

# VIVIENDO CON HP1

## Una guía para sus cuidadores



 Alnylam<sup>®</sup>  
PHARMACEUTICALS

Esta guía se ha elaborado para ayudarles a usted y a su hijo/a a integrar el manejo de la hiperoxaluria primaria tipo 1 (HP1) en su vida cotidiana.

Material educativo sobre la enfermedad. No contiene información o alusión a medicamentos o productos farmacéuticos de Alnylam u otros fabricantes

Desarrollado y financiado por Alnylam Pharmaceuticals PH1-ESP-00032 Abril 2022

Viviendo <sup>con</sup> HP1

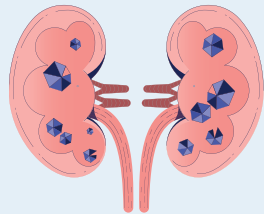
## Aspectos básicos de la enfermedad

**Independientemente de si su hijo/a recibió su diagnóstico ayer o hace años, es importante comprender los conceptos básicos de la HP1.**

La HP1 es una enfermedad rara, hereditaria y autosómica recesiva. **Hereditaria** significa que se transmite en la familia. **Autosómica recesiva** significa que tanto su madre como su padre le han transmitido el gen mutado (defectuoso) que causa la HP1. Cuando se padece HP1, el hígado produce demasiada cantidad de un producto de desecho llamado **oxalato**. En un hígado sano, el oxalato está presente solo en pequeñas cantidades, el organismo no lo usa y es eliminado por los riñones. Sin embargo, con la HP1, el hígado produce demasiado oxalato, lo que puede hacer que se formen **crisales** en los riñones, causando un daño progresivo. **Progresivo** significa que el daño se está produciendo continuamente en los riñones y puede empeorar con el tiempo, incluso si los síntomas a veces no son perceptibles.

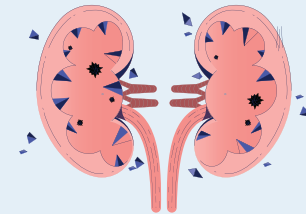
### Los cristales causan daño de diferentes maneras

1. Uniéndose para crear cálculos renales



2. Acumulándose en los riñones y causando daño (nefrocalcinosis).

Con el tiempo, a medida que se dañan los riñones, el oxalato puede diseminarse y formar cristales en otras partes del organismo (oxalosis sistémica).



### ¿Podría alguien más en su familia tener HP1?

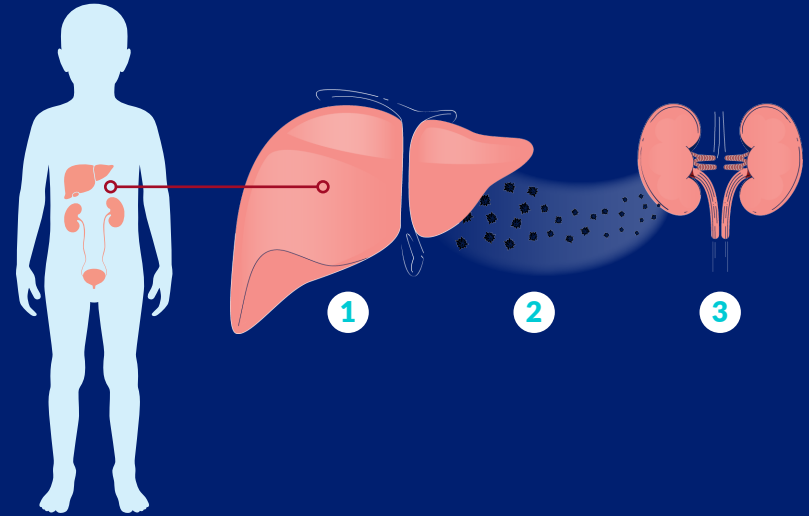
Debido a la naturaleza hereditaria de la HP1, si su hijo/a tiene un diagnóstico de HP1 confirmado por una prueba genética, es importante que los familiares, especialmente sus hermanos/as, también se realicen la prueba.

**Hable con su médico sobre la posibilidad de que sus familiares se hagan pruebas genéticas.**

# Muestre a su hijo/a las características de la HP1

## La HP1 comienza en el hígado pero puede dañar los riñones

1. El hígado produce **demasiado oxalato** que el organismo no puede utilizar.
2. El organismo **envía el oxalato a los riñones** para intentar deshacerse de él.
3. Pero el oxalato **puede convertirse en cristales**, que pueden acumularse y dañar los riñones. Con el tiempo, los riñones dejan de funcionar correctamente.



