

Hiperoxaluria

¿sabemos reconocerla?

ENTREVISTA ANA PRADO

PRESIDENTA DE LA ASOCIACIÓN DE PACIENTES
CON HIPOXALURIA DE ESPAÑA (APHES)

La hiperoxaluria es un signo clínico que define el hecho de que el cuerpo elimina una cantidad excesiva de oxalato a través de la orina. Dado que el oxalato no se metaboliza en los humanos y se elimina por vía renal, el riñón es el primer órgano afectado dando lugar a la aparición de cálculos renales de repetición, calcificación de los riñones e insuficiencia renal precoz. Cuando los riñones dejan de funcionar, el oxalato se acumula en el resto del cuerpo, una condición llamada oxalosis sistémica, que puede ser mortal.

Los síntomas más comunes pueden incluir: dolor intenso en la espalda o los costados, sangre en la orina, dificultad, dolor al orinar e infecciones del tracto urinario, náusea y vómitos, fiebre y escalofríos.

¿Cuál es el origen de la hiperoxaluria y cómo se diagnostica?

La hiperoxaluria puede ser debida a distintas causas. La hiperoxaluria primaria es una enfermedad hereditaria genética rara, aunque existen poblaciones con una prevalencia mayor como es el caso de las Islas Canarias debido a un efecto fundador. Para que la enfermedad se manifieste, se debe heredar una mutación por parte de la madre y la otra del padre, los cuales pueden tener la enfermedad o solo ser portadores. Por otro lado, las causas de la hiperoxaluria secundaria son diversas, y están relacionadas con enfermedades intestinales o hábitos alimenticios por dieta alta en oxalatos. El diagnóstico de la hiperoxaluria suele retrasarse debido a que los síntomas iniciales pueden ser

inespecíficos y ser confundidos con otras afecciones.

¿Qué impacto tiene la hiperoxaluria en la vida diaria de los pacientes?

La hiperoxaluria puede tener un impacto significativo en la vida diaria de los pacientes. Físicamente, los cólicos renales recurrentes causados por los cálculos renales pueden provocar un dolor intenso y debilitante. La hidratación intensa es necesaria para diluir la orina y prevenir la formación de cálculos, pero como consecuencia el paciente aumenta su frecuencia urinaria, a lo largo del día y la noche, dificultando además el descanso nocturno.

A largo plazo, la hiperoxaluria provoca daño renal progresivo e insuficiencia renal, abocando al paciente a diálisis o trasplante



hepatorrenal. En este momento, los depósitos de oxalato cálcico en otros órganos del cuerpo causan además complicaciones adicionales, que en el caso de los niños pueden afectar a su desarrollo.

En cuanto al impacto en la salud mental y emocional, los pacientes llegan a sufrir ansiedad y depresión debido al dolor crónico, las limitaciones en la realización de actividades de la vida diaria y la incertidumbre sobre el futuro. Además, el aislamiento social, el miedo al dolor o la vergüenza por

los síntomas pueden llevar a los pacientes a evitar actividades sociales.

Esta enfermedad tiene una presencia importante en niños, ¿a qué se debe eso?

Debido a su naturaleza genética, suele manifestarse en edades tempranas a través de los síntomas como la formación de cálculos renales, que suelen aparecer en la infancia o adolescencia, a menudo antes de los 20 años. El cuerpo en crecimiento produce más oxalato y los riñones inmaduros pueden tener más dificultades para eliminarlo.

Otros desafíos específicos que enfrentan los niños con hiperoxaluria incluyen impacto en el desarrollo, adaptación escolar ya que pueden tener dificultades para concentrarse en la escuela debido al dolor o la fatiga. La necesidad de implementar la ingesta hídrica constante en las horas escolares, sobre todo en los momentos de hacer deporte, así como la aceptación por parte de los compañeros sin ser estigmatizado por presentar una enfermedad.

¿Qué papel juega la asociación en la sensibilización y educación sobre la hiperoxaluria?

APHES (www.aphes.es) actúa como un puente entre los pacientes, sus familias y los profesionales de la salud, facilitando el acceso a información, promoviendo la investigación y defendiendo los derechos de las personas afectadas por hiperoxaluria. Gracias a la labor de la asociación, se ha logrado una mayor visibilidad de esta enfermedad y se han mejorado las condiciones de vida de los pacientes.

HISTORIA DE UN PACIENTE PEDIÁTRICO CON HIPOXALURIA PRIMARIA TIPO 1 (HP1)



¿Tienes estos síntomas?

Estos son los síntomas más comunes de HP1 en pacientes pediátricos:

- + Urolitiasis recurrente¹
- + Cálculos renales en niños²
- + Nefrocalcinosis^{1,3,4}
- + Retraso del crecimiento en la infancia²
- + Deterioro progresivo de la función renal de causa desconocida que con frecuencia progresa hasta ERT^{1,3,4}
- + Antecedentes familiares de cálculos⁴



1. Hoppe B. An update on primary hyperoxaluria. Nat Rev Nephrol. 2012;8(8):467-75; 2 Milliner DS, et al. Primary Hyperoxaluria type 1. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.gov/books/nbk1283/>. Acceso: Febrero 2024; 3. Cochat P, Rumsby G. Primary hyperoxaluria. N Engl J Med. 2013;369(7):649-58; 4. Cochat P, et al. Primary hyperoxaluria Type 1: indications for screening and guidance for diagnosis and treatment. Nephrol Dial Transplant. 2012;27(5):1729-36.