

## REVISIÓN CIENTÍFICA

### Métodos de diagnóstico y enfoques terapéuticos de hiperoxaluria primaria.

De Cámara C, Castro R, Castillo O.



#### RESUMEN

Se realiza una revisión de métodos diagnósticos y terapéuticos de la Hiperoxaluria Primaria, a pesar de que es una patología de rara aparición, su curso suele ser devastador. Es el subtipo más frecuente de Hiperoxaluria, cuya incidencia es aproximadamente de 1/100.000 nacidos vivos por año en Europa. Es un trastorno hereditario autosómico recesivo del metabolismo del glioxalato en el peroxisoma hepático, causando una producción excesiva de oxalato que se elimina por vía renal, por lo tanto, el riñón es el primer órgano afectado. Clínicamente, presenta nefrolitiasis recidivante y/o nefrocalcinosis conduciendo a Insuficiencia Renal. El diagnóstico consiste en una adecuada historia familiar, oxaluria, glicolaturia, oxalemia y análisis genético. La terapéutica una vez que la insuficiencia renal está establecida consiste en trasplante hepático y renal. El reporte de casos en nuestro país es difícil de estimar, dado que son reconocidos tardíamente o nunca son identificados. Por ello, es importante la revisión de sus métodos diagnósticos y terapéuticos utilizados en el mundo, para promover el conocimiento de sus técnicas en nuestro país, y fomentar su uso precoz para disminuir la mortalidad.

**Palabras clave:** Hiperoxaluria, hiperoxaluria primaria, nefrocalcinosis, trasplante hepático, trasplante renal.