### ¿Desea obtener más información?

Acceda al contenido *¿Cómo se produce la HP1?* en [ViviendoconHP1.es](http://ViviendoconHP1.es) y obtenga una explicación más científica sobre la enfermedad de su hijo/a.

## Cómo trabajar con su equipo de profesionales sanitarios

Si bien el manejo de la HP1 puede resultar abrumador en ocasiones, usted **no está solo/a**. El equipo de profesionales sanitarios de su hijo/a le ayudará a superar las dificultades que se vaya encontrando por el camino. Dependiendo de cómo esté evolucionando la HP1 de su hijo/a, su nefrólogo creará un plan de tratamiento personalizado.



### MÉDICO QUE TRATA LA HP1 DE MI HIJO/A:

NOMBRE:

---

INFORMACIÓN DE CONTACTO:

---

### Seguimiento de la salud de su hijo/a

Su equipo de asistencia puede realizar un seguimiento de la HP1 y comprobar de diferentes maneras si se ha producido daño renal. La frecuencia de las pruebas y los procedimientos utilizados dependerán del plan de tratamiento de su hijo/a. A continuación, se incluyen algunos términos que es posible que oiga cuando su equipo de profesionales sanitarios habla sobre el seguimiento de la salud de su hijo/a.

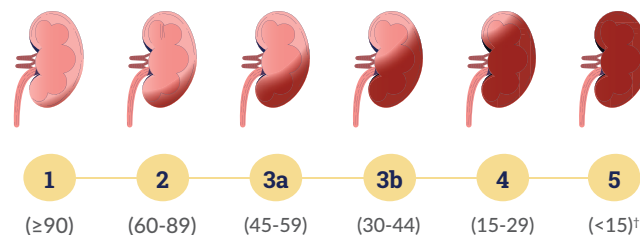
TÉRMINO	DEFINICIÓN
<b>ANÁLISIS DE SANGRE PARA LA FUNCIÓN RENAL</b>	Prueba que comprueba cómo de bien filtran los riñones los desechos de la sangre
<b>TRASPLANTE DE RIÑÓN</b>	Un trasplante de riñón es una operación quirúrgica en la que se toma el riñón de un donante sin HP1 y se trasplanta a una persona con HP1, cuyo daño renal puede haber sido causado por su HP1
<b>ECOGRAFÍA RENAL</b>	Procedimiento de obtención de imágenes que detectan y sirven para controlar cualquier cálculo renal que se pueda formar
<b>LITOTRICIA</b>	Procedimiento no invasivo para romper los cálculos renales*
<b>TRASPLANTE DE HÍGADO</b>	Un trasplante de hígado es una operación quirúrgica en la que se toma el hígado de un donante sin HP1 y se trasplanta a una persona con HP1. Por lo tanto, un trasplante de hígado evita que se produzca oxalato en exceso en el hígado.
<b>URETERENOSCOPIA Y NEFROSCOPIA</b>	Procedimiento mínimamente invasivo para eliminar o romper los cálculos*
<b>PRUEBA DE OXALATO EN ORINA</b>	Prueba que realiza un seguimiento de las concentraciones de oxalato en la orina

\*El urólogo seleccionará un procedimiento según el tamaño o la cantidad del(de los) cálculo(s).

### Comprobación de la función renal

Los médicos miden la función renal comprobando la **tasa de filtración glomerular estimada (TFGe)**. El valor de la TFGe de su hijo/a se basa en un análisis de sangre para detectar creatinina, un producto de desecho en la sangre.

Debido a que la HP1 puede provocar **enfermedad renal crónica (ERC)**, es importante controlar los valores de TFGe y la función renal periódicamente. Las etapas de la ERC varían desde un riesgo bajo de daño renal (etapa 1) hasta insuficiencia renal (etapa 5).



<sup>†</sup>Estos valores corresponden a la cantidad de mililitros por minuto que filtra el riñón y se ajustan a la superficie corporal.

# Cómo hablar con su hijo/a sobre la HP1

Enseñarle a su hijo/a el valor de su plan de tratamiento puede ayudarle a no perder la motivación. Intente compartir estos puntos con él/ella para ayudarle a comprender por qué es importante tratar la HP1:



## Hiperhidratación y toma de los medicamentos

- Beber mucha agua ayuda a diluir el oxalato y esto lo debilita.
- No siempre es fácil beber una gran cantidad de agua, especialmente si no tienes sed. Tu equipo de profesionales sanitarios te recomendará cuál es la cantidad de agua adecuada para ti.
- Pregunte a su hijo/a qué puede hacer para ayudarle.
- Estrategias de tratamiento que ayuden a que tu organismo produzca menos oxalato.
- Estrategias de tratamiento que ayuden a reducir la cantidad de cristales que se forman de oxalato.



