

Relatório do paciente

Família com três filhas, duas delas (6 e 3 anos de idade) com PH Tipo I

Quando a nossa filha mais velha tinha dois anos de idade e teve uma infecção do tracto urinário (ITU), um exame de raio-X (teste MCUG) confirmou um refluxo vesicoureteral de grau I-II (RVU). Foi então recomendado tratá-la durante um ano com antibióticos orais como profilaxia. Não teve mais nenhuma infecção do tracto urinário depois disso e o tratamento antibiótico foi interrompido.

A nossa segunda filha sofreu a sua primeira inflamação da pélvis renal quando tinha um ano de idade. Desta vez só fomos aconselhados a fazer um teste MCUG em caso de uma nova infecção urinária. A segunda ITU aconteceu quase de seguida e ela também teve de se submeter a esse teste. Foi então observado um RVU de grau II e foi então também submetida a um tratamento antibiótico diário.

As ITU recorrentes, experiências decepcionantes e uma intuição profunda levaram-nos a mudar de hospital. Em retrospectiva, foi uma decisão muito boa. Os exames ultra-sonográficos mostraram deposição de sais de cálcio (nefrocalcinoses) em ambos os rins. A intervenção cirúrgica do RVU para corrigir o refluxo urinário foi realizada endoscopicamente quando ela tinha três anos de idade.

Ao mesmo tempo, o departamento de nefrologia realizou mais investigações. Foi verificado um aumento da excreção de oxalato na urina. Foi recolhida uma amostra de urina de 24 horas. O nefrologista suspeitou de hiperossalúria primária (PH). Um exame genético confirmou a suspeita. O diagnóstico PH tipo I foi confirmado.

Alguns meses depois, ocorreu outra infecção da pélvis renal. Além disso, desde o início, a urina tinha continuamente bactérias, incluindo o agente patogénico *Pseudomonas*. Optamos pela cirurgia aberta (reimplantação ureteral UCNST). Várias pedras nos rins foram também removidas. A estadia no hospital foi utilizada para tentar prevenir a presença de *Pseudomonas* com uma administração intravenosa de antibióticos. No entanto, até hoje, a *Pseudomonas* aparecem na análise da urina. Um ano mais tarde, sofreu outra infecção grave, que necessitou de outra hospitalização. Três meses mais tarde, ela passou espontaneamente uma grande pedra no rim. Tem agora seis anos de idade e tem tomado potássio diariamente durante três anos (para inibir a formação de pedras nos rins) e piridoxina. Seguimos uma dieta com oxalato reduzido. A sua quantidade de bebida é de aproximadamente 2 - 2 1/2 L por dia para um tamanho de corpo de 128 cm e 26 kg de peso. Desde que tem um ano de idade, tem tido um sono agitado e por conseguinte, acorda regularmente e bebe nesta ocasião. Depois da escola ter começado, tornou-se um pouco mais complicado beber continuamente.

Entre duas hospitalizações da irmã, a nossa terceira filha, então com nove meses de idade, adoeceu. Ela também sofreu de infecção da pélvis renal. O teste MCUG confirmou um refluxo, as imagens ultra-sonográficas mostraram nefrocalcinose, a urina tem uma excreção aumentada de oxalato e o teste genético também deu como resultado PH tipo I. Quando ela tinha 11 meses de idade, os cálculos renais tiveram de ser removidos cirurgicamente duas vezes e seguiu-se outra cirurgia para remover um duplo cateter J.

Com base na nossa experiência, e considerando a sua condição subjacente, decidimos tratar o seu refluxo com cirurgia em vez de profilaxia antibiótica. Ela tinha 1 1/2 anos de idade na altura da cirurgia. Tem agora 3 anos e meio de idade. Durante os últimos dois anos, tudo tem corrido bem. No entanto, desde o início foi muito difícil para ela mudar o seu comportamento em relação à bebida. Ela bebe cerca de 1,2 - 1,3 litros por dia para uma altura de 107 cm e 19 kg de peso. Também toma piridoxina e potássio diariamente e tem uma dieta pobre em oxalatos. Estamos muito gratos por os nossos filhos estarem a responder à piridoxina. Devido à dieta pobre em oxalato, foram evitadas as nozes. Devido a uma ingestão não desejada de amendoins (suspeitamos fortemente), ocorreu uma reacção alérgica. Neste momento, estão a ser feitos esclarecimentos a este respeito.