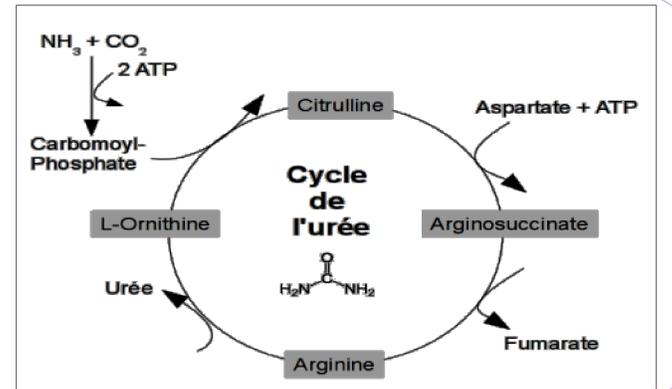


Présentation d'une cohorte de patients atteints d'un déficit du cycle de l'urée et suivis en rétrocession

Introduction:

Les maladies du cycle de l'urée constituent un groupe de maladies métaboliques d'ordre génétique liées à un déficit enzymatique. Ce cycle permet l'élimination de l'azote non utilisé pour la synthèse protéique par la transformation de l'ammoniaque en urée. Six enzymes participent au cycle de l'urée et la prise en charge thérapeutique est adaptée au cas par cas en fonction de l'enzyme défaillante.



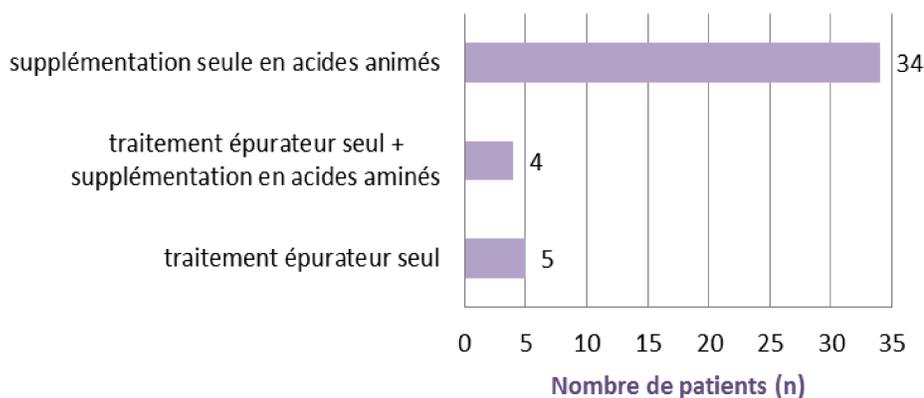
Matériels et Méthode:

Un bilan des données démographiques et des données thérapeutiques est présenté à travers ce travail pour les patients atteints d'un déficit du cycle de l'urée et suivis en rétrocession au cours de l'année 2014. Une extraction des patients enregistrés avec un déficit du cycle de l'urée est réalisée à partir de notre base de données.

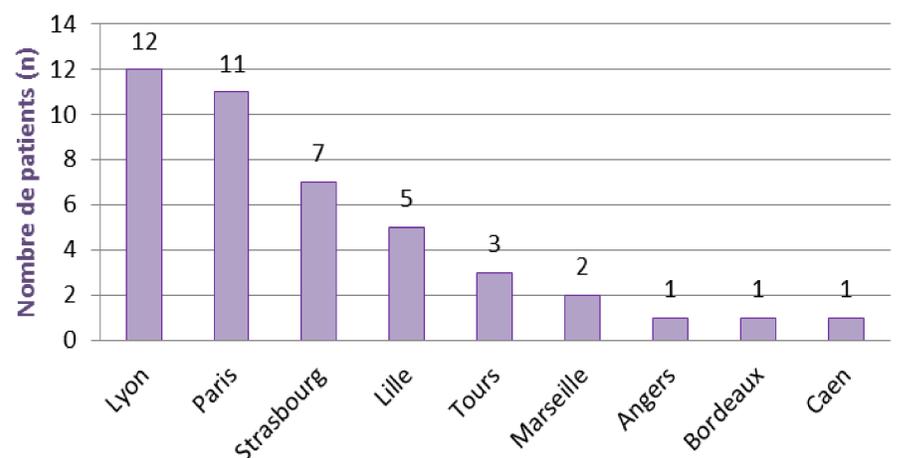
Résultats:

La cohorte de l'année 2014 est constituée de 43 patients dont la moyenne d'âge est de 15 ans [3ans ; 44ans] et le sexe ratio est de 1/1.

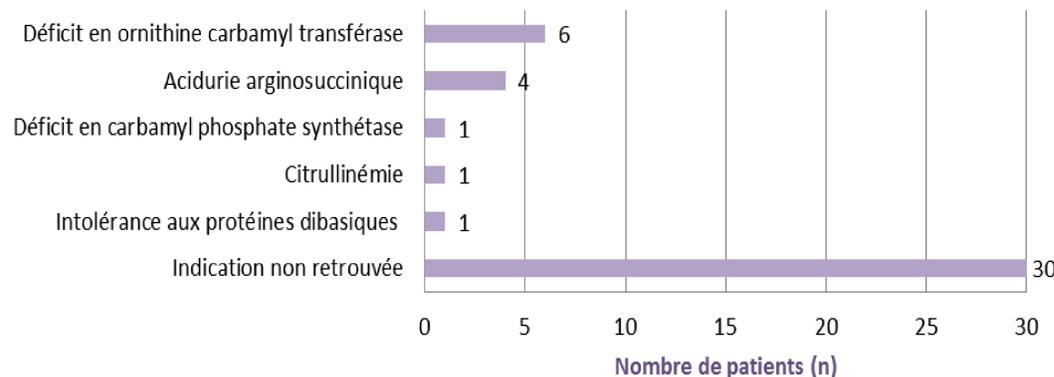
Répartition des patients (n=43) suivis en rétrocession au cours de l'année 2014 en fonction des différents schémas thérapeutiques



Répartition géographique des patients (n=43) suivis en rétrocession au cours de l'année 2014



Répartition des patients (n=43) suivis en rétrocession au cours de l'année 2014 en fonction des indications traitées



- Les patients reçoivent tous en parallèle des nutriments hypo protéidiques et/ou une supplémentation vitaminique.
- Depuis l'existence de notre unité fonctionnelle de rétrocession (1983) et les textes de loi encadrant la prise en charge de cette pathologie rare (1995), 212 patients ont été suivis pour un déficit du cycle de l'urée.

Discussion/Conclusion :

Ces résultats présentent un biais car certains traitements des déficits de l'urée sont disponibles en ville (arginine par exemple). Ces données « ville » ne sont pas colligées dans les dossiers patients. Cette étude permet toutefois d'avoir un échantillon représentatif de la population traitée en France pour un déficit du cycle de l'urée. Une analyse complémentaire plus fine reste nécessaire pour compléter ces données.