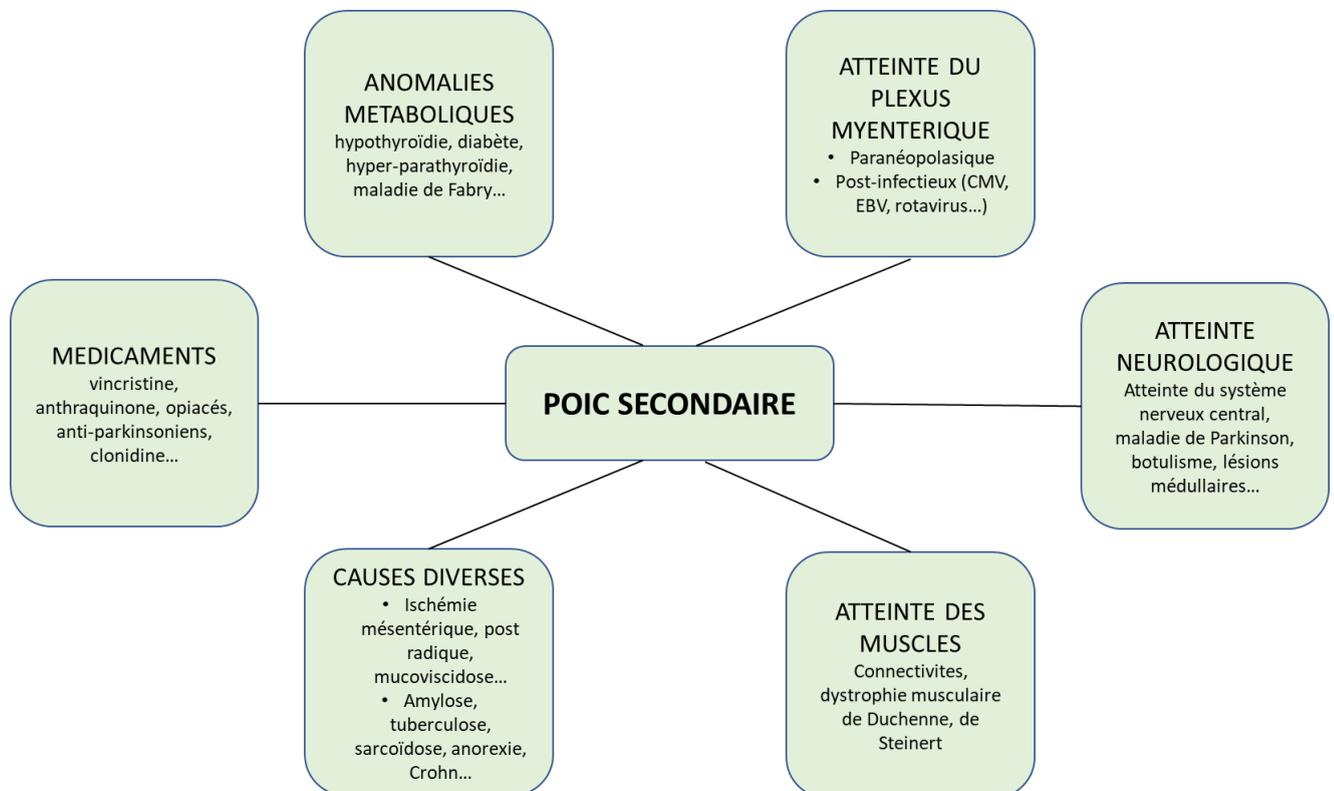
1) La motricité digestive : physiologie et mécanisme



2) La démarche diagnostique

Les biopsies sont moins nombreuses chez l'adulte car les actes chirurgicaux au cours desquels des biopsies seraient susceptibles d'être réalisées sont plus rares. De plus, les risques d'effets délétères liés aux chirurgies conjugués à l'absence de traitement des POIC donnent peu d'arguments en faveur de la réalisation des biopsies isolées.

Devant des signes chroniques d'occlusion intestinale, la première étape est d'éliminer un obstacle mécanique par le biais de l'imagerie médicale ou d'endoscopie. Si une chirurgie est nécessaire, une biopsie devrait être réalisée. Après un bilan clinique, si une POIC est diagnostiquée, des analyses biologiques, des explorations motrices (manométries) et spécifiques pourront permettre de déterminer s'il s'agit d'une forme primaire ou secondaire.



3) L'examen histologique

L'examen histologique (biopsie) doit être effectué sur un prélèvement de paroi digestive d'au moins 2cm et faire l'objet d'un immunomarquage systématique. Il va permettre la classification morphologique de la POIC : neurogène (neurones), myogène (muscle) ou mixte.

L'histologie standard va permettre l'analyse du plexus myentérique (ganglions, neurones, inclusions nucléaires, hypertrophie Schwannienne, inflammation...) et de la musculature (atrophie ? fibrose ? vacuolisation ? inflammation ?). L'immunohistochimie (IHC) montrera une atteinte neuronale ou myopathique (hypoganglionnose, déficit en cellules interstitielles de Cajal...)

Dans une étude sur 22 cas de POIC primaires entre 1990 et 2007, adultes et enfants, l'immunomarquage a permis de retrouver des lésions neuro-musculaires chez 13 des 22 patients (9 POIC myogène, 2 POIC neurogène, 2 POIC mixte).

Les POIC adultes sont majoritairement d'origine myogène (1/2 cas). Les formes neurogènes représentent 1/3 des cas. Des anomalies du réseau de cellules interstitielles de Cajal sont retrouvées dans 50% des cas.

Dans 40% des cas de POIC, l'histologie standard et l'immunohistochimie ne montrent aucune anomalie.

4) Conclusion

Le syndrome POIC est une maladie rare, grave, de diagnostic difficile, pour laquelle existent des progrès diagnostiques mais pas thérapeutiques.

Une orientation en consultation génétique devrait être proposée pour qu'un séquençage complet d'exome (WES) soit pratiqué (recherche mutation filamin A, ACTG2, thymidine, phosphorylase/polymérase λ , SGOL1, RAD21)

LE RÔLE DE LA CHIRURGIE DANS LES POIC – Dr Sabine IRTAN (Hôpital TROUSSEAU) et Dr Arnaud BONNARD (Hôpital Robert DEBRÉ)

1) Introduction : A quels moments la chirurgie intervient-elle ?

Le chirurgien intervient à différents stades de la prise en charge des POIC, face à des épisodes occlusifs répétés :

- Au moment du diagnostic pour écarter la présence d'un obstacle mécanique entraînant une occlusion. Cette occlusion mécanique peut avoir une cause congénitale (atrésie, hernies internes...) ou être liée à une précédente chirurgie.
- Lors de la prise en charge des épisodes occlusifs pour lever chirurgicalement l'occlusion et mettre en place une dérivation.

Un acte chirurgical chez un patient POIC est toujours difficile. Les laparotomies itératives génèrent des adhérences qui vont rendre le geste opératoire plus délicat. C'est pourquoi chaque geste doit être discuté en équipe et les méthodes mini-invasives comme la laparoscopie doivent être privilégiées.

