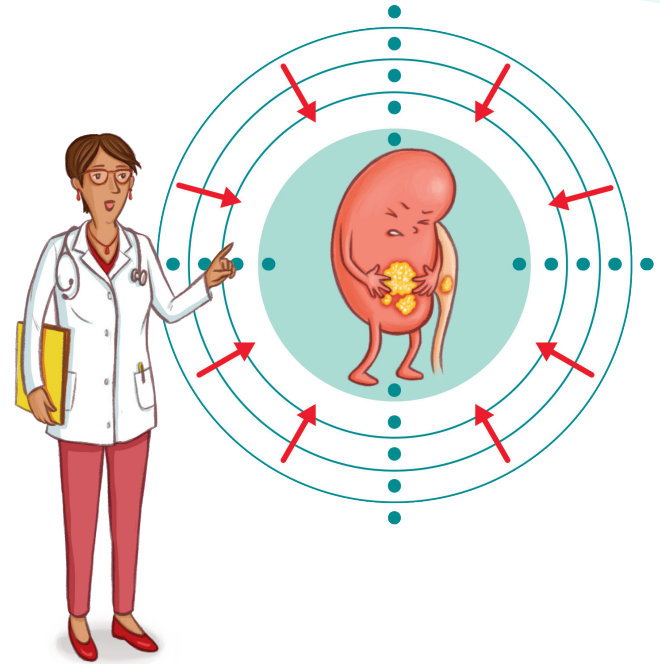
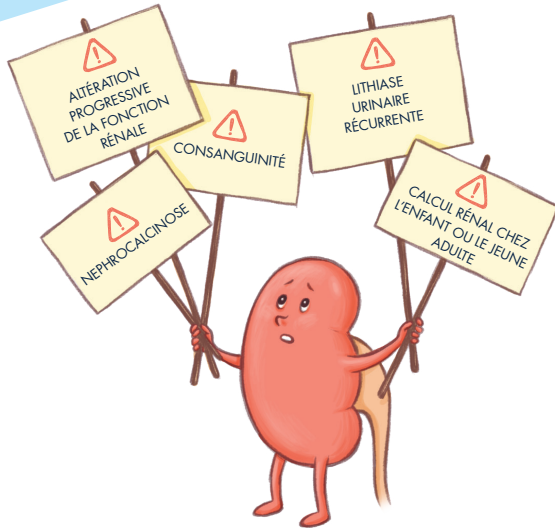


L'hyperoxalurie primitive de type 1 (HP1) :

Une maladie grave sous-diagnostiquée



NE PASSONS PAS À CÔTÉ...

L'hyperoxalurie primitive de type 1 (HP1) : une maladie grave sous-diagnostiquée

- L'hyperoxalurie primitive de type 1 (**HP1**) est une maladie génétique autosomique récessive rare, liée à une mutation du **gène AGXT** et caractérisée par la surproduction hépatique d'un métabolite **insoluble : l'oxalate**^{1,2}.
- L'oxalate est principalement excrété par les reins où il se lie au calcium formant ainsi des **cristaux d'oxalate de calcium** excrétés dans les urines. L'oxalate de calcium est hautement insoluble et son accumulation entraîne une **néphrocalcinose et des calculs rénaux**.
- L'HP1 est une maladie grave **évolutive** : l'accumulation d'oxalate induit une destruction du parenchyme rénal, conduisant progressivement à l'**insuffisance rénale**^{1,2}.
- Au fur et à mesure que la fonction rénale se dégrade, l'oxalate n'est plus excrété de façon efficace et l'**oxalémie augmente**. Lorsque la concentration plasmatique dépasse le seuil de saturation, les dépôts d'oxalate se généralisent à d'autres organes, on parle alors d'**oxalose systémique**^{1,2}.
- Ces dépôts d'oxalate induisent une **symptomatologie variée** chez les patients souffrant d'HP1. La symptomatologie peu spécifique et hétérogène pourrait être à l'origine d'un **retard diagnostique**³.

