

Diagnostic des maladies métaboliques héréditaires chez les patients âgés : une revue systématique de la littérature

1^{er} Auteur : Yannick, MOUTAPAM-NGAMBY--ADRIAANSEN, Interne, Médecine interne et immunologie clinique, CHRU de Tours, France 🇫🇷

Autres auteurs :

- Julia Cordeiro Milke, Hospital de Clínicas de Porto Alegre - HCPA, Porto Alegre, Brésil 🇧🇷
- Maria Rita Moio, PH, Néphrologie, Centre Hospitalier du Mans, France 🇫🇷
- Eduardo Schütz, Hospital de Clínicas de Porto Alegre - HCPA, Porto Alegre, Brésil 🇧🇷
- Marie Gernay, Diabétologie-Nutrition-Maladies Métaboliques, CHU de Liège, Belgique 🇧🇪
- Arthur Minas Alberti, Hospital de Clínicas de Porto Alegre - HCPA, Porto Alegre, 🇧🇷
- Ida Vanessa Schwartz, PU-PH, Génétique, Hospital de Clínicas de Porto Alegre - HCPA, Porto Alegre, Brésil 🇧🇷
- François Maillot, PU-PH, Médecine interne et immunologie clinique, CHRU de Tours, France 🇫🇷



Introduction

Les maladies héréditaires du métabolisme (MHM) sont majoritairement diagnostiquées chez les nouveau-nés, les nourrissons ou les jeunes enfants. On observe cependant un nombre croissant de diagnostics chez des patients adultes. À ce jour, il n'existe aucune donnée sur le diagnostic des MHM chez les sujets âgés. L'objectif de notre étude était de caractériser les MHM diagnostiquées chez les patients âgés, l'âge d'apparition des symptômes et le retard diagnostique.

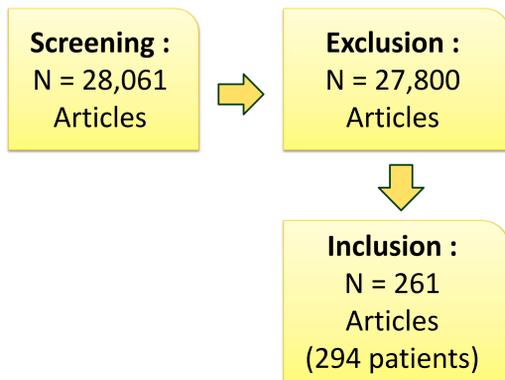
Méthodologie

Revue systématique de la littérature réalisée en suivant la méthode PRISMA. Les bases de données PubMed, Embase, et Lilacs ont été consultés en mars 2023, en utilisant les termes MESH pour « MHM » et « personnes âgées ».

Les critères d'inclusion comprenaient :

- 1) Type d'étude : *case reports*, *case series*, études de cohorte, revues systématiques
- 2) Le paramètre étudié : MHM diagnostiquée après 65 ans (inclus)
- 3) Langues (anglais, italien, français, portugais ou espagnol)

Exclusion des études sur les maladies métaboliques courantes (diabète, goutte, hémochromatose, hypercholestérolémie, amylose...)



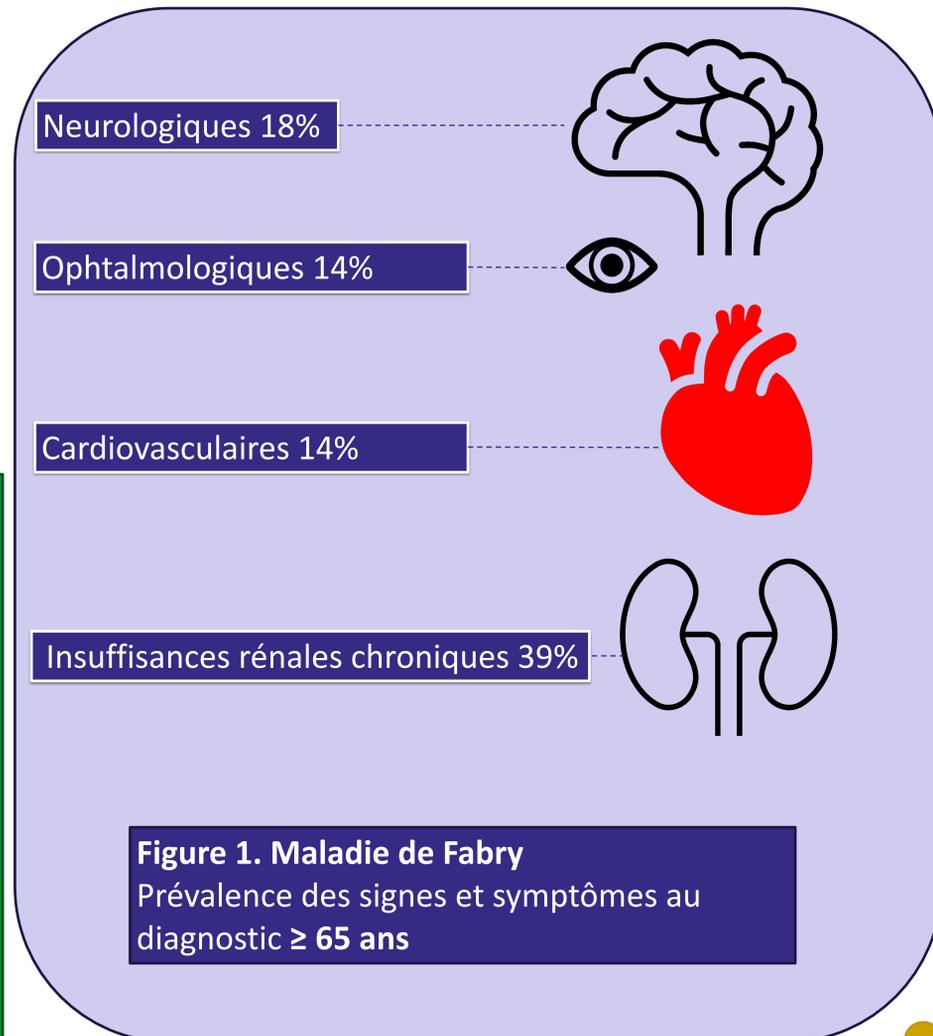
N = 294	
Maladie de Fabry	66
Alcaptonurie	54
Maladie de Gaucher	17
Maladies mitochondriales	16
Maladie de McArdle	13
Autres	128

Résultats

Au total, 28 061 articles identifiés et 261 inclus dans l'analyse, permettant l'étude de 294 patients. Les diagnostics les plus fréquents étaient :

- 1) La maladie de Fabry
- 2) L'alcaptonurie
- 3) Les maladies mitochondriales
- 4) La maladie de Gaucher
- 5) La maladie de McArdle

De nombreuses autres MHM ont été identifiées, y compris certaines maladies très rares. La plupart des patients ont commencé à présenter des symptômes avant l'âge de 65 ans. Le retard diagnostique moyen était de 19,6 ans (1-91).



Conclusion

Notre étude a permis d'identifier un nombre significatif de MHM pouvant être diagnostiquées chez les patients âgés. Ce résultat suggère que les cliniciens ne devraient pas limiter les investigations métaboliques aux patients jeunes. La spécificité de certaines présentations cliniques des MHM chez les patients âgés doit être étudiée.