

MI GUÍA SOBRE LA HP1: Manejo y más



 **Aynlam**
PHARMACEUTICALS

Bienvenido/a a su guía personalizada* para vivir con hiperoxaluria primaria tipo 1 (HP1).

Viviendo con **HP1**



NOMBRE: _____

*La orientación personalizada no debe interpretarse como consejo médico personalizado. El contenido de esta guía no sustituye el consejo médico. Consulte a su médico acerca de su enfermedad y su tratamiento.

Material educativo sobre la enfermedad. No contiene información o alusión a medicamentos o productos farmacéuticos de Aynlam u otros fabricantes.

¿Qué es la HP1?

La hiperoxaluria primaria tipo 1 (HP1) es una enfermedad rara, hereditaria, que provoca la **sobreproducción de oxalato**.



Producción excesiva de oxalato en la orina

Una enfermedad con la que naces

Hay diferentes tipos. El tipo 1 es el más frecuente y grave.



HÍGADO



RIÑONES

¿Qué es el oxalato?

El oxalato es un producto de desecho que normalmente está presente en pequeñas cantidades. En un hígado sano, el oxalato está presente solo en pequeñas cantidades y como el organismo no lo usa es eliminado por los riñones. **En la HP1, el hígado produce demasiado oxalato** y los riñones no pueden seguir eliminándolo.

Una cantidad excesiva de oxalato puede ser un motivo de preocupación

La **sobreproducción de oxalato puede dañar los riñones** y afectar a la capacidad del organismo de filtrar desechos de la sangre y producir orina. Con o sin síntomas, este daño es progresivo, lo que significa que empeorará con el tiempo y el daño puede ser permanente. Sin embargo, el tratamiento de la enfermedad puede ayudar a retrasar el daño a los riñones.

Debido a que la HP1 empeora con el tiempo, es importante diagnosticarla lo antes posible para poder iniciar el tratamiento.

La HP1 pone en riesgo sus riñones.

Los cálculos renales que se forman debido a la sobreproducción de oxalato en el hígado son el síntoma más frecuente de la HP1.



Estos son algunos de los síntomas que pueden sugerir la presencia de cálculos renales:

- Dolor en el costado
- Micción dolorosa y/o con sangre
- Infecciones urinarias
- Expulsión de piedras en la orina

Aunque no lo pueda sentir, el oxalato puede estar causando daño

No todas las personas con HP1 tendrán cálculos renales. Incluso si no están produciendo cálculos renales, sus riñones siguen corriendo el riesgo de resultar dañados porque el oxalato se sobreproduce constantemente. Con el tiempo, otras partes del organismo también pueden comenzar a dañarse.



Los síntomas de HP1 (cálculos renales o de otro tipo) pueden aparecer a cualquier edad.

Pruebas genéticas

La HP1 es una enfermedad hereditaria, es decir, que se transmite en la familia. Es importante que los familiares, especialmente los hermanos/as, de una persona con HP1 se planteen hacerse una prueba genética para detectar la presencia de la enfermedad.

¿SE HAN SOMETIDO LOS FAMILIARES A PRUEBAS GENÉTICAS PARA DETECTAR LA PRESENCIA DE HP1?

Sí No

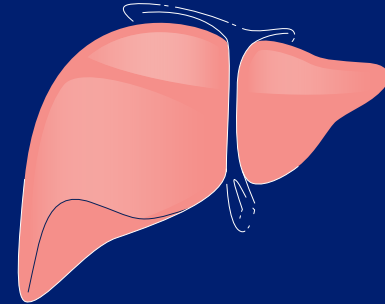
INFORMACIÓN ADICIONAL: _____



La HP1 provoca que el hígado produzca demasiado oxalato.

En la HP1, la sobreproducción de oxalato se debe a un proceso defectuoso que tiene que ver con las enzimas hepáticas llamadas glicolato oxidasa (GO) y alanina glioxilato aminotransferasa (AGT).

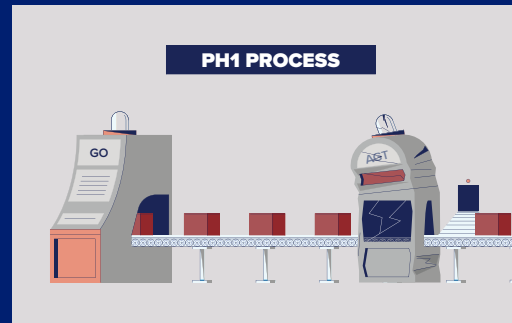
Podemos pensar en el hígado como en una fábrica y estas enzimas funcionan como máquinas que ayudan al cuerpo a producir o a descomponer sustancias.