UN TABLEAU CLINIQUE ÉVOCATEUR^{1,2}

- 
- Découverte à un âge jeune (< 30 ans)
 - Néphrocalcinose
 - Calculs plus gros que la moyenne
 - Insuffisance rénale chronique associée
 - Calculs récidivants
 - Calculs multiples ou bilatéraux
 - Retard de croissance (nourrisson et enfants)
 - Antécédents familiaux de lithiase
 - Consanguinité

UN RETARD DE DIAGNOSTIC AUX CONSÉQUENCES PARFOIS IRRÉVERSIBLES

- **50 % des adultes** présentent une **insuffisance rénale avancée** au moment du diagnostic²
- **5 à 10 %** des patients recevraient un diagnostic d'hyperoxalurie primitive à l'occasion d'une récidive de la maladie **après transplantation rénale**.

HP1 DANS LE MONDE

INCIDENCE ESTIMÉE³ :

8 à 10 nouveaux cas
par an en France



PRÉVALENCE ESTIMÉE¹ :

1-3 / 1 000 000
dans le monde



- La **prévalence réelle de l'HP est inconnue** en raison d'un **sous diagnostic important**¹.
- Identifiez les **populations à risque** pour ne pas passer à côté¹.

QUELLES SONT LES POPULATIONS À RISQUE ?

- La maladie peut apparaître à **tout âge, mais survient majoritairement chez les enfants et jeunes adultes**²
- Il existe des **bassins de consanguinité** au **Moyen-Orient** (ex: Jordanie, Koweït) et au **Maghreb** (Tunisie) où la prévalence de l'HP1 est plus élevée⁴



À RETENIR

Un patient jeune ne devrait pas faire
de calculs rénaux :
Pensez à l'hyperoxalurie primitive !

1. Cochat P et al. N Engl J Med 2013; 369: 649-58.

2. Cochat P et al. Nephrol Dial Transplant 2012; 27: 1729-1736 (OXALEUROPE Guidelines)

Si vous ne souhaitez plus recevoir les cartes HP1, veuillez nous adresser un e-mail à : info@alnylam.fr.

3. www.insee.fr

4. Al-Eisa AA et al. Transplant Proc 2004; 36: 178-179

OXL-FRA-00031 - Mai 2021. Alnylam France SAS, et les autres entités de Alnylam, agissant en tant que responsables de traitement, traiteront de manière indépendante vos données à caractère personnel pour répondre à leurs besoins professionnels légitimes, pour remplir leurs obligations contractuelles ainsi que pour se conformer à leurs obligations légales et réglementaires (par exemple aux fins de divulgation de transparence). À cet égard, Alnylam transfèrera vos données personnelles à des tiers prestataires de services, agissant en tant que responsables du traitement de données pour le compte d'Alnylam, ainsi qu'à tout organisme réglementaire du gouvernement et à toute autorité compétente habilitée à les recevoir. Ces tiers ou destinataires seront situés à l'intérieur ou à l'extérieur de l'Espace Économique Européen. Dans ce cas, Alnylam mettra en place les garanties appropriées pour assurer la pertinence et la sécurité du traitement de vos données à caractère personnel. Vous avez le droit d'accéder, de compléter ou de rectifier les informations qui vous concernent en envoyant une demande par courrier électronique à EUDataprivacy@alnylam.com. Vous pouvez également, sous certaines conditions, vous opposer au traitement de vos données à caractère personnel - sauf lorsque ces données sont utilisées dans le cadre des obligations d'Alnylam en matière de transparence telles que prévues à l'article L.1453-1 du code de la santé publique -, ou demander l'effacement ou la portabilité de vos données. Pour plus d'informations sur les pratiques d'Alnylam en matière de confidentialité, veuillez lire notre politique de confidentialité figurant sur notre site Internet <https://www.alnylam.com/alnylam-france/>.

Cette carte a été réalisée avec le soutien du centre de référence des maladies rénales rares, Néphrologes, Lyon.