

## **Patientenbericht von Familie Pfeifer mit Eva (20 Monate alt), PH Typ II**

Eva war von Geburt an ein sehr unruhiges Baby. Sie schlief wenig und schrie viel, wobei sie sich häufig nach hinten überstreckte. Es gab auch Situationen bei denen sie bis zum Erbrechen schrie. