



Newsletter

1/2024

nierenpatienten.ch
maladierenale.ch
malattiarenale.ch

Dans la première newsletter 2024 :

Maladies rares, performance l'hyperoxalurie primaire.

de Alnylam Pharmaceuticals

Maladies rares: Qu'est-ce que l'hyperoxalurie primaire de type 1 (PH1)?

L'hyperoxalurie primaire de type 1 (PH1) est une maladie héréditaire rare qui entraîne une surproduction d'oxalate. Ces sels d'oxalate, familiers pour les gens ayant des calculs rénaux, sont souvent mal connus par le grand public. L'oxalate est un déchet du métabolisme. Il n'est normalement présent qu'en petites quantités dans l'organisme et est éliminé dans l'urine sans être transformé. En cas de PH1, le foie produit trop d'oxalate, de sorte que les reins finissent par ne plus l'éliminer assez rapidement. Cet excès d'oxalate peut former des cristaux qui s'accumulent dans les reins et d'autres organes, entraînant de graves complications, voire la mort. La maladie n'est pas facile à reconnaître et il faut souvent attendre des années avant qu'un diagnostic soit posé chez l'adulte. Il faut en moyenne 5,5 ans pour avoir la certitude de la cause de son mal. C'est pourquoi, au moment du diagnostic de la PH1, il existe déjà souvent une lésion rénale irréversible. En raison de l'évolution constante de la maladie, un diagnostic et un traitement précoces de la PH1 sont essentiels. Au passage à l'âge adulte (18 ans), la maladie a progressé dans 20 % des cas jusqu'à l'insuffisance rénale au stade terminal. Jusqu'à la 4e décennie de vie, elle a atteint dans 50% des cas l'insuffisance rénale au stade terminal. Et jusqu'à l'âge de 60 ans, la maladie a évolué dans presque

Soutenez financièrement les patients atteints d'insuffisance rénale en difficulté !

**Faites un don avec
TWINT !**



Scannez le code QR avec
l'app TWINT



Confirmez le montant et
le don



tous les cas jusqu'à l'insuffisance rénale au stade terminal. Tous les patients sont alors contraints à la dialyse.

Reconnaître les symptômes: Le signe le plus courant de PH1 est la formation de calculs rénaux en raison de la surproduction d'oxalate par le foie. Les signes de calculs rénaux sont par exemple: Douleurs sur le côté, douleurs en urinant et/ou présence de sang dans l'urine, infections des voies urinaires et élimination de calculs dans l'urine.

Autres organes également touchés: Avec la diminution de la fonction rénale, les reins ne peuvent plus éliminer l'oxalate en quantité suffisante qui se répand alors dans l'organisme et forme des cristaux à différents endroits. On parle alors d'"oxalose systémique". Là où ils se déposent, les cristaux peuvent provoquer des dommages. Différents organes peuvent être touchés, comme les yeux, la peau, le cœur et même les os.

Un diagnostic sûr grâce au test génétique: Le diagnostic est généralement établi par l'association d'une évaluation clinique, de tests biochimiques et d'une analyse génétique. Une anamnèse précise, y compris les antécédents familiaux, peut étayer la suspicion de PH1. Des tests biochimiques, tels que la mesure du taux d'oxalate dans l'urine et le sang, peuvent révéler des taux élevés. Une

analyse génétique peut fournir un diagnostic définitif.

Éviter les aliments riches en oxalate: Le traitement de la PH1 vise à réduire la formation et le dépôt de cristaux d'oxalate, à ralentir la progression de la maladie et à éviter les complications.

Une mesure importante consiste à limiter l'apport d'oxalate dans l'alimentation. Les patients doivent éviter les aliments riches en oxalate comme les épinards, la rhubarbe, le chocolat et le thé.

