

Evolución de dos casos de hiperoxaluria primaria

Belén Sánchez García, Sergio Antonio Granados Camacho, María José Ramírez Alda, Ana Rebollo Rubio, José Antonio González Castillo

Hospital Regional Universitario. Málaga. España

Resumen:

La hiperoxaluria primaria (HOP) es una alteración metabólica congénita con patrón autosómico recesivo que provoca un déficit de la enzima alanina-glioxilatoamino-transferasa. Este déficit enzimático conlleva la oxidación del glioxilato en glicolato y oxalato. La HPO-1 se caracteriza así por un aumento en la excreción urinaria de oxalato cálcico que se acumula y precipita formando cristales de oxalato cálcico, dando lugar a nefrolitiasis de repetición, nefrocalcinosis e insuficiencia renal precoz. Además, a medida que se deteriora la función renal, se produce la acumulación de oxalato sistémico u oxalosis. La HOP subtipo 1 (HOP-1), en la que se afecta el gen AGXT, que se encuentra situado en el cromosoma 2q36-37, es la más frecuente.

La hiperoxaluria primaria (HOP-1) es una alteración metabólica rara. En España existe un número relativamente elevado de casos a expensas de un aumento en la incidencia en Las Islas Canarias, principalmente en la isla de La Gomera.

El diagnóstico se establece en función de los hallazgos clínicos y ecográficos, las determinaciones de oxalato y glicolato en orina, el análisis de ADN, y la biopsia hepática. El único tratamiento curativo es el doble trasplante hepatorenal.

Caso Clínico:

Dos mujeres procedentes de las Islas Canarias que llegan a nuestro centro en el año 2014 y 2013, respectivamente, para tratamiento mientras esperan un doble trasplante hepatorenal.

Caso 1. Mujer de 39 años con insuficiencia renal crónica (IRC) secundaria a litiasis renal bilateral desde los 14 años, inicio de programa de hemodiálisis (HD) en junio 2014. Pauta de hemodiálisis 4 horas de HD/6 veces por semana a través de catéter venoso central.

Caso 2. Mujer de 55 años de edad, con IRC secundaria a litiasis renal bilateral con nefrolitotomía derecha a los 2 años de edad. Diabetes mellitus tipo 2. Paciente hiperinmunitizada a causa de primer trasplante renal que cursa con pérdida de primer injerto renal por depósitos masivos de oxalato cálcico. Pauta de hemodiálisis 4 horas de HD/6 veces por semana a través de catéter venoso central. Recibe doble trasplante hepatorenal en julio de 2016.

Ambas pacientes cuentan con diagnóstico por estudio genético.

Discusión:

En la mayoría de los casos el diagnóstico de la hiperoxaluria se hace de forma tardía.

Los pacientes con IRC secundaria a HOP-1 deben asumir unas circunstancias muy duras, derivadas de la complejidad de la enfermedad y del nivel avanzado en el que suele diagnosticar, que merman considerablemente su calidad de vida. En el caso 2, además la falta de diagnóstico conllevó a que la paciente recibiera un primer trasplante renal que limitó sus opciones terapéuticas y condicionó su evolución en el futuro, además del traslado de las pacientes y su familia para recibir tratamiento diario a la espera de un trasplante.