



Estimado/a Doctor/a,

el "Grupo Alemán de Apoyo a la Hiperoxaluria Primaria" („PH Selbsthilfe“) está contactando con usted para llamar su atención sobre la enfermedad metabólica rara "Hiperoxaluria Primaria" (abreviado como PH, por sus siglas en inglés). En las tres formas de PH, la producción excesiva de oxalato en el hígado lleva a un aumento de la excreción de oxalato en la orina, resultando en cálculos renales recurrentes o nefrocalcinosis progresiva y, a menudo, llega a una etapa final de insuficiencia renal. En esta situación, los niveles de oxalato en la sangre aumentan y el oxalato se deposita en todo el cuerpo.

A pesar de los cálculos renales recurrentes y de la calcificación renal progresiva, la PH todavía no se diagnostica adecuadamente en muchos pacientes hoy en día. Casi el 40% de los pacientes adultos son diagnosticados cuando ya poseen insuficiencia renal o después de un trasplante fallido. Un problema posterior de la enfermedad, que luego se convierte en una enfermedad multisistémica, es principalmente el depósito sistémico de oxalato en pacientes con enfermedad renal crónica. Actualmente, la única curación posibles es un trasplante de hígado, tan solo aceptado para pacientes con PH tipo 1. Esto podría ser evitable hoy en día si se diagnostica a tiempo y se trata a tiempo.

Antes de que aparezcan síntomas graves debido a la PH, los afectados (a menudo ya en la infancia) suelen desarrollar cálculos renales. Esto nos lleva a nuestro objetivo de reducir significativamente la proporción de pacientes no detectados con cálculos renales recurrentes o nefrocalcinosis progresiva en la edad adulta, pero sin diagnóstico.

Le pedimos que analice la orina de 24 horas o, en caso de insuficiencia renal, la sangre de sus pacientes con los síntomas mencionados anteriormente, para detectar niveles elevados de oxalato. Además, la detección de cálculos de oxalato de calcio al 100% (en su mayoría cálculos de monohidrato) puede dar una pista. Dado que la PH se desarrolla de forma "sigilosa", no sólo son interesantes las investigaciones actuales, sino también las ya realizadas en el pasado.

Si los resultados son positivos, el paciente es bienvenido a contactarnos (info@PH-Selbsthilfe.de). El procedimiento posterior será consensuado con colegas especializados, en Alemania, por ejemplo, con el Centro Alemán de Hiperoxaluria.

Pronto habrá nuevas opciones de tratamiento, el llamado tratamiento con "ARN de interferencia", que ayudará significativamente a los pacientes. Aquí se bloquea una enzima específica del hígado, suprimiendo así la producción de oxalato. El medicamento ARNi debe ser inyectado bajo la piel en intervalos regulares. De manera que no es una terapia genética. En los estudios clínicos ya se han obtenido excelentes resultados, por ejemplo, la excreción de oxalato se ha reducido a valores normales.

Como ya se ha mencionado, los pacientes no son sólo niños, la mayoría de los pacientes conocidos son adultos. Los últimos avances en el campo de los tratamientos para la PH nos dan grandes esperanzas de que la insuficiencia renal, o incluso un trasplante combinado de hígado/renal, puedan ser prevenidos y, con el tratamiento apropiado, una vida normal pueda ser posible.

Por favor, ayúdenos a dar a los pacientes aún no descritos esta oportunidad de vivir una vida normal.

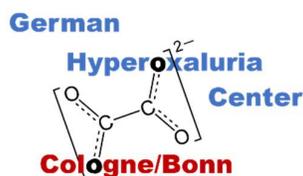
Reciba un cordial saludo
PH Selbsthilfe (info@ph-selbsthilfe.de)



www.ph-selbsthilfe.de



www.PH-Europe.net



www.hyperoxalurie-zentrum.de