2) Quels sont les risques liés à la chirurgie ?

Les temps opératoires sont généralement longs car il est nécessaire pour le chirurgien de pratiquer une viscérolyse étendue (section des multiples adhérences liées aux précédentes chirurgies). Les risques d'hémorragie sont augmentés.

D'autre part, chaque intervention peut générer de nouvelles brides qui seront responsables de nouvelles occlusions.

C'est ce qu'on appelle les risques iatrogènes.

3) Quelles chirurgies dans le parcours de prise en charge ?

a) Au diagnostic

Face à la répétition d'épisodes occlusifs, de vomissements bilieux, de ballonnements ou en présence d'une mégavessie, il peut être décidé de procéder à une biopsie chirurgicale que ce soit au niveau du rectum, du colon ou de l'intestin grêle. Ces biopsies profondes permettent d'éliminer les anomalies d'innervation typiques de la maladie de Hirschsprung et d'avoir des éléments diagnostiques en faveur d'un syndrome POIC. Elles sont plus significatives que les biopsies par aspiration de la muqueuse rectale qui restent plus superficielles.

Si elles peuvent être réalisées de manière isolée, les biopsies sont souvent pratiquées au cours d'une intervention visant à mettre en place une dérivation (stomie).

b) Au cours de la prise en charge

□ Dérivation chirurgicale et ses complications

La mise en place d'une dérivation chirurgicale est une des principales causes de recours à la chirurgie.

Cette dérivation est le plus souvent une iléostomie terminale. En effet, la colostomie est généralement inefficace avec une persistance des symptômes. Une iléostomie terminale, à 15/20 cm de la valve iléo-caecale (jonction grêle/colon) semble être la plus recommandée, d'une part car elle laisse suffisamment de grêle pour permettre une alimentation orale ou entérale (pas de dépendance à la nutrition parentérale) et d'autre part car la valve iléo-caecale est préservée en cas de remise en continuité ultérieure.

Toutefois, l'emplacement idéal de cette iléostomie reste difficile à déterminer et il peut arriver qu'il soit nécessaire de la déplacer au cours de la prise en charge lorsque de nouveaux épisodes occlusifs surviennent.

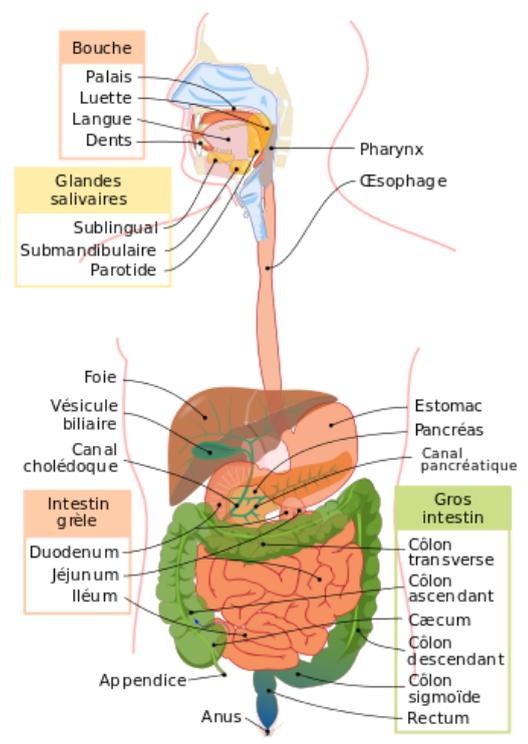
Il est aussi fréquent qu'il soit nécessaire de reprendre les iléostomies à la suite d'un prolapsus.

□ Gastrostomie / Jéjunostomie

Une autre indication de chirurgie est la mise en place d'une gastrostomie, le plus souvent de décharge. Elle permet de vidanger l'estomac des patients souffrant de gastroparésie. La gastro-jéjunostomie permet quant à elle à la fois la décompression de l'estomac et l'alimentation jéjunale qui est globalement mieux tolérée que par une gastrostomie. La jéjunostomie d'alimentation peut également être proposée.

□ Remise en continuité / Résection

Lorsque la situation est stable depuis plusieurs années avec une stomie, l'indication d'une remise en continuité (avec ou sans résection) peut être discutée avec l'ensemble de l'équipe et les parents. Toutefois, la réussite de ces remises en continuité est très inconstante et il n'est pas rare de devoir refaire une stomie après l'échec d'une remise en continuité.



Il peut aussi être nécessaire de recourir à une résection de différentes parties de l'intestin, notamment lorsque des complications surviennent au niveau de l'intestin exclu.

□ Occlusions sur brides / volvulus

Comme cela a déjà été dit, les occlusions sur brides sont fréquentes du fait des nombreuses chirurgies digestives réalisées. Une viscérolyse est alors indiquée.

Le taux de malrotation du grêle chez les enfants atteints de POIC est élevé avec environ 36% présentant cette anomalie. Le volvulus est donc une cause fréquente d'occlusion nécessitant une chirurgie.

3) La transplantation intestinale

Elle est réservée aux patients qui présentent des complications liées à la nutrition parentérale prolongée : thrombose vasculaire rendant impossible la pose d'un nouveau cathéter central, nombreuses infections sur le cathéter central ou les complications hépatiques (dans ce cas, une transplantation hépatique y est associée).

Chez l'adulte, 8% des patients ayant subi une transplantation intestinale avaient une POIC. Une étude menée en 2005 à Toronto montrait un taux de survie du malade de 70% à un an et de 53% à 3 ans.

A Necker, il a été observé de moins bons résultats sur les transplantations intestinales en cas de POIC qu'en cas de Hirschsprung.

En conclusion, la POIC n'est pas une bonne indication pour la transplantation intestinale.

4) Conclusion

La chirurgie des POIC est difficile. Les indications doivent être discutées en équipe pluridisciplinaire avec les gastro-entérologues, les stomathérapeutes, les pédiatres et les chirurgiens. Il est important d'associer les parents à la prise de décision.

La balance rapport bénéfice / risque doit être étudiée. Les risques sont parfois élevés pour un bénéfice pas toujours évident.

EXPLORATIONS FONCTIONNELLES DIGESTIVES – Dr Guillaume GOURCEROL – CHU ROUEN

« La manométrie est la mesure des pressions dans différentes parties du tube digestif. Elle est pratiquée en faisant passer un cathéter contenant des capteurs de pression par le nez ou l'anus et placés dans la lumière de l'organe à étudier. La manométrie est habituellement réalisée pour dépister les troubles de la motricité chez le patient ne présentant pas de lésion structurelle aux autres examens. La manométrie est utilisée dans l'œsophage, l'estomac et le duodénum, le sphincter d'Oddi et le rectum. À part une gêne mineure, les complications sont très rares. Les patients doivent être strictement à jeun à partir de minuit » Walter W. Chan, MD, MPH

Pour la manométrie du grêle, les capteurs sont positionnés au niveau du duodénum.

