

Hiperoxaluria primaria: ¿es posible evitar el trasplante?

Cánovas García M¹, Martínez Martínez MJ², de la Torre Sandoval C³, Cabrera Sevilla JE³, Bermejo Costa F⁴, González Rodríguez JD³. Servicio de Pediatría HGU Santa Lucía (Cartagena)¹. Neonatología². Nefrología Pediátrica³. Digestivo y Nutrición⁴.

Introducción

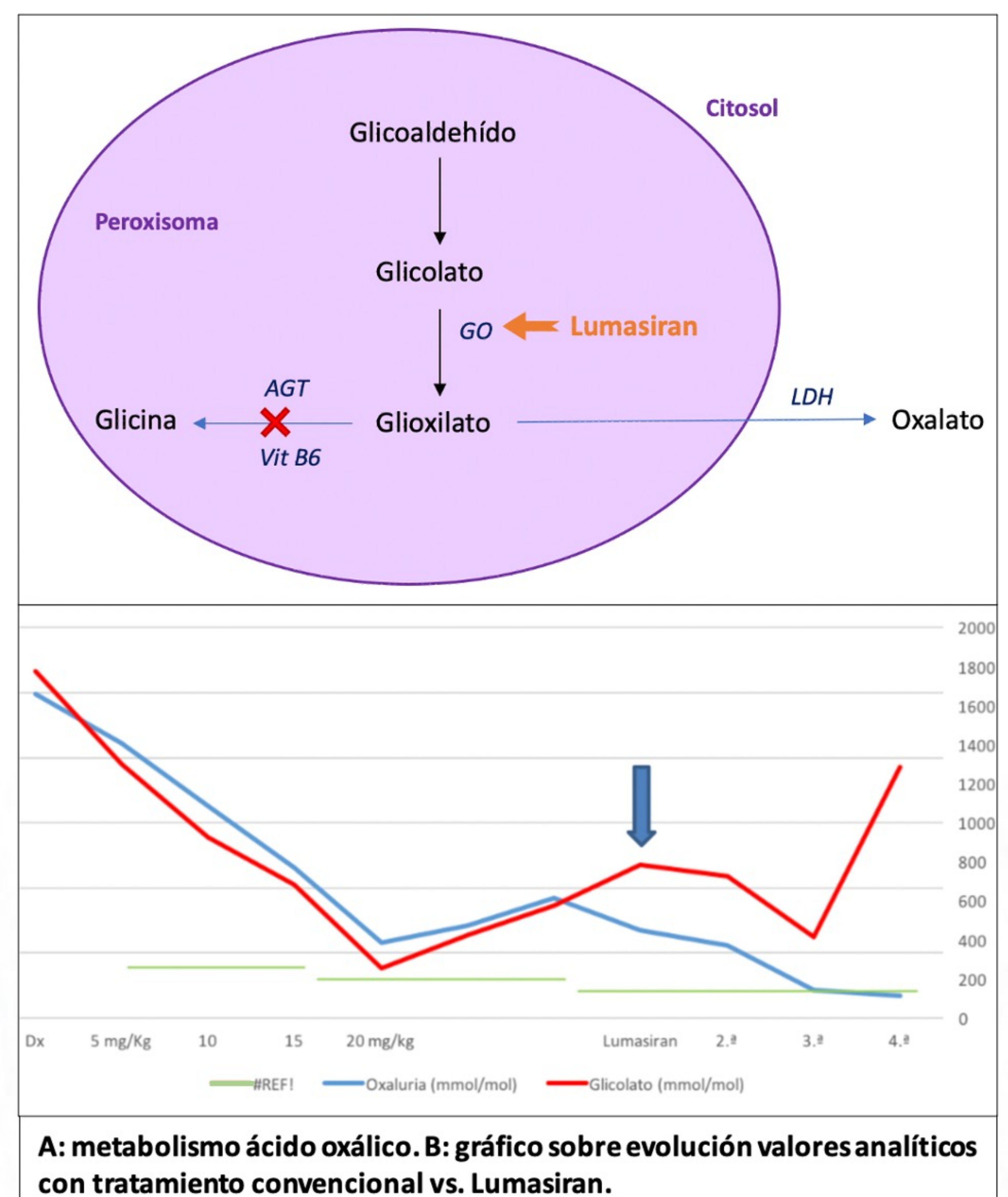
La hiperoxaluria primaria (HP) es una enfermedad ultrarrara que se caracteriza por un exceso de oxalato que se asocia a nefrolitiasis recurrente, nefrocalcinosis, insuficiencia renal terminal precoz y evolutivamente oxalosis sistémica, con mal pronóstico vital. La HP tipo 1 está causada por mutaciones en el gen *AGXT* (imagen A) y es la forma más grave, de modo que muchos pacientes precisan un trasplante combinado hepatorenal.

Resumen del caso

Lactante de 3 meses derivada a Nefrología tras hallazgo incidental de nefrocalcinosis difusa bilateral en control ecográfico realizado por riñón ectópico de diagnóstico prenatal. Como antecedentes familiares, el padre presentaba litiasis renal no estudiada.

Dentro del estudio inicial, se evidencia una hiperoxaluria marcada y una disminución leve del filtrado glomerular, por lo que ante la sospecha de hiperoxaluria primaria se completa estudio, incluyendo la confirmación genética, y se inician medidas de hiperhidratación, alcalinización urinaria y ensayo terapéutico con piridoxina, con respuesta parcial.

A los 2 años de edad, se inicia tratamiento mediante uso compasivo con Lumasiran (imagen B) con normalización de la oxaluria tras la segunda dosis, manteniendo estabilidad de la función renal y sin presentar reacciones adversas tras 9 meses de tratamiento.



Conclusiones

El Lumasiran, recientemente aprobado por las agencias reguladoras para la HP1, es un agente terapéutico que actúa reduciendo la producción de oxalato hepático mediante interferencia del ARN. Aunque faltan estudios a largo plazo, es probable que este tratamiento pueda cambiar el pronóstico y el manejo de la enfermedad, evitando así el trasplante hepático y retrasando la progresión del daño renal.