

Hyperoxalurie primitive de type 1 (HP1) : une maladie rare sous-diagnostiquée

Quand la suspecter ?

L'HP1 est une maladie génétique rare responsable d'une **accumulation initiale d'oxalate** de calcium au niveau des **reins**. Ces dépôts peuvent induire au fil du temps un **déclin progressif du débit de filtration glomérulaire** et l'évolution vers une maladie rénale chronique (MRC) stade 5 et l'oxalose systémique^{1,2}.

La reconnaissance des signes d'appels et les différentes évaluations permettent de poser un **diagnostic précoce** et de mettre en place une **prise en charge adaptée** pour ralentir le déclin de la fonction rénale.^{1,2}

LES PATIENTS ATTEINTS D'HP1 PEUVENT PRÉSENTER UNE OU PLUSIEURS DES MANIFESTATIONS CLINIQUES SUIVANTES :¹⁻³



Lithiases urinaires
récurrentes
souvent



Calcul rénal
chez un enfant



Néphrocalcinose



Retard de croissance
(nourrissons et
enfants)



Altération progressive
de la fonction rénale



Histoire familiale
de lithiase

Signes extra-rénaux évocateurs d'une oxalose systémique⁴ :



Douleurs osseuses
et fractures



Anémie réfractaire
à l'érythropoïétine



Synovite,
arthralgies



Cardiomyopathie,
dyspnée de repos



Atteintes
thyroïdiennes



Troubles de la vision,
rétinopathies



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

Évaluations complémentaires en cas de manifestations cliniques évocatrices⁵⁻⁸



L'examen morphologique et par SPIR* de tout calcul récupéré est indispensable.

Cette analyse permet à elle seule de poser le **diagnostic d'hyperoxalurie primaire (HP)**⁷.

À noter que l'analyse biochimique des calculs est non spécifique et ne doit plus être réalisée.

Vue
endoscopique



Vue
microscopique



• L'analyse morfo-constitutionnelle du calcul montre un **calcul d'oxalate de calcium monohydraté de type Ic**, à l'aspect bourgeonnant.



L'analyse de la cristallurie présente un intérêt pour le diagnostic et le suivi de l'HP1. Elle permet notamment une **orientation diagnostique** lorsque l'étude morfo-constitutionnelle d'un calcul n'est pas possible. Elle mettra en évidence des **cristaux de type whewellite** (ou **oxalate de calcium monohydraté**).



Un **bilan métabolique exhaustif** est nécessaire s'il existe une **anomalie du bilan de 1^{ère} intention** ou une manifestation clinique évocatrice de l'HP1.