1) Dans quels cas réaliser une manométrie du grêle ?

Une manométrie du grêle est indiquée en cas de suspicion de POIC face à des épisodes occlusifs à répétition, en cas de dyspepsie (troubles de la digestion : nausées, douleurs, ballonnements, brûlures

d'estomac, perte d'appétit...) ou d'intolérance alimentaire sans syndrome occlusif, en cas de sclérodermie, dans le cadre d'une inertie colique ou d'un bilan pré-chirurgical (la POIC est une contre-indication à la chirurgie) ou enfin pour rechercher des arguments en faveur d'une dysautonomie (anomalie de fonctionnement du système nerveux autonome) en cas de diarrhées.

2) Pourquoi réaliser une manométrie du grêle ?

L'intestin grêle est le principal siège de l'atteinte motrice et donc des épisodes occlusifs à répétition. Il est également atteint plus précocement que les autres organes comme l'œsophage. La motricité du duodénum est liée à celle du reste du grêle. Donc, si la motricité du duodénum est normale, celle de l'ensemble du grêle l'est aussi.

Une manométrie du grêle normale élimine une POIC.

3) Quels sont les critères de normalité d'une manométrie du grêle et les éléments en faveur d'une POIC ?

On appelle complexe moteur migrant (CMM) l'activité contractile digestive entre les prises alimentaires. Elle est répartie en trois phases :

- Phase I : ondes lentes, contractions non propagées : pas d'action mécanique.
- Phase II : ondes lentes et ondes rapides, action mécanique de brassage par contractions non ou peu propagées, intermittentes et irrégulières.
- Phase III : activité maximale, contractions propagées : action de « balayage » des résidus.

Cette alternance d'activité cesse lors de la prise alimentaire.

On considère qu'une manométrie du grêle est normale lorsque qu'il est observé :

- au moins une phase III sur 24h
- une alternance de l'activité motrice entre les repas
- des mesures d'index moteur, de contractions antrales et de contractions grêliques normales
- une absence de contractions simultanées supérieures à 8 secondes
- une absence de contractions « en salve »

En cas de POIC myogène, l'organisation de l'activité contractile est normale mais d'amplitude diminuée. En cas de POIC neurogène, l'amplitude est normale mais les phases III sont anormales ou absentes.

4) Comment réaliser une manométrie du grêle ?

La manométrie du grêle est un examen technique qui doit respecter des conditions précises pour être fiable. L'enregistrement doit avoir lieu sur une période de 24h comprenant une période de jeûne et une période post prandiale (après un repas). La sonde doit être positionnée par voie naso-jéjunale sous contrôle radio ou endoscopie.

Les échecs sont rares, mais peuvent être liés soit à une difficulté de positionnement de la sonde, soit à une mauvaise tolérance de la sonde par le patient.

5) La manométrie du grêle est-elle le meilleur outil de diagnostic ?

Sur les 264 manométries réalisées entre 2000 et 2019 par le CHU de Rouen, l'examen était normal dans 74% des cas. Une POIC a été diagnostiquée dans 13% des cas. Pour les 13% restant, l'examen n'a pas pu être mené du fait de l'échec de la mise en place de la sonde ou de sa mauvaise tolérance.

Une autre étude menée à Louvain sur 146 patients a conclu au diagnostic de 20 POIC dont 18 neurogènes.

Dans de nombreux cas, les signes cliniques tels que douleurs abdominales, constipation, diarrhée, gastroparésie, subocclusions... avaient conduit à une suspicion de POIC et parfois à la mise en route d'une nutrition artificielle. Après la manométrie, la POIC a pourtant été écartée. Le diagnostic sur les seuls critères cliniques semble donc insuffisant.

Les biopsies quant à elles sont invasives et risquées chez les patients atteints de POIC pour lesquels les chirurgies doivent être évitées.

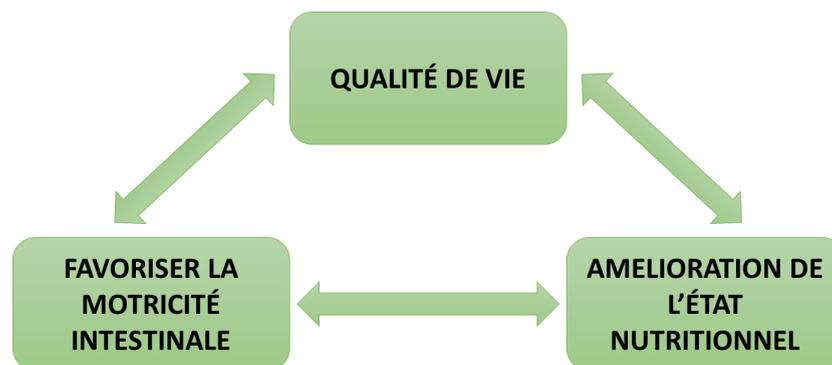
Les vidéocapsules endoscopiques et les capsules de « manométrie non invasive » (SmartPill) semble peu fiables, soit parce que les résultats ne sont pas reproductibles, soit parce que l'enregistrement peut être perturbé par des événements tels qu'une toux.

En conclusion, la manométrie du grêle serait le « moins mauvais » outil diagnostic car elle permet d'infirmer un diagnostic de POIC en cas de normalité des résultats et donc d'éviter le recours à une nutrition parentérale.

QUAND PROPOSER UNE ASSISTANCE NUTRITIONNELLE CHEZ LES POIC ? Dr Evelyne MARINIER – Dr Emmanuelle DUGELAY (Hôpital ROBERT DEBRE)

1) Quels sont les objectifs de la prise en charge nutritionnelle ?

La qualité de vie, l'état nutritionnel et la motricité intestinale sont liés entre eux et interdépendants. C'est pourquoi la prise en charge nutritionnelle doit remplir ces trois objectifs.



La dénutrition chez les POIC est multifactorielle et liée d'une part à la limitation des apports consécutives aux symptômes digestifs (nausées, vomissements, inconfort, douleurs, subocclusions...), d'autre part à la malabsorption induite par la dilatation intestinale causée par la pullulation bactérienne, l'altération de la muqueuse digestive et de la fonction intestinale. Ainsi, l'état de dénutrition peut s'installer rapidement, dès les premiers mois de vie.

2) La prise en charge nutritionnelle dans la littérature médicale

Peu de données sont disponibles dans la littérature médicale. Les cohortes d'adultes sont anciennes, peu nombreuses et plutôt axées sur la nutrition parentérale : les patients sous nutrition parentérale sont pris en charge dans des centres spécialisés et font l'objet d'un suivi particulier, ce qui facilite la collecte de données.

Une étude de 2009 sur 51 patients adultes montrait une amélioration de la survie lorsqu'une alimentation orale était préservée. Une étude de 1985 montrait quant à elle une amélioration de l'état nutritionnel et des symptômes digestifs sous nutrition parentérale.

Une étude de 1999 a montré une amélioration des symptômes digestifs en alimentation jéjunale par rapport à une alimentation entérale mais avec une augmentation des diarrhées.

