

# Synthèse des recommandations pour l'hyperoxalurie primitive de type 1

[www.oxaleurope.com](http://www.oxaleurope.com)

L'hyperoxalurie primitive de type 1 (HP1) est une maladie génétique de transmission autosomique récessive.

## Démographie

- **Incidence** : ~1/100 000 naissances par an en Europe.
- **Prévalence** : elle est estimée à 1 à 3 cas par million d'habitants.
  - La **prévalence pourrait être sous-estimée** puisque **5% à 10% des patients** reçoivent un **diagnostic** d'hyperoxalurie primitive (HP) lors d'une **récidive de la maladie après transplantation rénale**.
  - L'HP est à l'origine d'environ **1% des insuffisances rénales terminales (IRT) de l'enfant** en Europe, aux États-Unis et au Japon.
  - L'HP a une **prévalence plus élevée** dans les pays où la **consanguinité** est importante ; par exemple, au Moyen-Orient et au Maghreb, **10 à 13% des enfants en IRT** sont déclarés comme ayant une HP.

## Présentation

- Les manifestations cliniques peuvent apparaître **à tout âge**.



## LES PATIENTS ATTEINTS D'HP1 PEUVENT PRÉSENTER UNE OU PLUSIEURS DES MANIFESTATIONS CLINIQUES SUIVANTES :



Lithiases urinaires récurrentes souvent bilatérales



Calcul rénal chez un enfant



Néphrocalcinose



Retard de croissance (nourrissons et enfants)



Altération progressive de la fonction rénale



Histoire familiale de lithiase



Bien que les patients adultes ont souvent des antécédents de calculs sporadiques, plus de **50%** d'entre eux présentent une **insuffisance rénale avancée** au moment du diagnostic.

## Recommandations OxalEurope : Diagnostic & Dépistage

### Évaluation clinique et radiologique

- ① Considérer un diagnostic d'HP1 chez **tout enfant présentant un premier calcul rénal** et chez tout **adulte** présentant des **calculs récidivants** et/ou **bilatéraux**.
- ② Considérer un diagnostic d'HP1 chez tous les patients présentant une **néphrocalcinose**, en particulier associée à un **déclin du DFG**.
- ③ Considérer un diagnostic d'HP1 en **présence de cristaux d'oxalate** (oxalate de calcium monohydraté) dans tout liquide biologique ou tissu.
- ④ **Dépister** tous les **apparentés** du premier degré d'un cas index.

### Évaluation biochimique

- ① Doser l'**oxalate, le glycolate et la créatinine dans les urines** de tout patient ayant un diagnostic possible d'HP1 et une **fonction rénale préservée**.
- ② Doser l'**oxalate plasmatique** chez les patients ayant une **altération de la fonction rénale**.

### Tests génétiques

- ① **Faire un génotypage** chez les patients présentant un phénotype évocateur d'HP1.
- ② **Étendre** le test génétique à la **fratrie** et aux **parents**.
- ③ Proposer un **diagnostic prénatal** aux parents ayant un enfant atteint.
- ④ **Le conseil génétique doit être proposé** systématiquement.



# Recommandations OxalEurope : Prise en charge

## Traitement conservateur



- ① Initier un traitement conservateur dès qu'un diagnostic d'HP1 a été évoqué.
  - a. Hyperhydratation** : au moins 3L/m<sup>2</sup> par 24h.
  - b.** Utilisation d'une **sonde nasogastrique ou gastrostomie** chez les jeunes enfants pour garantir une hydratation adéquate sur 24h.
  - c. Administration de vitamine B6** (pyridoxine) en commençant à la dose de 5 mg/kg par jour sans dépasser 20 mg/kg par jour visant à diminuer l'excrétion urinaire d'oxalate d'au moins 30%.
  - d. Solubilisation de l'oxalate de calcium** grâce à du citrate de potassium per os à une dose de 0,10-0,15 g/kg de poids par jour (0,3-0,5 mmol/kg) tant que la fonction rénale est préservée.
- ② Ne pas prévoir de régime alimentaire particulier autre que les éventuels régimes prévus dans le cadre de l'insuffisance rénale chronique.



## Prise en charge chirurgicale



- ① **N'entreprendre aucune chirurgie** chez les patients **HP1** avec lithiase non compliquée, sauf en cas d'obstruction, d'infection ou de lithiases urinaires multiples.
- ② Toujours privilégier les techniques **endoscopiques mini/micro-invasives** pour gérer les lithiases urinaires.

## Dialyse



- ① **Éviter toute forme de dialyse** chaque fois que cela est possible.
- ② Si la dialyse est requise, **priorité à l'hémodialyse quotidienne**.

## Traitements spécifiques

Les recommandations publiées pour la **transplantation** combinée hépatique et rénale en 2012 ne peuvent être reprises ici.



Actuellement, des **traitements par ARN interférents** sont en cours de développement. Ils doivent être **envisagés en priorité** et pourraient permettre de voir **disparaître les indications de greffe hépatique**.

La greffe rénale garde sa place chez les patients dont le diagnostic est tardif, mais elle pourra probablement être différée chez ceux dont la fonction rénale est modérément altérée.

### Centres de référence des maladies rénales rares (Filière ORKiD) :

<b>MARHEA – Paris</b>	01 44 49 43 82 - <a href="https://www.filiereorkid.com/crmr_marhea/">https://www.filiereorkid.com/crmr_marhea/</a>
<b>Néphrogones – Lyon</b>	04 27 85 61 28 - <a href="https://www.chu-lyon.fr/fr/service-de-nephrologie-rhumatologie-dermatologie-pediatriques">https://www.chu-lyon.fr/fr/service-de-nephrologie-rhumatologie-dermatologie-pediatriques</a>
<b>SoRare – Toulouse</b>	05 34 55 86 64 (enfants) - 05 61 32 32 83 (adultes) <a href="https://www.chu-toulouse.fr/-centre-de-referance-des-maladies-renales-rares-">https://www.chu-toulouse.fr/-centre-de-referance-des-maladies-renales-rares-</a>

**Référence** : Cochat P, *et al.* Primary hyperoxaluria type 1: indications for screening and guidance for diagnosis and treatment, *Nephrol Dial Transplant* (2012) 27: 1729–1736,

*Cette fiche d'information a été réalisée avec le centre de référence des maladies rénales rares Néphrogones, Lyon.*