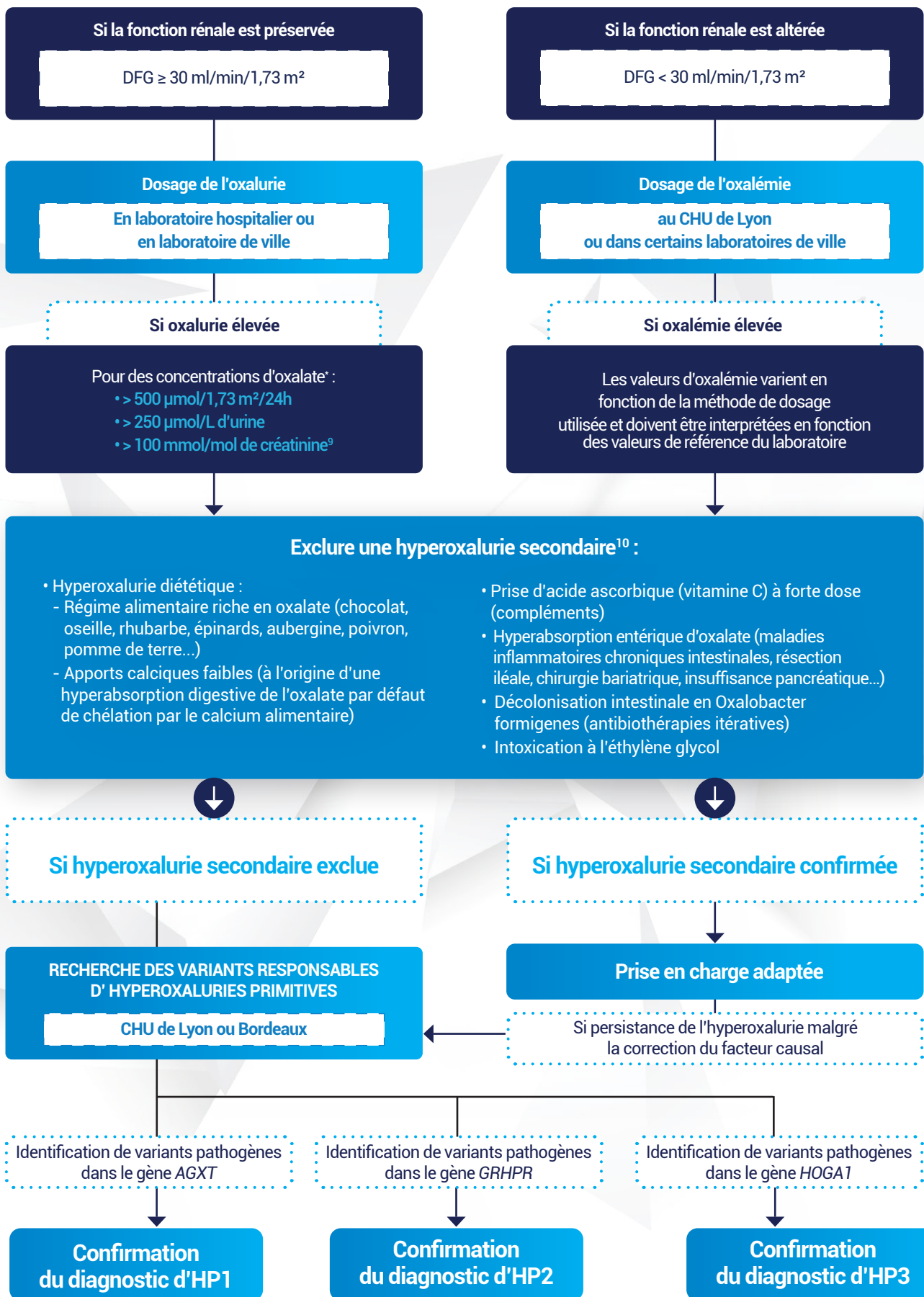
Certains types de calculs nécessitent d'en **référer au spécialiste local du bilan métabolique de la maladie lithiasique** (néphrologue, endocrinologue, urologue spécialisé...) pour un **diagnostic précoce** et orienter vers un **conseil génétique**.



Une analyse génétique est indispensable pour confirmer un diagnostic d'HP et en préciser le type, représentant un **intérêt à la fois diagnostique et pronostique**. L'identification d'une mutation du **gène AGXT** orientera le **diagnostic vers une HP1**, le **gène GRHPR** vers une **HP2** et le **gène HOGA1** vers une **HP3**.¹

*SPIR, spectrophotométrie infrarouge

Conduite à tenir en cas de suspicion d'hyperoxalurie ou d'hyperoxalémie¹



*Ces valeurs sont représentatives d'une oxalurie élevée chez l'adulte. Chez l'enfant, se référer au PNDS Lithiase urinaire de l'enfant.⁴
Les valeurs d'oxalate sont à interpréter en fonction des normes de chaque laboratoire.

Toutes les photos présentes sur cette fiche ont été fournies par le Dr Daudon et le Dr Estrade.

HP1, hyperoxalurie primitive de type 1 ; DFG, débit de filtration glomérulaire ; HP, hyperoxalurie primaire ; MRC, maladie rénale chronique.

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. 3. Ferraro PM, et al. Nephrol Dial Transplant. 2013 Apr;28(4):811-20. 4. El Ghali Z. Pan Afr Med J. 2014 Apr 18;17:297. 5. PNDS Lithiase urinaire de l'enfant. 2021 6. Estrade V, et al. BJU Int. 2020 Dec 2. 7. Corrales M, et al. Eur Urol Focus. 2021 Jan;7(1):13-21. 8. Daudon M, et al. N Engl J Med. 2008 Jul 3;359(1):100-2. 9. Cochat P et al. Bull. Acad. Natle Méd., 2017, 201, n° 7-8-9, 1361-1375, séance du 10 octobre 2017. 10. Muji, A. et al, Rev Med Suisse 2015; vol. 1. no. 463, 493 - 498.