

O meu nome é Stephanie Schulz e vivo com os meus dois filhos no sul de Bona. Conheci o meu marido Jörg em 1997 quando ambos tínhamos vinte e muitos anos. A dada altura, ele disse-me casualmente que era um "portador de pedras", o que significaria que tem vindo a formar pedras nos rins desde o seu nascimento. Disse-me também que o primeiro filho dos seus pais morreu disso quando era bebé e que ele próprio tinha estado no hospital nas urgências desde a infância, o que sempre levou os seus pais ao desespero, pois também eles tinham medo de o perder. Ninguém na família conhecia uma razão para a doença. A minha sogra mais tarde apenas me disse que Jürgen, o primeiro filho, tinha morrido "de rins". Após a sua morte, os pais tinham recebido um relatório médico que nunca compreenderam. A família inteira estava completamente indefesa face à doença das crianças. Uma e outra vez os seus pais tiveram de levar a criança inconsciente para o hospital e cada vez era uma questão de vida ou morte. Pelo menos foi o que todos na família me disseram.

Quando o meu marido cresceu e ficou claro que podia suportar melhor as cólicas do que o seu falecido irmão, os seus pais assustados fizeram tudo para manter os possíveis perigos longe dele. Raramente iam de férias com ele e não lhe era permitido aprender a nadar ou andar de bicicleta. Mais tarde, ele compensou tudo isto. Ele nunca perdeu uma aventura, estava literalmente à procura de perigos e estava obcecado em viajar pelo mundo inteiro.

Quando conheci o meu marido, ele tinha cicatrizes profundas nas costas, onde tinham operado as pedras em cirurgias de urgência, porque quebrá-las não era possível nessa altura. Uma vez isto aconteceu quando ele era estudante na Austrália. Ele mal sobreviveu porque teve cólicas enquanto estava no outback e teve de ser levado de avião para a clínica. Ele contava esta história muitas vezes, penso que foi para ele um sinal de que era mais forte do que a doença.

Em 1998, vi-o com uma cólica pela primeira vez. O médico assistente nas urgências disse-me nessa altura que estas eram as únicas dores que podiam ser comparadas com a dor no parto, lembro-me disso claramente. O meu marido estava a ser tratado por um urologista em Colónia, onde vivíamos. Após cada cólica e a subsequente quebra da pedra que tinha causado a dor, o meu marido levava as pedras com ele e adicionava-as à sua extensa colecção. Nenhum dos médicos, nem no hospital, nem o médico de família ou urologista, falou alguma vez sobre a hiperoxalúria primária ou analisou as pedras. Eles disseram ao meu

marido para beber muita água. Ele também tomou Allopurinol (que em retrospectiva era completamente ineficaz). Estava obcecado por beber, levantava-se várias vezes durante a noite para beber água e encorajava os que o rodeavam a beber muito. Tinha um medo de não beber o suficiente. Quando eu estava grávida e o ginecologista nos perguntou sobre doenças hereditárias, o meu marido não disse nada. Eu disse então ao médico que havia uma doença renal na família do meu marido, da qual também tinha morrido um bebé. O meu marido ficou magoado com isso. Ele sempre sentiu esta doença como uma falha, algo que não podia ser controlado e que preferiu não mencionar. Nunca me acordou quando tinha cólicas à noite, mas sentou-se na sala de estar até a ambulância chegar. Ele não tinha ajuste emocional à sua doença.

Quando nos mudámos para Bona após o nascimento do nosso segundo filho, o meu marido mudou o urologista que o encaminhou para o Professor Hoppe. Ele suspeitou imediatamente de hiperoxalúria primária e deixou o meu marido participar num estudo durante duas semanas no Hospital Universitário. Depois disso, ficou claro que ele era um paciente com PH1. Nessa altura o meu marido tinha 39 anos de idade. Mal falava do diagnóstico, nem comigo nem com os seus amigos.