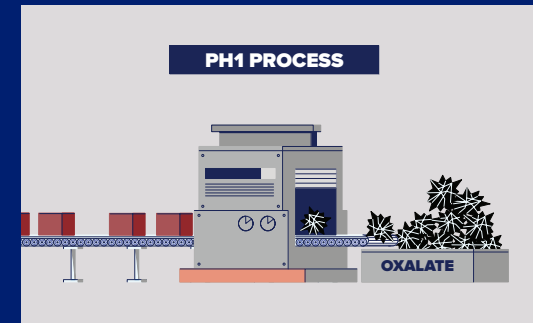
**La GO y la AGT
trabajan normalmente juntas**



**En la HP1, la AGT está rota,
pero la GO continúa trabajando**



**Esto da lugar a una sobreproducción
de oxalato**

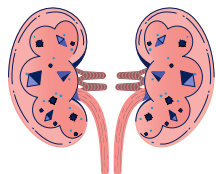


Como la causa de la HP1 es la sobreproducción de oxalato, su médico hará un seguimiento de los niveles de oxalato en su organismo.



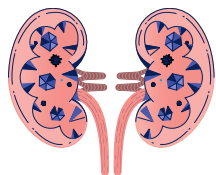
Los riñones intentan deshacerse del oxalato, pero aun así puede acumularse.

Por lo general, su organismo intenta deshacerse del oxalato enviándolo a los riñones, que actúan como filtros para eliminar los desechos y las sustancias tóxicas del organismo.



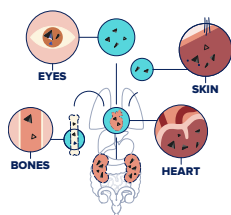
El oxalato produce cristales en los riñones

Una vez en los riñones, el oxalato se combina con el calcio de la orina. Cuando el oxalato y el calcio se combinan, se forman cristales. Con el tiempo se van formando cada vez más cristales, que se quedan atrapados en los riñones.



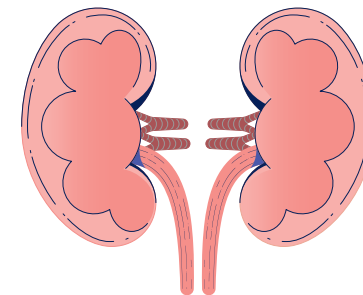
Los cristales de oxalato dañan los riñones

Los cristales pueden unirse para crear masas duras (cálculos renales) o puede depositarse calcio en los riñones (nefrocalcinosis).



La HP1 suele empeorar con el tiempo

La acumulación de cristales en los riñones puede degenerar en enfermedad renal crónica (ERC) o incluso en insuficiencia renal, también conocida como enfermedad renal en etapa terminal (ERET). A medida que la función renal empeora, los riñones ya no son capaces de eliminar adecuadamente el oxalato, y este empieza a extenderse y formar cristales por todo el cuerpo en un proceso llamado oxalosis sistémica. Los cristales causan daño donde se depositan. Esto puede suceder en muchos órganos del cuerpo, como los huesos, los ojos, la piel o el corazón.



Estos son algunos de los síntomas de la ERET:

- Producción escasa o nula de orina
- Náuseas o vómitos
- Color de piel pálido
- Hinchazón de las manos y los pies
- Sensación de cansancio extremo (fatiga)
- Picor

Si piensa que sufre estos síntomas, podría **plantearse ponerse en contacto con su médico de referencia o con un nefrólogo.**

Debido a que la HP1 empeora con el tiempo, es importante que las personas con HP1 cumplan su plan de tratamiento.

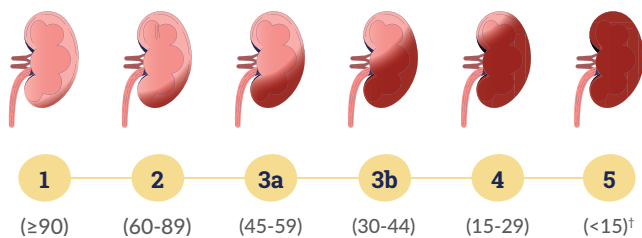
Elaboración de un plan para manejar su enfermedad.

El manejo de la HP1 va más allá de la eliminación de los cálculos. La gran mayoría de las estrategias no consiguen mantener unos niveles normales de oxalato en el organismo. Sin embargo, el cuidado constante de la HP1 puede ayudar a retrasar el daño a los riñones que se produce con el tiempo.