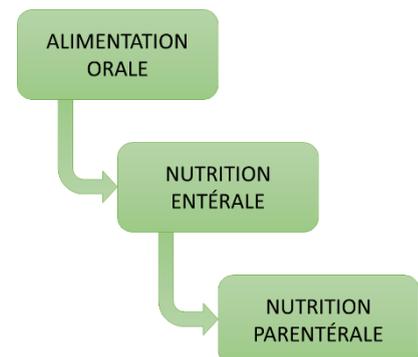
En ce qui concerne la gastroparésie (liée ou pas à une POIC), des études plus nombreuses avec des cohortes plus importantes ont été menées pour évaluer la nutrition jéjunale. Les résultats montraient globalement un bénéfice à la nutrition par voie jéjunale : meilleure tolérance de l'alimentation orale, amélioration de l'état nutritionnel mais majoration des diarrhées et vomissements.

En pédiatrie, les études sont également peu nombreuses et axées sur la nutrition parentérale.

3) Quelles stratégies de prise en charge ?

L'ESPGHAN (European Society for Paediatric Gastroenterology Hepatology and Nutrition) a émis des recommandations de prise en charge nutritionnelle des enfants atteints de POIC selon 3 principes :

- La motricité digestive est améliorée par une nutrition optimale et se détériore quand celle-ci est insuffisante ou inappropriée.
- Privilégier en première intention l'alimentation orale et/ou entérale selon la tolérance digestive
- Recourir à la nutrition parentérale en dernière intention dans les formes sévères



Il apparaît que 70% des patients atteints de POIC ont besoin d'une prise en charge nutritionnelle au cours de leur vie. Compte tenu des recommandations, une stratégie de prise en charge se dégage :

a) L'alimentation orale

L'alimentation orale est à privilégier en première intention, qu'elle soit exclusive ou partielle, dans la limite de la tolérance digestive. En effet, l'alimentation orale favorise les fonctions intestinales (péristaltisme, enzymes, bactéries...).

Il est recommandé d'avoir recours à une alimentation fractionnée (5 à 6 petits repas par jour), de privilégier les protéines et les aliments sous forme liquide, de limiter les lipides et les fibres qui ralentissent la vidange gastrique et d'éviter les glucides riches en fructose et/ou lactose qui augmentent l'inconfort digestif.

Un régime sans glucides fermentescibles (FODMAPS), comme préconisé dans les cas de syndrome du côlon irritable, pourrait être adapté. Les diététiciens qui connaissent bien ce régime peuvent accompagner les patients dans sa mise en place.

Une surveillance des apports en vitamines A D E K B9 et B12, avec supplémentation si nécessaire est conseillée.

Un risque de formation d'un bezoard (amas de débris dans l'estomac) existe en cas de gastroparésie et doit donc faire l'objet d'une vigilance particulière.

Une étude de 2014 sur 56 patients adultes a montré l'accélération de la vidange gastrique et l'amélioration des symptômes digestifs dans le cadre d'un régime semi-élémentaire (« small particals diet »).

Une étude de 2015 sur 12 patients a quant à elle montré qu'une alimentation peu grasse et liquide apportait un meilleur confort digestif qu'une alimentation grasse et solide.

Une étude de 2016 sur 99 patients a montré le bénéfice de l'éviction du lactose sur les symptômes digestifs.

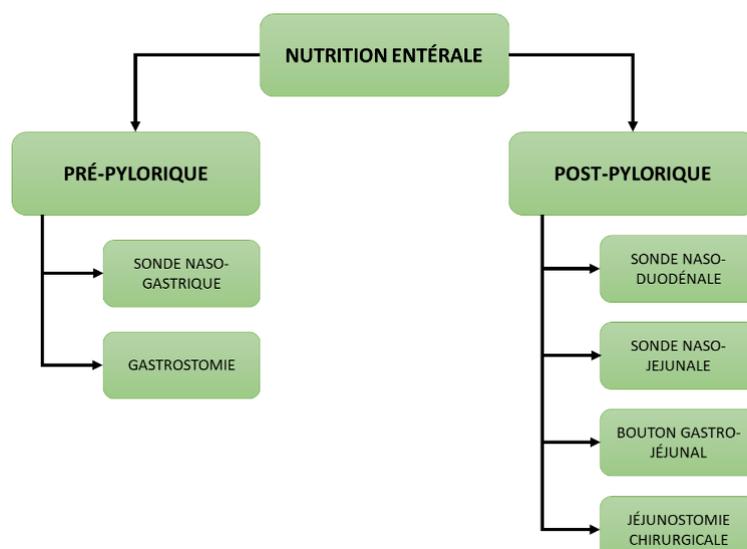
Une étude de 2013 en double aveugle sur 10 patients atteints de POIC a montré une amélioration de la vidange gastrique et des symptômes digestifs hauts lorsque les repas étaient enrichis en isoflavones (protéines) de soja.

b) La nutrition entérale

Quand la nutrition orale ne suffit plus, une nutrition entérale est proposée (si possible en complément de l'alimentation orale et non à la place). Cette nutrition est administrée soit par voie gastrique, soit par voie post-pylorique (duodénale ou jéjunale) et de préférence cyclisée.

Différents produits peuvent être utilisés : des produits isocaloriques (1 kcal/ml) ou des produits semi-élémentaires (type Peptamen) dont les intérêts respectifs font actuellement l'objet de discussions.

La nutrition entérale augmente la tolérance de l'alimentation orale en stimulant les fonctions digestives : si la fonction intestinale se remet en route, les symptômes digestifs diminuent et l'alimentation orale peut être mieux tolérée.



LES VOIES D'ADMINISTRATION DE LA NUTRITION ENTÉRALE

La gastrostomie chez les POIC peut avoir plusieurs fonctions : l'administration de la nutrition entérale, d'une réhydratation ou de traitements, mais aussi la décompression de l'estomac.

Dans les cas de gastroparésie, un bouton gastro-jéjunal peut être proposé. Il a l'avantage de permettre une aspiration de l'estomac associée à une nutrition jéjunale souvent mieux tolérée que par voie gastrique. Toutefois, le positionnement difficile, les changements devant être réalisés sous anesthésie générale, les risques de déplacement ou d'obstruction font qu'il s'agit d'une solution transitoire : si la nutrition jéjunale est bien tolérée, une jéjunostomie chirurgicale pourra être mise en place et équipée d'un bouton identique à celui de gastrostomie.

Une étude de 2017 sur 30 patients atteints de gastroparésie a mis en évidence une diminution des symptômes post-prandiaux (douleurs / inconfort après le repas) chez des patients ayant reçu une nutrition jéjunale avant le repas.

c) La nutrition parentérale

Elle est réservée aux patients atteints de formes sévères qui ne tolèrent pas la nutrition entérale et doit respecter les règles d'une nutrition au long cours. Elle doit donc être cyclisée et préserver les abords veineux, et les patients doivent faire l'objet d'une surveillance particulière au niveau hépatique mais aussi rénal. En effet, chez les patients POIC, et plus particulièrement POIC-megavessie, les urines peuvent stagner dans la vessie entraînant une colonisation bactérienne qui augmente le risque d'infections urinaires et de lithiases (calculs). Ce risque est majoré par les variations hydriques parfois importantes dans les POIC. Il est donc essentiel de mettre en place des stratégies de néphroprotection en complément de la surveillance hépatique systématique.

Si cela est possible, il est préférable de conserver une alimentation orale en complément qui est un facteur pronostique indépendant (= dans tous les cas, indépendamment du degré d'atteinte) de survie dans le cadre d'une nutrition parentérale au long cours.

4) La cohorte de l'hôpital Robert DEBRÉ

Depuis 2008, l'hôpital Robert Debré a pris en charge 37 enfants atteints de POIC dont 15 en NPAD (40%).

Entre 1995 et 2015, ce sont 25 enfants atteints de POIC qui ont été suivis en NPAD, 13 garçons et 12 filles.

- ❖ La majorité des patients a été diagnostiquée avant l'âge d'un an : 14 ont été diagnostiqués avant 1 an, 5 avant 2 ans et 6 avant 13 ans.

- ❖ La majorité des patients porte une prothèse digestive : 14 gastro/jéjunostomies d'alimentation, 16 jéjuno/iléostomies de décompression, 3 aucun dispositif.
- ❖ La majorité des patients a subi des interventions chirurgicales multiples : 16 ont subi entre 1 et 3 interventions, 9 plus de 4 interventions.
- ❖ La citrullinémie qui est un marqueur d'absorption intestinale est normale dans la majorité des cas.
- ❖ Beaucoup de patients ont une nutrition parentérale très prolongée, plus de 80% de la cohorte, seuls 5 ont été sevrés de la nutrition parentérale.
- ❖ La taille adulte n'est pas affectée : 89% des enfants atteignent leur taille cible.
- ❖ La survie à 20 ans de NPAD est proche de 100% sur cette cohorte.

5) Conclusion

Le maintien d'une bonne condition nutritionnelle est difficile chez les patients atteints de POIC : les apports oraux sont souvent limités en raison des symptômes digestifs et la nutrition entérale gastrique mal tolérée en cas de gastroparésie.

Les pertes digestives par les stomies sont fluctuantes et parfois importantes et peuvent nécessiter une modulation des apports hydriques qui doit être mesurée pour éviter les complications pulmonaires. Ces variations associées à la stase urinaire peuvent altérer la fonction rénale qui doit donc être surveillée.

Si l'assistance nutritionnelle est très fréquente au cours de l'évolution, il est préférable de privilégier au maximum l'utilisation du tube digestif et notamment par la voie jéjunale qui semble être mieux tolérée.

GÉNÉTIQUE ET VOIES DE RECHERCHES : John RENDU (CHU GRENOBLE) / Pascal DE SANTA BARBARA (INSERM MONTPELLIER)

Partie 1 : GÉNÉTIQUE DES POIC - John RENDU

1) Rappel du fonctionnement musculaire

Le muscle est le plus grand tissu du corps humain, qu'il soit squelettique, cardiaque ou lisse.

Les muscles fonctionnent de la même façon : une fonction activatrice liée aux neurones (ou autonome pour les cellules pace-maker) qui dirige une fonction effectrice sur la cellule musculaire. L'activité musculaire est générée par l'interaction de deux protéines, l'actine et la myosine, qui sont présentes dans tous les muscles.

Environ 400 gènes sont impliqués dans les pathologies des muscles squelettiques ou cardiaques. Pour les pathologies des muscles lisses, en plus particulièrement pour les POIC, ils sont peu nombreux.

2) Revue de littérature médicale

Une étude menée par Amiot en 2009 a montré que 19% des patients atteints de POIC avaient une pathologie mitochondriale. En cas de POIC avec des signes neuromusculaires, une pathologie mitochondriale doit être recherchée.

En ce qui concerne les POIC neurogènes, une étude de 2015 a mis en évidence dans une famille consanguine avec mega-œsophage, anomalies cardiaques et POIC la présence d'une mutation sur le gène RAD21. Toutefois, il s'agit d'un résultat isolé puisque cette mutation a été retrouvée uniquement dans cette famille et pas dans les autres cas de POIC neurogène.

En ce qui concerne les POIC d'origine mésenchymateuse (liée aux cellules de Cajal), une étude de 2014 sur une famille canadienne atteinte de POIC avec des troubles du rythme cardiaque a mis en évidence l'implication du gène SGO1 dans l'activité des cellules de Cajal. Une nouvelle fois, ce résultat n'est pas récurrent.

Pour les POIC musculaires, une étude de 2017 a établi un lien entre des mutations de MYLK1 et un syndrome d'hypopéristaltisme intestinal micro-colon méga-vessie dans deux familles. Une autre étude montre une mutation sur le gène MYL9 mais sur un seul cas.

En 2015, il est mis en évidence que le gène MYH11 est muté dans ce même type de pathologie. Cette mutation apparaît dans plusieurs articles et est étayée de preuves fonctionnelles. Il s'agit donc d'un gène intéressant.

En 2015 également, c'est une mutation du gène LMOD1 (protéine de polymérisation de l'actine = motricité musculaire) qui a été mise en évidence dans une seule famille, mais avec une preuve fonctionnelle.

Dans les POIC musculaires, sans signe neurologique, plusieurs études ont montré une mutation du gène ACTG2 dans 40% des cas.

3) La cohorte française

La cohorte des patients POIC français a donc été testée entre 2016 et 2019. Sur les 70 patients testés, 39% présentent une mutation d'ACTG2. L'impact fonctionnel de cette mutation a été confirmé par l'équipe de Pascal de SANTA BARBARA qui a testé le rôle de la protéine ACTG2 sur le réseau d'actine.

Le gène ACTG2 étant récurrent et ayant fait l'objet d'une validation fonctionnelle, il est considéré comme un gène majeur dans les POIC.

4) Conclusion

Si plusieurs gènes ont été mis en cause dans les POIC, leur non-réurrence et l'absence de preuve fonctionnelle et/ou de modèle animal font que certains semblent peu déterminants.

ACTG2 et MYH11 ont fait l'objet d'une validation fonctionnelle et ACTG2 est récurrent. Ce sont donc ces gènes qui présentent le plus d'intérêt dans le diagnostic des POIC.

Un recoupement pourrait être envisagé avec la maladie de Hirschsprung pour laquelle d'autres gènes ont été mis en cause.

Le transit intestinal est assuré par la contraction du muscle lisse digestif qui est contrôlé par deux types de réseau que sont le système nerveux entérique (contraction et relaxation du muscle lisse) et les cellules interstitielles de Cajal.

Les travaux réalisés en utilisant les modèles animaux et la recherche translationnelle (transposition du modèle humain au modèle animal) ont montré que la moindre perturbation du système nerveux entérique aboutit à un syndrome POIC et la moindre perturbation du muscle lisse digestif (immaturité notamment) peut aboutir à un syndrome POIC.