Em 2009 voámos como membros do grupo de apoio à hiperoxalúria primária, PH1 Bonn, a um simpósio em Nova Iorque. Lá conheci famílias americanas que tinham filhos doentes. Ficaram incrivelmente felizes por verem que era possível viver com a doença como adulto; houve muitas reacções emocionais que me chocaram nessa altura, porque percebi que o meu marido nunca tinha realmente falado sobre a extensão da sua doença. Nos anos seguintes, Jörg participou em vários estudos no Hospital Universitário sob a direcção do Professor Hoppe; tinha grande esperança de que fosse encontrado um medicamento que o poupasse ao transplante de que tinha muito medo. No entanto, como o processo de desenvolvimento parecia ser demasiado longo, ele perdeu cada vez mais a esperança. Ao mesmo tempo, o seu valor de creatinina deteriorou-se e o Professor Hoppe falava frequentemente de diálise. O meu marido, que não o queria admitir, concentrou-se ainda mais na sua carreira, fizemos mais vezes longas viagens e ele não falou dos seus medos nem da deterioração dos seus valores.

No Inverno de 2015, notei pela primeira vez uma mudança no seu comportamento, que se intensificou nos meses seguintes. Caiu muitas vezes enquanto esquiava, ficou desfocado e abrandou nos seus movimentos. Aconselhei-o a ir ao médico e a fazer um check-up do que estava a adiar.

Numa viagem à África do Sul em Março de 2016, apanhou uma sinusite, da qual não recuperou realmente, e desmaiou devido aos antibióticos que lhe foram receitados. O médico otorrinolaringologista diagnosticou uma alergia ao medicamento e prescreveu-lhe outro. Como acabou de mudar de emprego e teve uma oferta de emprego promissora, o meu marido recusou-se obstinadamente a ter os seus níveis de creatinina examinados. Mais tarde, soube que era esta infecção que tinha dado aos rins "o descanso", por assim dizer.

Em Julho de 2016, fomos para França durante três semanas. No segundo dia de férias, o meu marido já não conseguia comer, estava nervoso e tinha dores nas pernas. Recusou-se a consultar um médico em França e suspeitou que poderia ter diabetes. À noite, tinha câibras musculares e parecia cada vez mais desorientado. Pedi para consultar o médico da sua família. Empacotei tudo e fomos para casa. O médico de família diagnosticou imediatamente uma insuficiência renal; o meu marido foi internado no hospital universitário de urgência, onde lhe foi realizada uma diálise de urgência no departamento de admissões. Ele tinha um valor de creatinina de 21 mg/dl nessa altura, a ureia no sangue era de cerca de 500 mg/dl e potássio 8 mmol/l. Valores, todo eles, que o colocavam em perigo de vida. No hospital universitário, médicos de vários departamentos reuniram-se à volta do seu leito para ver quem tinha sobrevivido a estes valores. Após semanas de diálise lenta, os valores regressaram a níveis estáveis elevados e ele teve alta com hemodiálise regular.

Para nós, como família, este Verão mudou fundamentalmente toda a nossa vida. O meu marido já não podia trabalhar, já não podia prosseguir os seus planos de carreira, já não podia viajar. A partir daí, ele lutou para conseguir um transplante o mais depressa possível. Foi contra a cirurgia KALT (rim depois de transplante de fígado) desde o início, preferiu fazer ambos os transplantes ao mesmo tempo, mas os médicos não concordaram, porque a alta concentração de oxalato no corpo teria destruído imediatamente o novo rim. A espera pela cirurgia foi cansativa e difícil, o meu marido lutou por todos os pontos da lista.