El objetivo: ralentizar el empeoramiento de la enfermedad

Como parte del manejo de su enfermedad, su médico podría realizar diferentes pruebas analíticas (o análisis), como cuánto oxalato hay en su orina y/o sangre (esto es, sus **niveles de oxalato**) y cómo de bien filtran los productos de desecho sus riñones (o **función renal**). Para comprobar cómo de bien están funcionando sus riñones, los análisis de sangre medirán su tasa de filtración glomerular (TFG).

Al analizar sus resultados, es importante tener en cuenta que los valores más altos de TFG están asociados a una mejor función renal. Debido a que la HP1 puede provocar enfermedad renal crónica (ERC), es importante controlar los valores de TFG y la función renal periódicamente. Las etapas de la ERC varían desde un riesgo bajo de daño renal (etapa 1) hasta insuficiencia renal (etapa 5).



[†]Estos valores corresponden a la cantidad de mililitros por minuto que filtra el riñón y se ajustan a la superficie corporal.

Es posible que le prescriban varias opciones de tratamiento para la HP1 al mismo tiempo. El tratamiento de la HP1 puede modificarse con el tiempo, dependiendo de cómo evolucionen su enfermedad y sus síntomas.

Es importante que el cuidado de la HP1 sea constante. Alguno de estos cuidados pueden parecer difíciles, pero pueden marcar la diferencia.

Su profesional sanitario puede considerar estas opciones para su HP1:



HIPERHIDRATACIÓN (beber gran cantidad de agua):

Ayuda a disolver el oxalato en la orina



TERAPIAS QUE AYUDEN AL CORRECTO FUNCIONAMIENTO DE LA ENZIMA DEFECTUOSA

TERAPIAS QUE AYUDAN LA REDUCIR LA FORMACIÓN DE CRISTALES



TERAPIAS EMERGENTES:

Dirigidas a evitar la producción de oxalato en el hígado



DIÁLISIS

Consiste en usar una máquina para eliminar el oxalato de su cuerpo cuando sus riñones ya no pueden funcionar correctamente

El manejo de la HP1 es un trabajo en equipo.

La HP1 requiere un tratamiento y un seguimiento de por vida. Dado que la HP1 afecta a cada persona de manera diferente, su equipo de profesionales sanitarios le ayudará a abordar los diferentes aspectos del tratamiento de la HP1 y trabajará con usted para crear un plan personalizado. Debido a que su plan de tratamiento se basa en cómo cambia su enfermedad con el tiempo, es importante que acuda a todas las citas con los distintos miembros de su equipo de profesionales sanitarios. Puede utilizar esta página para llevar un registro de sus nombres y su información de contacto.

Su nefrólogo/nefrólogo pediátrico

Un nefrólogo se especializa en enfermedades como la HP1 que afectan a los riñones. Lo habitual es que el nefrólogo asuma el control del tratamiento general de su enfermedad. Sin embargo, es posible que otros especialistas también intervengan en su cuidado.



NOMBRE: _____

INFORMACIÓN DE CONTACTO: _____

Su equipo de profesionales sanitarios

Estos son algunos de los otros especialistas que puede conocer en su lucha contra la HP1.

<p>PEDIATRA</p> <p>Un pediatra es un médico que proporciona asistencia médica y asesoramiento para bebés, niños y adolescentes.</p>	<p>NOMBRE: _____</p> <p>INFORMACIÓN DE CONTACTO: _____</p>
<p>URÓLOGO</p> <p>Cirujano que se especializa en trastornos de las vías urinarias y que a menudo trata los cálculos renales en pacientes con HP1.</p>	<p>NOMBRE: _____</p> <p>INFORMACIÓN DE CONTACTO: _____</p>
<p>ASESOR EN GENÉTICA</p> <p>Un especialista que puede responder preguntas que le pueden surgir sobre los estudios genéticos y que interpreta los resultados.</p>	<p>NOMBRE: _____</p> <p>INFORMACIÓN DE CONTACTO: _____</p>
<p>ENFERMERO/A DE DIÁLISIS</p> <p>Profesional sanitario que ha recibido formación especializada para apoyar y supervisar a la persona que se somete a diálisis y pueden trabajar en hospitales o en centros de diálisis independientes.</p>	<p>NOMBRE: _____</p> <p>INFORMACIÓN DE CONTACTO: _____</p>
<p>OTROS (equipo de trasplantes, atención primaria, radiología, etc.)</p> <p>Otros profesionales sanitarios que ayudan a lo largo del camino.</p>	<p>NOMBRE: _____</p> <p>INFORMACIÓN DE CONTACTO: _____</p>



Mientras esté trabajando con su equipo de profesionales sanitarios, su familia y amigos también podrán ayudarle a seguir su plan de tratamiento de la HP1 y brindarle apoyo emocional.