Sous les formes neurologiques, le système nerveux entérique est présent mais dérégulé.

Sous les formes musculaires, la protéine RBPM2 est exprimée de manière anormale ce qui marque son immaturité. Ceci a été montré sur des modèles animaux et sur quelques patients POIC mais n'est pas généralisable car non validé sur l'ensemble des cohortes de patients.

1) La recherche de preuve fonctionnelle et la transposition au modèle animal

De la même façon qu'en génétique, certaines anomalies n'apparaissent que dans certaines familles. C'est le cas des mutations sur la filamine A qui est importante dans la contraction du muscle lisse. Elle est normalement exprimée sur les parties musculaires du tube digestif mais est absente chez les patients qui présentent cette mutation.

Les gènes qui codent les protéines impliquées dans l'activité contractile des cellules musculaires lisses ACTG2, MYH10 et MYLK sont mutés chez certains patients POIC. ACTG2 est muté chez 40% des patients et en culture cellulaire, la reproduction de la mutation conduit à un défaut dans le réseau d'actine. Il y a donc une preuve fonctionnelle du rôle d'ACTG2 dans les POIC musculaires. Pour les autres gènes mis en cause, il n'existe pas de recherche ni de validation fonctionnelle.

Le gène LMOD1 qui concerne une protéine influant sur la capacité de la cellule musculaire à se contracter a été retrouvé dans une seule famille. Une équipe américaine et hollandaise a recréé cette mutation sur un modèle animal (souris) et a obtenu une megavessie, une dilatation de l'estomac et de l'intestin. Cette mutation entraîne également sur la souris une incapacité pour l'intestin de se contracter. Il s'agit d'un des seuls exemples de transposition du patient au modèle animal. Mais dans la mesure où cette mutation ne s'est retrouvée qu'une seule fois, le résultat ne sera pas utile à l'ensemble des patients.

Une mutation de la nucléoporine 35 aboutit à un arrêt du transit et à des altérations du muscle lisse chez la souris. Toutefois, cette mutation n'a été retrouvée que sur le modèle murin (souris, rat...) et ne peut donc pas être transposée à l'humain.

2) Le syndrome POIC est-il décrit dans d'autres modèles animaux ?

Plusieurs cas ont été décrits chez des chats qui présentaient des caractéristiques typiques des POIC (dilatation du grêle, anomalies des ganglions nerveux ou du réseau d'actine).

Un cheval présentait également perturbation du système nerveux associée à des anomalies du muscle.

Un cas de pseudo obstruction intestinale a aussi été décrit sur une vache dans les années 50 avec dilatation intestinale et perturbation du système nerveux entérique.

En 2018, un bull-terrier miniature présentait un syndrome POIC avec dilatation de l'intestin et une forte altération du réseau d'actine montrant une immaturité musculaire.

Des symptômes et anomalies histologiques identiques à ceux des patients présentant une mutation de la filamine A ont aussi été décrits chez un bouvier bernois.

Toutefois, dans chacun de ces cas, il n'y a pas eu de recherche génétique associée, malgré le fait que la génétique soit plus courante chez les chiens.

Actuellement, il y a des modèles animaux sans génétique et de la génétique sans modèle animal. Il serait donc pertinent de se rapprocher des vétérinaires pour essayer d'étudier sur les animaux les mutations mises en évidence chez l'humain.

3) Le modèle patients POIC

La mise en culture de tissus musculaires de patients POIC a mis en évidence l'absence ou un défaut de différenciation des cellules musculaires en comparaison à des modèles sains. Un marqueur de dé-différenciation a été isolé et retrouvé chez une dizaine de patients. Donc, chez les patients pédiatriques présentant des formes plutôt musculaires, une anomalie de la différenciation des fibres musculaires est présente. La présence d'une mutation d'ACTG2 a été recherchée sur ces patients : elle n'a été retrouvée que chez certains d'entre eux.

En conclusion, les anomalies de la différenciation des cellules musculaires conduisent à un blocage du transit intestinal et pourraient être à l'origine de certaines formes de POIC, avec ou sans mutation d'ACTG2.

4) Un nouveau modèle animal

Afin de pouvoir étudier l'influence des mutations génétiques identifiées chez l'humain sur le modèle animal, il faudrait recréer ces mutations sur l'animal et évaluer leur impact fonctionnel *in vivo*.

L'équipe de recherche propose donc un nouveau modèle, celui du leghorn blanc (poule), qui permet grâce à une échographie haute résolution de visualiser le transit intestinal sur l'embryon de poulet dans l'œuf. Ainsi, le transit peut être observé *in vivo*, sans tuer la mère ni altérer l'embryon.

Les mutations génétiques observées pourront ainsi être reproduites sur les embryons de poule et leur impact sur le transit intestinal évalué, permettant d'aller de la génétique au modèle animal.

DE L'ESPGHAN AU PNDS – Dr Marc BELLAICHE – Hôpital Rober DEBRÉ

Introduction

Selon l'HAS, « *Les protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) sont des référentiels de bonne pratique portant sur les maladies rares. L'objectif d'un PNDS est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale et le parcours de soins d'un patient atteint d'une maladie rare donnée.* »

L'objectif est donc d'établir ce PNDS pour les POIC afin d'unifier le diagnostic et la prise en charge thérapeutique des malades sur tout le territoire.

Les premières publications sur le syndrome POIC, alors appelé « pseudo-Hirschsprung » datent des années 1980 et sont toutes françaises. Les premières recommandations au niveau européen ont été édictées dans les années 1990 et sont aujourd'hui obsolètes.

C'est pourquoi cette consultation selon la méthode Delphi a été lancée. Ce sont 25 médecins qui ont répondu au premier tour de questions, dont trois groupes prenant en charge les adultes. Il s'agit d'une première étape d'un processus qui peut être long avant d'arriver à un consensus.

1) Un point sur les recommandations européennes et le point de vue des répondants

a) La dénomination

Au niveau européen, des appellations différentes sont adoptées en fonction de l'âge des malades ou de l'origine du syndrome POIC.

Par exemple, on parle de PIPO (Paediatric Intestinal Pseudo Obstruction) en pédiatrie, NIPO en néonatal, CIPO pour les adultes.

Sur ce sujet, l'ensemble des répondants est d'avis de conserver en France l'appellation de POIC de l'enfant ou de l'adulte et donc ne pas utiliser les termes spécifiques recommandés au niveau international.

b) La définition

En 1997, la définition était la suivante :

« Syndrome clinique caractérisé par des épisodes répétitifs ou des symptômes continus d'obstruction intestinale avec preuve radiologique de distension abdominale, en l'absence de lésion occlusive fixée »

L'ESPGHAN (European Society for Paediatric Gastroenterology Hepatology and Nutrition) a complété cette définition en proposant une démarche diagnostique :

- Eliminer un obstacle organique
- Chercher une pathologie causale par une enquête appropriée
- Evaluer la possibilité d'une origine iatrogène (occasionnée par un traitement médical)

En 2016, l'ESPGHAN a publié une nouvelle définition qui se veut plus exhaustive :

Paediatric intestinal pseudo obstruction is a disorder characterized by the chronic* inability of the gastrointestinal tract to propel its contents mimicking mechanical obstruction, in the absence of any lesion occluding the gut.

