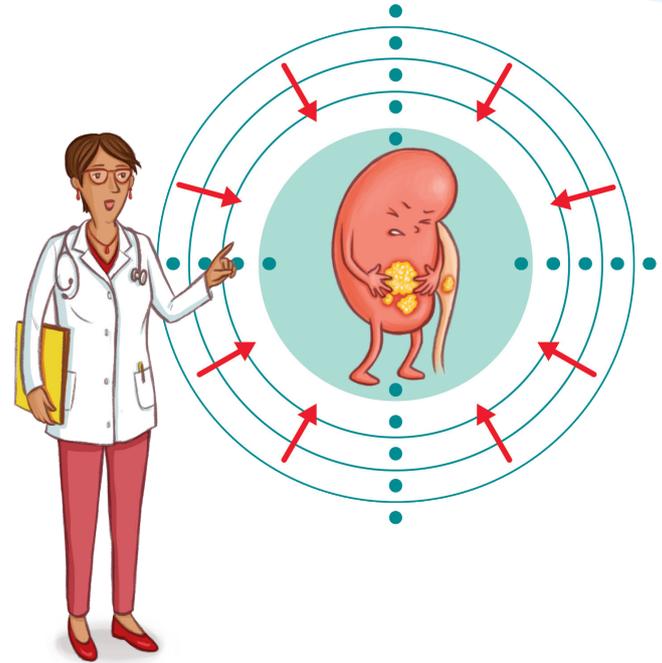
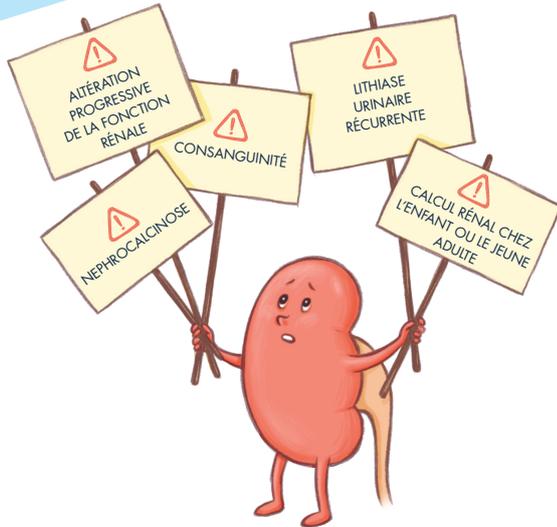


# L'hyperoxalurie primitive de type 1 (HP1) :

## 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**<sup>1,2</sup>.
- 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**<sup>1,2</sup>.
- 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**<sup>1,2</sup>.
- 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**<sup>2</sup>.

## UN TABLEAU CLINIQUE ÉVOCAEUR<sup>1,2</sup>

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

## UN RETARD DE DIAGNOSTIC AUX CONSÉQUENCES PARFOIS IRRÉVERSIBLES

- **50 %** des adultes présentent une **insuffisance rénale avancée** au moment du diagnostic<sup>2</sup>
- **5 à 10%** des patients recevraient un diagnostic d'hyperoxalurie primitive à l'occasion d'une récurrence de la maladie après transplantation rénale.

## HP1 DANS LE MONDE

INCIDENCE ESTIMÉE<sup>3</sup> :  
**8 à 10 nouveaux cas**  
par an en France



PRÉVALENCE ESTIMÉE<sup>1</sup> :  
**1-3 /1 000 000**  
dans le monde



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

## QUELLES SONT LES POPULATIONS À RISQUE ?

- La maladie peut apparaître à **tout âge, mais survient majoritairement chez les enfants et jeunes adultes**<sup>2</sup>
- Il existe des **bassins de consanguinité** au **Moyen-Orient** (ex: Jordanie, Koweït) et au **Maghreb** (Tunisie) où la prévalence de l'HP1 est plus élevée<sup>4</sup>



**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)

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, traitent 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, Néphrogeses, Lyon.

Pour toute information complémentaire concernant l'hyperoxalurie primitive de type 1 (HP1),  
son dépistage et sa prise en charge, contactez-nous : [info@alnylam.fr](mailto:info@alnylam.fr)