Cómo asumir la responsabilidad en el manejo de la HP1.

El manejo de la HP1 puede ser todo un desafío que incluye desde tomar varios medicamentos hasta beber cantidades sustanciales de agua o asistir a sesiones de diálisis con frecuencia. Sin embargo, hay estrategias que puede probar que le ayudarán a sentir que tiene un mejor manejo cuando el tratamiento de la HP1 le parezca abrumador. Recuerde siempre comentar su plan de tratamiento con su equipo de profesionales sanitarios antes de realizar cualquier cambio en su rutina.

Consejos para beber suficiente agua

Como la deshidratación puede hacer que sus riñones dejen de funcionar adecuadamente, beber mucha agua (hiperhidratación) es crucial. Es importante ser consciente de las situaciones que pueden inducir a la deshidratación, como estar enfermo (diarrea, vómitos o fiebre), la actividad física intensa y no beber suficiente agua.

“

Mi consejo sería que sigas avanzando, que aceptes el apoyo que mucha gente quiere darte.”

PAT C.
MADRE DE UN ADULTO CON HP1

Marque todas las cosas que está haciendo actualmente o que le gustaría hacer:



PREPARACIÓN

- Asegúrese de tener siempre mucha agua disponible guardando botellas llenas de agua en casa, en su coche y en todos sus bolsos
- Llévase agua cuando vaya a un sitio que no conoce



RECORDATORIOS

- Ponga alarmas en su teléfono para recordarle que tiene que beber agua
- Fíjese plazos para beber una determinada cantidad de agua a una hora concreta



SEA CREATIVO/A

- Tome alimentos con alto contenido de agua, especialmente frutas y verduras
- Aunque beber agua es la forma preferida de mantenerse hiperhidratado, puede preguntarle a su equipo de profesionales sanitarios si puede incluir otros líquidos como la leche

Puede ser útil involucrar a su familia y amigos para que le ayuden y apoyen a mantener el control del tratamiento de su HP1.

Cómo prepararse para luchar contra la HP1.

No descuidarse en el tratamiento de la HP1 puede ayudar a retrasar el daño a sus riñones, pero una cantidad excesiva de oxalato puede causar un daño permanente. Con el tiempo, puede que haya que realizar un trasplante si la HP1 ha avanzado demasiado. Hasta hace poco, un trasplante de hígado era la única forma de detener la producción de oxalato.

Comente con su médico cuál es la mejor opción de tratamiento para usted.



Qué es una cirugía de trasplante

Un trasplante de hígado es una operación quirúrgica en la que se toma el hígado de un donante sin HP1 y se trasplanta a una persona con HP1.

Por lo tanto, un trasplante de hígado evita que se produzca oxalato en exceso en el hígado. La mayoría de las opciones de tratamiento alternativas no pueden hacer esto.

Debido a que la HP1 daña los riñones, es posible que haya que trasplantar tanto el hígado como los riñones, bien al mismo tiempo, bien en intervenciones quirúrgicas separadas. Este procedimiento se denomina trasplante doble de hígado y riñón.



Las intervenciones quirúrgicas de trasplante son operaciones importantes que precisan preparación, seguimiento a largo plazo y medicación de por vida. Hable con su equipo de profesionales sanitarios sobre el desarrollo de un plan detallado para ayudarle en su recuperación de la intervención quirúrgica.



Independientemente de la etapa en la que se encuentre en el proceso de lucha contra la HP1, puede que tenga que dar a conocer su enfermedad a otras personas.

No todo el mundo estará familiarizado con la HP1, y esto puede incluir a algunos miembros de su equipo de profesionales sanitarios. Sin embargo, usted puede desempeñar un papel importante en la educación de otras personas sobre su enfermedad. Intente crear una descripción rápida de la HP1 que pueda compartir con otras personas. Puede utilizar el espacio de la derecha para anotarla.



SI ME PREGUNTAN SOBRE LA HP1, DIRÉ:

Va más allá del cuidado de sus riñones, también tiene que cuidar de si mismo/a.

Abordar su salud en general es importante a medida que sigue tratando su HP1.

Nutrición

No existe una dieta especial para las personas con HP1. No suele ser necesario que las personas con HP1 eviten de forma estricta los alimentos con alto contenido de oxalato, ya que puede tener poca o ninguna repercusión sobre la enfermedad. Sin embargo, debe hablar con los miembros de su equipo de profesionales sanitarios, ya que pueden brindarle alguna orientación específica. Por ejemplo, es importante tomar alimentos con calcio. Es posible que también le recomienden que evite consumir demasiadas vitaminas C y D.