Its diagnosis requires at least 2 out of 4 of the following :

- Objective measure of small intestinal neuromuscular involvement (transit, manometry, histopathology)
- Recurrent and/or persistently dilated loop of small intestine with air fluids levels
- Genetic, metabolic or other abnormalities definitively associated with PIPO
- Inability to maintain adequate nutrition and/or growth on oral feeding (needing specialized enteral nutrition and/or parenteral nutrition support)

*chronic is defined as persistence for 2 months from birth or at least 6 months thereafter.

La pseudo obstruction intestinale chronique de l'enfant est un trouble caractérisé par une incapacité chronique* du tube digestif à propulser son contenu, mimant une obstruction mécanique, en l'absence de lésion occlusives.

Son diagnostic requiert au moins 2 des 4 éléments suivants :

- Une mesure objective de l'atteinte neuromusculaire de l'intestin grêle (transit, manométrie, histopathologie)
- La présence récurrente et/ou persistante de dilatation des anses intestinales avec niveaux hydro-aériques
- Présence d'anomalies génétiques, métaboliques ou autres associées de manière certaines aux POIC
- Incapacité à conserver alimentation et/ou une croissance suffisante sous alimentation orale (nécessité d'une assistance nutritionnelle par voie entérale ou parentérale)

* = chronique = est défini par la persistance pendant les 2 mois suivant la naissance ou au moins 6 mois après.

La grande majorité des répondants considère que cette définition est suffisamment précise et exhaustive.

Elle permet de distinguer le syndrome POIC d'autres pathologies dont le phénotype (caractéristiques) est proche : iléus réflexe, gastroparésie, syndrome de l'intestin irritable sévère, constipation, aérophagie ou de syndrome de Münchhausen par procuration par exemple. Cette différenciation est importante dans la mesure où la morbidité et la mortalité liées au syndrome POIC sont élevées, ce qui n'est pas le cas des autres pathologies comme les troubles fonctionnels intestinaux. Une définition trop large fait sortir les POIC du cadre des maladies rares.

2) Quels sont les éléments du diagnostic clinique ?

Selon les différentes études, les principaux symptômes présents dans un syndrome POIC sont : la distension abdominale, les vomissements, la constipation, un retard de croissance (notamment pondérale), des douleurs abdominales, des diarrhées et une dysphagie (difficultés à s'alimenter).

Au niveau des 76 patients de la file active de Robert DEBRÉ, on retrouve globalement les mêmes signes cliniques : distension abdominale (100% des cas), vomissements (82%), constipation sévère (63%), diarrhée (38%), dénutrition (35%), mégavessie avec infection urinaire (10 à 20%), volvulus (12%).

Les recommandations européennes préconisent de s'interroger sur l'éventualité d'un syndrome POIC devant les signes cliniques suivants :

- Enfants présentant un syndrome occlusif sans lésion organique décelable
- Chez un nouveau-né :
 - Diagnostic prénatal de mégavessie ou vessie élargie
 - Obstruction intestinale itérative ou persistante après élimination des diagnostics de maladie de Hirschsprung et hypothyroïdie
 - Vomissements persistant après traitement chirurgical d'une malrotation
 - Obstruction intestinale associée à une dysmotilité vésicale
- Chez l'enfant :
 - Syndrome occlusif persistant ou récurrent après élimination d'une maladie de Hirschsprung
 - Vomissements persistant après traitement chirurgical d'une malrotation

- Syndrome occlusif associé à :
 - o Un ptosis (paupière supérieure qui tombe sur l'œil)
 - o Une surdité
 - o Un trouble du rythme ou de la fonction cardiaque

Si ces recommandations sont assez détaillées, elles n'évoquent pas les POIC secondaires, les formes familiales ou liées à des gènes identifiés. La description mériterait donc certainement d'être affinée.

Le questionnaire proposé revient sur le caractère essentiel de certains éléments du diagnostic.

Pour la majorité des répondants, l'absence de ballonnement abdominal ou l'absence d'épisode occlusif avec vomissements bilieux ne peuvent pas écarter le diagnostic de POIC.

En matière d'imagerie, si l'ASP reste l'examen de première intention, l'IRM dynamique doit être privilégiée par rapport au scanner et au transit du grêle afin de limiter l'irradiation des malades. Au moment du diagnostic comme au cours de la prise en charge, des échographies vésicale et cardiaque doivent être systématiquement réalisées.

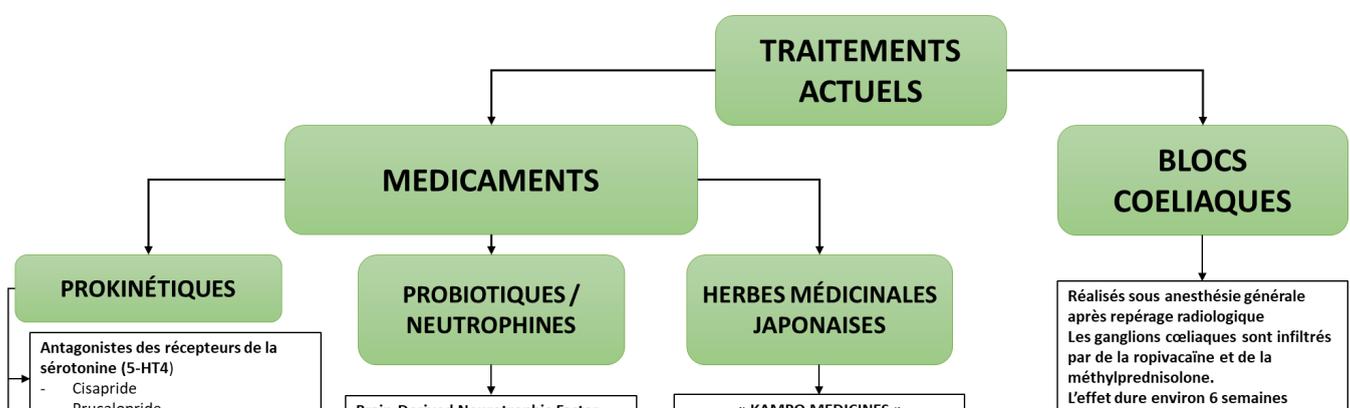
En ce qui concerne les manométries, la manométrie du grêle est selon une étude italienne un élément essentiel du diagnostic (manométrie normale = pas de POIC). Toutefois, seul le centre de Rouen pratique cet examen au cours d'une hospitalisation de 24h. La manométrie de l'œsophage est plus couramment pratiquée mais ses résultats sont moins significatifs. Pour 82% des experts consultés, le diagnostic de POIC peut être établi sans qu'une manométrie ait été réalisée.