## Cómo cuidar del cuerpo y de la mente

- Puedes ayudar a que tu organismo se mantenga lo más fuerte posible comiendo sano, jugando al aire libre con tus amigos y durmiendo bien por la noche.
- Es normal sentirse cansado/a, enfadado/a o triste a veces por tener HP1. Ven y habla conmigo, y haré todo lo que pueda para ayudarte.



## El proceso de diálisis

- Cuando los riñones ya no puedan hacer su trabajo, necesitarán algo de ayuda. Hay una máquina que puede funcionar como los riñones; se llama máquina de diálisis.
- La diálisis ayudará a eliminar el exceso de oxalato.
- Mientras la máquina de diálisis hace su trabajo, deberás quedarte quieto y esperar pacientemente. ¿Hay actividades, juegos o libros que te gustaría llevar contigo?



## Las visitas al médico

- Los médicos tienen un papel importante en el tratamiento de tu HP1. Hacer pruebas les ayuda a saber cómo cuidar de ti.
- Los médicos pueden ayudar si tienes un cálculo o si tus riñones no están lo suficientemente fuertes. También pueden responder a cualquier pregunta que puedas tener sobre la HP1. ¿Hay algo que quieras preguntarle al médico la próxima vez que vayamos a verlo?



## ¿Tiene un/a hijo/a curioso/a?

PH1 of a Kind™ es una serie de vídeos de dibujos animados dirigida a niños y niñas que viven con HP1. Acceda a ellos con su hijo/a en [ViviendoconHP1.es](http://ViviendoconHP1.es)



## Cómo prepararse para luchar contra la HP1 de su hijo/a

No descuidarse en el tratamiento de la HP1 puede ayudar a retrasar el daño a los riñones, ya que niveles elevados de oxalato pueden causar daño permanente. Con el tiempo, puede que haya que realizar un trasplante si la HP1 ha avanzado demasiado. Hasta hace poco, un trasplante de hígado era la única forma de detener la producción de oxalato. Sin embargo, existen otras alternativas al trasplante hepático dirigidas a evitar la producción de oxalato en el hígado.

### Qué es una cirugía de trasplante

Un trasplante de hígado es una operación quirúrgica en la que se toma el hígado de un donante sin HP1 y se trasplanta a una persona con HP1.

Por lo tanto, un trasplante de hígado evita que se produzca oxalato en exceso en el hígado.

Debido a que la HP1 daña los riñones, es posible que haya que trasplantar tanto el hígado como los riñones, bien al mismo tiempo, bien en intervenciones quirúrgicas separadas. Este procedimiento se denomina trasplante doble de hígado y riñón.

Las intervenciones quirúrgicas de trasplante son operaciones importantes que precisan preparación, seguimiento a largo plazo y medicación de por vida. Hable con su equipo de profesionales sanitarios sobre el desarrollo de un plan detallado para ayudarle en su recuperación de la intervención quirúrgica.

### Independientemente de la etapa en la que se encuentre su hijo/a en el proceso de lucha contra la HP1, puede que tenga que dar a conocer su enfermedad a otras personas

No todo el mundo estará familiarizado con la HP1, y esto puede incluir a algunos miembros del equipo de profesionales sanitarios. Sin embargo, usted puede desempeñar un papel importante en la educación de otras personas sobre la enfermedad. Intente crear una descripción rápida de la HP1 que pueda compartir con otras personas. Puede usar el espacio a continuación para anotarla.

#### SI ME PREGUNTAN SOBRE LA HP1, DIRÉ:

---



---



---



### ¿Desea obtener más información?

Para conocer otras formas en las que puede ayudar a su hijo/a a tratar la HP1, visite [ViviendoconHP1.es](http://ViviendoconHP1.es).

## Cómo puede ayudar a su hijo/a a tener éxito

La constancia puede ayudar a su hijo/a a seguir el tratamiento, y esto le permite seguir participando en las cosas que le gustan.

### Consejos para la preparación de las citas

- Pregunte al personal de la clínica o del hospital si hay algo que su hijo/a deba hacer de antemano
- Registre cualquier síntoma, incluso si no parece estar relacionado con la HP1
- Realice un seguimiento de la cantidad que su hijo/a bebe y orina en el transcurso de un día
- Haga una lista de todos los medicamentos, vitaminas u otros suplementos que toma su hijo/a
- Apunte las dudas para consultarlas con su médico

### Consejos para ceñirse al plan de tratamiento

- Premie los hábitos saludables y celebre los pequeños triunfos
- Configure recordatorios en el teléfono/reloj de su hijo/a para recordarle que beba agua
- Asigne una botella de agua o un brazalete especial, como recordatorio para beber suficiente agua
- Tenga en cuenta que las visitas al baño serán frecuentes
- Planifique con anticipación los eventos que podrían alterar o interrumpir el plan de tratamiento habitual (vacaciones, excursiones escolares, etc.)

