

Storia clinica di un uomo che ha avuto a che fare relativamente tardi con l' Iperossaluria primaria di tipo 1 (PH1)

- 40 anni di vita completamente normale

- Tra i 40 e i 50 anni ci sono state 2 coliche renali. In entrambi i casi è stato trascurato l'esame della composizione dei calcoli renali. Questo è stato il primo errore "cardinale", perché un esame avrebbe molto probabilmente dato indicazioni chiare (valori di ossalato troppo elevati) sulla malattia PH1.

- A 57 anni ho subito un'operazione per un cancro al colon, in cui sono stati rimossi circa 35 cm del retto. Inoltre, è stato creato un ano artificiale (che è stato tolto dopo 6 settimane). Per quanto riguarda il cancro tutto è andato bene e il decorso è stato positivo, ma poco dopo l'intervento all'intestino i miei valori di funzionalità renale sono peggiorati già durante il trattamento di follow-up ospedaliero. I medici hanno visto il deterioramento, ma inizialmente lo hanno classificato come un normale effetto collaterale dell'operazione. Anche se bevevo 2-3 litri d'acqua al giorno, i miei valori continuavano a peggiorare, sicuramente anche a causa del fatto che attraverso l'ano artificiale avevo perso molti dei fluidi che servivano ai reni per "filtrare". I medici hanno preso in considerazione una biopsia ai reni, ma non è stata eseguita. Questo è stato il secondo errore "cardinale", perché in quel momento si sarebbero potuti vedere i valori troppo alti di ossalato escreto. Dopo un ricovero ospedaliero di 3 mesi, i medici non trovarono la causa dei miei alti valori dei parametri renali (circa 7 mg/dl di creatinina) e fui indirizzato da un nefrologo in emergenza.

- Il nefrologo fece una biopsia renale dopo una settimana di esami preliminari. Dopo un'altra settimana, l'analisi evidenziò la presenza di enormi quantità di depositi di ossalato e chiamò la malattia "iperossaluria primaria". I miei valori di creatinina erano nel frattempo peggiorati (molto più di 10 mg/dl), tanto che da quel momento in poi sono diventato un paziente in "dialisi".

- essendo un paziente affetto da una malattia molto rara come l' "Iperossaluria primaria" (la frequenza è di 1 su 1 milione) e con i nefrologi sovraccarichi di lavoro, sono stato indirizzato all'ospedale pediatrico dell'Università di Bonn, dove c'è un reparto specializzato in questa malattia (recentemente spostato al Children's Kidney Centre di Bonn). Gli esami approfonditi (comprese le analisi genetiche) hanno dimostrato che il mio deterioramento renale era dovuto ad una malattia metabolica congenita che determina la produzione di troppo ossalato nel fegato e che si chiama "iperossaluria primaria". Ci sono 3 tipi diversi di "iperossaluria primaria" e io ho il tipo 1 (il tipo più comune). Questo difetto genetico congenito potrebbe essere presente anche nei miei 3 fratelli e i loro esami hanno mostrato che uno dei miei fratelli era come me affetto da PH di tipo 1 e quindi al momento potrebbe essere salvato dall'insufficienza renale. Di solito circa il 25-50% dei fratelli ne è affetto. Anche se quasi non ci sono farmaci disponibili per curare questa malattia, sono molto fortunato perché posso limitare i depositi di ossalato nel mio corpo assumendo grandi quantità di vitamina B6, e ora non ho quasi più depositi (tra l'altro, questa terapia è utile anche per mio fratello). Questo è l'unico motivo per cui ora sono registrato come "transplant label" in Eurotransplant e nel mio settimo anno di dialisi posso sperare di poter avere il trapianto di un nuovo rene.

Raccomandazione: Fare attenzione all'analisi dei calcoli renali, in modo che il trattamento della PH possa essere fatto in tempo.