L'apport de liquides et une hydratation suffisante sont extrêmement importants, pour réduire la concentration d'oxalate dans l'urine. En outre, des médicaments spécifiques peuvent être administrés dans le but de réduire la production d'oxalate. Dans les cas graves de PH1, une transplantation hépatique, voire rénale, peut être envisagée. Un foie fonctionnel avec une activité enzymatique suffisante

réduit la production d'oxalate. Une surveillance et des soins à vie sont essentiels pour les patients atteints de PH1. Des contrôles réguliers, y compris des analyses d'urine et de sang, sont nécessaires pour détecter rapidement d'éventuelles complications. Une étroite collaboration avec les spécialistes des maladies métaboliques et les néphrologues est importante pour optimiser le traitement. Il est également primordial que les patients et leurs familles soient informés de la maladie afin de garantir le suivi d'un régime pauvre en oxalates et une hydratation suffisante. Les groupes d'entraide peuvent être une ressource précieuse pour fournir des informations, un soutien émotionnel et un échange d'expériences.

Plus d'informations et des conseils sous www.LebenmitPH1.ch. **ULRICH SCHULZ** a fait des recherches.

Feb 2024 PH1-CHE-00058

RECONNAISSEZ-VOUS LES SIGNES D'UNE PH1?

BEHIND THE STONE

Pour un diagnostic précoce, un examen approfondi est nécessaire en cas de suspicion clinique^{1,2}

Signes d'hyperoxalurie chez l'adulte²

- Calculs rénaux récurrents
- Maladie rénale chronique
- ESRD sans antécédents de calculs rénaux
- Néphrocalcinose
- Antécédents de symptômes non reconnus

Signes d'hyperoxalurie chez l'enfant²

- Hématurie
- Dysurie
- ESRD
- Douleurs abdominales
- Néphrocalcinose
- Infektions des voies urinaires
- Maladie rénale chronique
- Élimination des calculs rénaux
- Troubles de la croissance chez le nourrisson

La PH1 peut survenir à tout âge, de la naissance à la fin de la vie³

En cas de suspicion de PH1 un examen des urines de 24h et un test génétique devraient être réalisés afin de confirmer le diagnostic

- Une excrétion urinaire quotidienne supérieure à de 45 mg / 24 heures (0,5 mmol / 1,73 m²) est un indicateur biochimique de PH1^{3,4}
- Un test génétique est recommandé pour confirmer le diagnostic de PH1⁵

Une forte suspicion doit être suivie d'un diagnostic rapide afin de pouvoir commencer la prise en charge et les éventuels traitements à un stade précoce de la maladie.

ESRD: insuffisance rénale terminale (End Stage Renal Disease), PH1: hyperoxalurie primaire de type 1
Literature: 1. Sica DJ, et al. Recent advances in the identification and management of inherited hyperoxaluria. Urolithiasis. 2019;47:79-89. 2. Milliner DS, et al. Primary hyperoxaluria type 1. 2017. Abstrufur unter <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1283>. Abgerufen im Februar 2021. 3. Cochat P, Burnaby G. Primary Hyperoxaluria. N Engl J Med. 2019;369:649-658. 4. Eraso JL, Asplin JR. The role of the 24-h urine collection in the management of nephrolithiasis. Int J Surg. 2016;36(Pt D):633-637. 5. Cochat P, et al. Primary hyperoxaluria Type 1: indications for screening and guidance for diagnosis and treatment. Nephrol Dial Transplant. 2012;27(15):1729-1736.
Alylam Switzerland GmbH | Grafenauweg 4 | 6300 Zug | 10.2022 PH1-CHE-00045 | Développé et financé par Alylam Pharmaceuticals. Réservé aux professionnels de la santé.



mesogeios+
CENTRES DE DIALYSE

VACANCES DE QUALITÉ SUPÉRIEURE ET DIALYSE EN GRÈCE

Contactez les services spécialisés Mesogeios:
T: +30 28 10 37 15 60 M: +30 69 46 28 56 15
E: info@mesogeios.gr W: www.mesogeios.gr