Pour ce qui est des biopsies, la cohorte est partagée sur la nécessité d'une preuve histopathologique de POIC : les biopsies ne sont indispensables que pour 56% des experts. Cela s'explique d'une part par le risque chirurgical important chez les malades et d'autre part par le peu d'apport que représente cet examen en matière de prise en charge médicale. Les avis sont plus tranchés en ce qui concerne les biopsies des muscles striés qui ne doivent être systématiques que pour 17% de la cohorte.

Certaines analyses biologiques, sanguines ou urinaires, en plus du suivi, présenteraient un intérêt dans la démarche diagnostique. Il s'agit donc d'une piste à explorer.

3) Un point sur les traitements proposés actuellement

Le traitement de la douleur reste l'objet de désaccord. À la question « Etes-vous d'accord pour promouvoir des traitements morphiniques dans la prise en charge des POIC même si ceux-ci induisent une dysmotricité ? » les réponses sont partagées : oui à 56,5% et non à 43,5%.

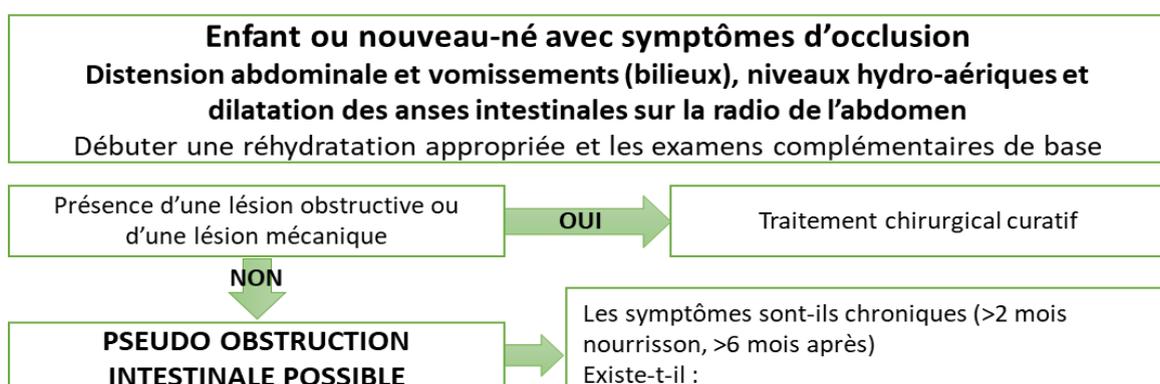


4) Conclusion

La question de la qualité de vie est essentielle : les scores de qualité de vie des patients atteints de POIC sont inférieurs à ceux des malades d'arthrite juvénile par exemple. C'est pourquoi, au-delà de la recherche des causes et mécanismes de la maladie, l'amélioration de la qualité de vie doit être une priorité pour les équipes.

L'établissement d'un PNDS concourt à cet objectif et permettra également une prise en charge homogène de tous les patients en France et, à terme, dans les pays francophones.

SYNTHESE DE LA DEMARCHE DIAGNOSTIQUE



LA POIC AU QUOTIDIEN – Laurence LANÇON (Présidente de l'association des POIC)

Un questionnaire de qualité de vie a été adressé aux familles, les réponses ont été analysées et présentées dans le document disponible au lien suivant : <https://youtu.be/77XKzHjVZqE>

Un questionnaire de qualité de vie a été adressé aux familles, les réponses ont été analysées et présentées dans le document disponible au lien suivant : <https://youtu.be/77XKzHjVZqE>
Elle porte sur l'expérience et le ressenti de 20 malades, tous âges confondus, et de leurs familles. Le questionnaire a été investi à 65% par les adultes, les 35% restants témoignent du quotidien des enfants par la voix de leurs parents.

Il en résulte que la POIC impacte de façon forte et continue le malade, mais également son entourage.

Si la prise en charge médicale est pluridisciplinaire, elle s'articule toujours autour du suivi par un gastro-entérologue et est, majoritairement orchestrée par les Centres de Références. Il est à souligner que les paramédicaux (prestataires de santé, infirmiers libéraux, kinésithérapeutes...) ont un rôle majeur dans l'ensemble des prises en charge.

La nutrition artificielle (majoritairement parentérale) est une nécessité pour 80% des malades.

La douleur est une constante de la maladie. Son intensité varie de modérée à intense, seuls 5% des malades disent n'en ressentir aucune. Il est également important de souligner que chez 25%, elle est omniprésente. 80% sont suivis par un algologue. Plus de 93% des malades disant ressentir une douleur intense reçoivent une prise en charge médicamenteuse. Les autres axes de prises en charge sont multiples et variés : froid/chaud, neurostimulation, bloc coeliaque, hypnose et auto-hypnose, caisson hyperbare...

La fatigabilité est également omniprésente. Pour presque 70% elle est importante, voire très importante. Elle impacte de façon majoritaire la vie sociale et les sorties, contraignant à des choix drastiques entre les activités (passer l'aspirateur ou se laver les cheveux, passer l'aspirateur ou voir des amis...). Le choix est parfois fait de faire les choses, tout en sachant que cela aggraverait la situation, alors que pour d'autres l'impossibilité est devenue la norme.

Tous ces facteurs font que la vie de couple est totalement impactée pour 30% des participants, donnant le sentiment que la maladie est "une troisième personne dans le couple". Du "chéri en or" au compagnon enfui dès le diagnostic, il y a un monde où se niche toute la difficulté des couples face à la maladie.

Cette dernière affecte aussi la vie de famille, et ce de façon très importante pour plus de 50%, que le malade soit enfant ou adulte. Le temps consacré à la maladie l'est au détriment du couple, de la fratrie et du reste.

Pour plus de 80%, la POIC influence de façon totale ou importante sur les projets, rendant l'avenir incertain et créant une insécurité constante. Dans tout, il faut évaluer les risques et les besoins en intégrant toujours la prise en compte de la pathologie.

Ces multiples difficultés rendent nécessaire de ne pas être seul face à ces problématiques.

Si 52,6% doivent recourir à un "aidant" (souvent renommé "aimant" et toujours un proche), la MDPH reste incontournable pour tous.

En conclusion, la POIC est une maladie aux multiples aspects, tous impactant lourdement la qualité de vie du malade et son entourage.

Pour tous, devoir invariablement se justifier et se répéter sur les difficultés aussi bien auprès de l'entourage que du corps médical, est difficile à vivre. Cela renforce le sentiment de ne pas être crû et accentue celui de solitude.

L'Association des POIC se fait le flambeau de la parole des malades et de leurs familles, et espère que des réponses spécifiques sur la qualité de vie verront rapidement le jour.

En conclusion, l'Association des POIC, heureuse de ce moment d'échange et de partage, remercie chacun des intervenants, médecins et chercheurs, de son expertise et se réjouit des avancées. Nous remercions également l'ensemble des participants à ces quatrièmes Assises de la POIC.

Pour finir, nous exprimons toute notre reconnaissance au Dr Marc BELLAICHE pour sa volonté de faire avancer les choses, et ce sur tous les plans concernés par la POIC.