Estamos haciendo todo lo posible para proteger sus riñones y hacer cosas que contribuyan a que sigan funcionando y no se produzca ningún daño. Así que tiene que beber agua, seguir una dieta adecuada, tomar sus medicamentos de forma rutinaria y no olvidarse de hacerlo."

LAURA W.
MADRE DE UNA NIÑA CON HP1

ALIMENTOS QUE QUIZÁS TENGA QUE COMER EN MAYOR CANTIDAD PORQUE CONTIENEN:

CALCIO

- leche, queso y otros productos lácteos
- verduras de hoja verde, como col rizada, acelgas y espinacas
- bebidas de soja con calcio añadido
- pan y cualquier cosa elaborada con harina enriquecida
- pescado que se come con las espinas: como sardinas y boquerones



ALIMENTOS QUE QUIZÁS DEBA EVITAR PORQUE CONTIENEN:

VITAMINA C

- cítricos, como naranjas y zumo de naranja
- pimientos
- fresas
- grosellas negras
- brócoli
- coles de Bruselas
- patatas

VITAMINA D

- pescado azul: como salmón, arenque y caballa
- carne roja
- hígado
- yemas de huevo

Que sea rara no quiere decir que está solo/a.

Tener un diagnóstico de una enfermedad rara como la HP1 puede provocar un sentimiento de abandono o soledad. Pero usted no está solo/a.

Cuenta con su familia, los amigos, el equipo de profesionales sanitarios y/o las asociaciones de pacientes; hay distintas personas con las que puede hablar sobre cómo se siente.

Si tiene dudas o preguntas sobre la forma en que las enfermedades hereditarias como la HP1 pueden afectar a su familia, puede consultar a un asesor genético.

Salud mental

Para las personas con HP1, ser incapaces de reconocer cuándo tienen síntomas de una enfermedad renal puede hacer que tengan la sensación de que no tienen el control. Se ha comprobado que las personas con enfermedad renal crónica o enfermedad renal en etapa terminal pueden experimentar síntomas de ansiedad y depresión. **Si siente agobio, hágaselo saber a su equipo de profesionales sanitarios, y también puede plantearse hablar con un profesional especialista en salud mental.**

Si ya está trabajando con un especialista en salud mental, puede usar el espacio a continuación para escribir su nombre e información de contacto.



ESPECIALISTA EN SALUD MENTAL:

INFORMACIÓN DE CONTACTO:

Cuidar de su bienestar mental puede ayudarle a sobrellevar la HP1.

Amplíe su círculo de apoyo.

Los profesionales sanitarios, los grupos de apoyo y otras personas que viven con HP1 pueden ser recursos excelentes para obtener consejos y orientación adicionales. A continuación se muestran tres recursos que podrá encontrar realizando una sencilla búsqueda.



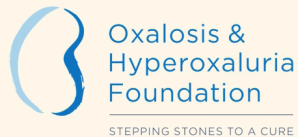
Sitio web europeo para pacientes con HP1 www.ViviendoconHP1.es

Un sitio web educativo, desarrollado por Alnylam, que incluye historias reales de pacientes, vídeos, consejos y recursos descargables para cualquiera que desee obtener más información sobre la HP1 y cómo vivir con la HP1.



Asociación de Pacientes de Hiperoxaluria España <https://asociacionaphes.wordpress.com>

APHES es una asociación que nace en el año 2019 como iniciativa de padres de niños afectados por hiperoxaluria primaria en España. Ante la inexistencia de asociación o grupo de apoyo en España nacemos con la intención de unir a pacientes y familiares para avanzar juntos en la lucha contra esta enfermedad.



Fundación para la oxalosis y la hiperoxaluria (The Oxalosis & Hyperoxaluria Foundation, OHF) www.ohf.org

La OHF es un grupo de apoyo que se dedica a la búsqueda de tratamientos y una cura para todas las formas de hiperoxaluria, y apoya a miles de profesionales sanitarios, pacientes y sus familias.



Viviendo ^{con} HP1

Con la información y el tratamiento adecuados por parte de su equipo de profesionales sanitarios, puede recibir apoyo para vivir con HP1 y manejarla.



Viviendo con HP1 es una marca registrada de Alnylam Pharmaceuticals, Inc.

© 2021 Alnylam Pharmaceuticals, Inc.

Todos los derechos reservados. PH1-ESP-00031 Abril 2022

Desarrollado y financiado por Alnylam Pharmaceuticals