### Consejos para interpretar las señales

Debido a que es posible que su hijo/a tenga problemas para describir cómo se siente, puede que usted observe los síntomas antes de que él/ella pueda explicarlos. Tenga en cuenta que **es posible que su hijo/a no sienta ninguno de estos síntomas**, y aun así tenga un cálculo o insuficiencia renal. Si piensa que su hijo/a padece estos síntomas, puede plantearse ponerse en contacto con un nefrólogo o urólogo.

SEÑALES DE PRESENCIA DE CÁLCULO RENAL	SEÑALES DE INSUFICIENCIA RENAL
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dolor en el costado o la espalda</li> <li>• Sangre en la orina</li> <li>• Necesidad de orinar con frecuencia</li> <li>• Dificultad para orinar</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Disminución de la producción de orina o ausencia de orina</li> <li>• Falta de apetito, náuseas y vómitos</li> <li>• Color de piel pálido</li> <li>• Hinchazón de las manos y los pies</li> <li>• Fatiga y debilidad extremas</li> </ul>



### ¿Desea obtener más información?

Para conocer otras formas en las que puede ayudar a su hijo/a a tratar la HP1, visite [ViviendoconHP1.es](http://ViviendoconHP1.es).

## Cómo encontrar fuerza y apoyo

Como cuidador, es importante que tenga en cuenta su propio bienestar.

### Cuídese

**Usted es el elemento más importante del sistema de apoyo de su hijo/a.** Se necesitan tiempo, energía y perseverancia, así que no olvide cuidarse. Eso significa que deberá reservar tiempo para comer sano, mantenerse activo, relajarse y prestar atención a su propio bienestar psicológico.

### Amplíe su círculo de apoyo

Es importante que las personas con las que su hijo/a interactúa con regularidad (como por ejemplo su canguro, los profesores y los entrenadores deportivos) comprendan cómo puede afectar la HP1 al día a día de su hijo/a. Por ejemplo, hablarle al entrenador de su hijo/a sobre la HP1 que padece puede ser útil para que pueda ayudar a asegurarse de que su hijo/a esté bebiendo suficiente agua y pueda entender que tenga que ir al baño con frecuencia.

**Hay un formulario disponible que puede descargar, rellenar y compartir con otras personas para informarles sobre la HP1 de su hijo/a.**

**Puede encontrarlo en [ViviendoconHP1.es](http://ViviendoconHP1.es).**

Al comunicar las necesidades únicas de su hijo/a a otras personas, puede ampliar la red de adultos informados sobre la patología que se preocupan por el bienestar de su hijo/a.



### ¿Desea obtener más información?

Para escuchar historias de otras personas que viven con HP1, vaya a [ViviendoconHP1.es](http://ViviendoconHP1.es).



# Amplíe su círculo de apoyo

Los profesionales sanitarios, los grupos de apoyo y otras personas que viven con HP1, o con alguien que lo padece, pueden ser recursos excelentes para obtener consejos y orientación adicionales. A continuación se muestran tres recursos que podrá encontrar realizando una sencilla búsqueda.



**Sitio web europeo para pacientes con HP1** [www.ViviendoconHP1.es](http://www.ViviendoconHP1.es)

Un sitio web educativo, desarrollado por Alnylam, que incluye historias reales de pacientes, vídeos, consejos y recursos descargables para cualquiera que desee obtener más información sobre la HP1 y cómo vivir con la HP1.



**Asociation de Pacientes de Hiperoxaluria Espana** <https://asociacionaphes.wordpress.com>

APHES es una asociación que nace en el año 2019 como iniciativa de padres de niños afectados por hiperoxaluria primaria en España. Ante la inexistencia de asociación o grupo de apoyo en España nacemos con la intención de unir a pacientes y familiares para avanzar juntos en la lucha contra esta enfermedad.



**Fundación para la oxalosis y la hiperoxaluria (The Oxalosis & Hyperoxaluria Foundation, OHF)** [www.ohf.org](http://www.ohf.org)

La OHF es un grupo de apoyo que se dedica a la búsqueda de tratamientos y una cura para todas las formas de hiperoxaluria, y apoya a miles de profesionales sanitarios, pacientes y sus familias.

Viviendo con HP1 es una marca registrada de Alnylam Pharmaceuticals, Inc.

© 2021 Alnylam Pharmaceuticals, Inc.

Todos los derechos reservados. PH1-ESP-00032 Abril 2022

Desarrollado y financiado por Alnylam Pharmaceuticals