Ao mesmo tempo, o Professor Hoppe aconselhou-o a esperar, pois em breve poderia haver um medicamento que tornaria desnecessária a cirurgia arriscada. Mas o meu marido já não acreditava num medicamento e avançou com a operação. O seu estado agravou-se à medida que mais e mais oxalato era depositado no seu corpo, que a diálise não conseguiu filtrar. Era uma corrida contra o tempo. Após 17 meses, no Natal de 2017, o meu marido recebeu um novo fígado. Todos estavam muito eufóricos, a equipa estava relaxada e de bom humor, a cirurgia correu muito bem e o fígado começou a funcionar. Jörg permaneceu na clínica durante 6 semanas, tendo depois recebido alta para a reabilitação. Desde o início, lutou com a acumulação de fluidos no seu corpo devido à falta de função renal, que nunca puderam ser completamente drenados. Entre outras coisas, isto provocou efusões nos pulmões que frequentemente o atrapalhavam. Na reabilitação, ele ficou cada vez pior, e no regresso a casa apanhou infecções repetidas que eram difíceis de tratar devido à imunossupressão. Durante todo o tempo, contudo, os médicos assistentes do hospital universitário estavam confiantes de que ele conseguiria. Em Maio de 2018, o meu marido estava tão mal que teve de ir repetidamente à clínica. Como não havia rins para gerir o equilíbrio dos fluidos no corpo, ele sofria de ascite grave (fluido no abdómen) e infecções. No entanto, os nefrologistas informaram-no que um transplante renal estava fora de questão devido ao seu mau estado. O meu marido era um grande lutador, mas acredito que nesse momento ele desistiu.

No final de Junho, levei-o às urgências, a bilirrubina tinha subido acentuadamente, a biliar não estava a funcionar correctamente, o que também indicava que o fígado estava a deteriorar-se, mas os médicos da clínica continuavam a dizer que o fígado estava a ir muito bem. O meu marido entrou em coma e foi levado para a unidade de cuidados intensivos, acordou de novo pouco depois de a Alemanha ter tido eliminada do Campeonato do Mundo de Futebol. Lembro-me que ele me perguntou sobre o assunto e disse-lhe que não tinha perdido nada. Ele tinha um muito sentido de humor.

No início de Julho voltou a entrar em coma com septicemia, pouco antes de me ter telefonado. Essa foi a última vez que ouvi a sua voz. Durante cinco semanas os médicos lutaram pela sua vida, na unidade de cuidados intensivos, e sei que isto não é apenas uma frase. No final, mesmo os médicos mais optimistas tiveram de admitir que o fígado já não estava a funcionar.

Durante todo esse tempo não havia nenhum médico que eu conhecesse, excepto o Professor Hoppe. Não vi nenhum dos médicos que tinham declarado no início que o meu marido iria sobreviver a esta operação sem quaisquer problemas e que estaria de volta a casa em forma, após dois meses, na unidade de cuidados intensivos. Quando o meu marido estava a morrer, uma recepcionista deu-me 60 segundos para falar com o médico chefe.

Os médicos na unidade de cuidados intensivos e especialmente as enfermeiras, a quem ainda hoje estou grata, lutaram muito. A 30 de Julho, exactamente dois anos após a falência renal, o meu marido voltou a abrir os olhos após cinco semanas de coma. Um dia depois, os valores entraram em colapso. Na manhã do dia 2 de Agosto, os médicos suspenderam as medidas de apoio à vida. Ao meio-dia, o meu marido morreu. Fez 49 anos de idade, os nossos filhos tinham 13 e 14 anos de idade nessa altura.

Olhando para trás, penso que a doença foi diagnosticada demasiado tarde. Se isto tivesse acontecido mais cedo, o caminho teria sido diferente e Jörg poderia ainda estar vivo. Também penso que deveríamos ter sido melhor informados, por isso sei hoje que a insuficiência renal pode ser reconhecida por sinais claros, tais como o cheiro típico de amoníaco ou confusão devido ao elevado nível de ureia.

Além disso, penso que uma vez diagnosticada, é essencial que o doente tenha uma monitorização regular e próxima, especialmente se os níveis de creatinina se deteriorarem. Considero cínico e calculista que os pacientes só sejam colocados na lista de transplantes quando já estão doentes e em diálise.

Estou convencida de que as clínicas precisam de pessoal psicologicamente formado que actue como elo de ligação entre os médicos que, para se protegerem, dificilmente conseguem demonstrar empatia em situações tão difíceis, e os doentes e familiares que não recebem o apoio e conforto que é tão incrivelmente necessário no funcionamento técnico da medicina de alto desempenho. Na minha opinião, os danos psicológicos aqui causados são dificilmente reparáveis e também prejudiciais para a possível recuperação dos pacientes.

Espero que o medicamento de que o meu marido teria precisado tão urgentemente esteja disponível em breve para todos os pacientes, e que ninguém que sofra desta doença precise de ser dialisado ou transplantado.