

## DIAGNOSTIC : HYPEROXALURIE PRIMAIRE

### Autres diagnostics :

Néphrolithiase et néphrocalcinose

### Symptômes :

Aucun. Consultation pour prééclampsie à 29 semaines de grossesse.  
TA normale tout le long de la grossesse par la suite.

### Prise en charge :

Analyse d'urine : hématurie et protéinurie.

Échographie rénale : néphrocalcinose et néphrolithiase bilatérales.

Concentration d'oxalate urinaire sur 24h : élevée.

Consultation en génétique.

Traitement : Hydratation

**Évolution de la grossesse :** Aucune complication.

### Commentaires

Ce cas est intéressant en raison du motif de consultation primaire, soit pour prééclampsie. En fait, la TA s'est avérée normale quand elle a été bien mesurée et la protéinurie (et l'hématurie) est attribuable à la présence de lithiases rénales.

**L'oxalate** est un déchet métabolique fabriqué par le foie et excrété par le rein.

L'hyperoxalurie peut être primaire (ou héréditaire; 3 types) ou secondaire (excès d'apport [ex : phénomène du 'juicing'], excès des précurseurs (ex : vitamine C), altération de la perméabilité intestinale (ex : Crohn, gastrectomie partielle, chirurgie bariatrique) ou intoxication (ex : éthylène glycol, vitamine C). L'hyperoxalurie héréditaire type 1 est la pathologie la plus morbide et peut s'accompagner de dépôts d'oxalate au niveau du cœur (myocarde, ou système de conduction), les os et la moelle. L'atteinte clinique est variable, même dans une famille, car la pénétrance est variable. Elle est une cause reconnue d'insuffisance rénale et de greffe rénale.

**Le diagnostic** d'hyperoxalurie est basé sur : analyse d'urine ou d'une lithiase, dosage d'oxalate urinaire (avec glycolate et glycérate) sur 24h, recherche des mutations génétiques et si ces dernières sont non concluantes, mesure de l'activité enzymatique AGT par biopsie hépatique. Chez les adultes, il est recommandé de rechercher une hyperoxalurie en présence de lithiases récurrentes ou de néphrocalcinose.

Le traitement inclut :

1. L'hydratation avec 3-4L/j
2. La diète diminuée en oxalate (éviter rhubarbe, épinard, kiwi, betterave, etc) pour l'hyperoxalurie secondaire. Il faut maintenir l'apport en Ca et éviter les excès de vitamine C et D.

3. L'alcalinisation des urines avec du citrate de potassium 0.1-0.15g/kg pour obtenir un PH urinaire entre 6.2 et 6.8
4. La vitamine B6 : utile pour 30% des gens atteints de type 1 à raison de 5 à 20 mg/kg.
5. La dialyse, greffe rein ou foie-rein.

**La grossesse** est généralement bien tolérée chez les femmes avec hyperoxalurie héréditaire. Les complications observées sont liées à l'hypertension, l'infection urinaire et les lithiases. Un diagnostic prénatal est possible si désiré.

**Articles à conseiller sur la pathologie**

Primary hyperoxalurie type 1 : indications for screening and guidance for diagnosis and treatment. Cochat P et coll. Nephrol Dial Transplant 2012; 27:1729-36.

Outcomes and complications of pregnancy in women with primary hyperoxalurie. Norby S et coll. Am J Kid Dis 2004;43:277-85