



Chère Mesdames, Chers Messieurs,

la „group soutien hyperoxalurie primaire Allemagne" souhaite par la présente entrer en contact avec vous afin d'attirer votre attention sur la maladie métabolique rare "hyperoxalurie primaire" (en abrégé : PH). Dans les trois formes de PH, la production excessive d'oxalate dans le foie entraîne une augmentation de l'excrétion urinaire d'oxalate, ce qui provoque des calculs rénaux récurrents ou une néphrocalcinose progressive et souvent une insuffisance rénale terminale. Ensuite, les niveaux d'oxalate dans le sang augmentent et l'oxalate est déposé dans tout le corps.

Malgré des calculs rénaux récurrents et une calcification rénale souvent progressive, le PH n'est toujours pas correctement diagnostiqué chez de nombreux patients aujourd'hui. Près de 40 % des patients adultes sont diagnostiqués avec une insuffisance rénale ou après une transplantation ratée. Un problème ultérieur de la maladie, qui la transforme ensuite en une maladie multisystémique, est surtout le dépôt systémique d'oxalate chez les patients atteints d'insuffisance rénale. Actuellement, seule une transplantation de foie peut être effectuée à titre curatif pour le PH I. Cela devrait être évitable aujourd'hui si le diagnostic est précoce et le traitement à temps.

Avant l'apparition de symptômes graves dus au PH, les personnes touchées (souvent déjà dans l'enfance) développent souvent des calculs rénaux. Et c'est là que réside notre approche pour réduire de manière significative la proportion non détectée de patients souffrant de calculs rénaux récurrents ou de néphrocalcinose progressive à l'âge adulte, mais sans diagnostic.

Nous vous demandons de bien vouloir examiner les urines collectées 24 heures ou, en cas d'insuffisance rénale, le sang de vos patients présentant les symptômes mentionnés ci-dessus et de détecter les calculs d'oxalate de calcium à 100 % (principalement les calculs monohydratés) pour détecter les niveaux élevés d'oxalate. Comme le PH se développe "insidieusement", non seulement les enquêtes actuelles sont intéressantes, mais aussi celles des années précédentes.

Si les résultats sont positifs, le patient est invité à nous contacter (PH-Selbsthilfe.de). La suite de la procédure sera ensuite abordée lors d'un entretien personnel, par exemple en Allemagne avec l'équipe du Centre allemand d'hyperoxalurie (www.hyperoxalurie-zentrum.de).

Bientôt, il y aura de nouvelles options de traitement, le traitement dit "d'interférence ARN", qui aidera considérablement les patients. Dans ce traitement, une enzyme spécifique du foie est bloquée et la production d'oxalate est donc supprimée. Le médicament ARNi doit être injecté sous la peau à intervalles réguliers. Il ne s'agit donc pas d'une thérapie génique, l'effet est plus modéré. D'excellents résultats ont déjà été obtenus lors d'études cliniques, par exemple l'excrétion d'oxalate a été ramenée à des valeurs normales.

Comme nous l'avons déjà mentionné, les patients ne sont pas seulement des enfants, la majorité des patients connus sont des adultes. Les derniers développements dans le domaine des traitements de PH nous donnent de grands espoirs que l'insuffisance rénale ou même une transplantation hépatique et rénale combinée peuvent être évitées et qu'une vie normale peut être menée avec le traitement approprié.

Aidez-nous à donner aux personnes touchées encore inconnues cette chance de mener une vie normale

Avec nos sincères salutations
PH Selbsthilfe (info@ph-selbst-

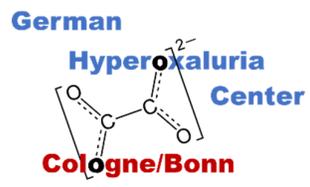
hilfe.de)



www.ph-selbsthilfe.de



www.PH-Europe.net



www.hyperoxalurie-zentrum.de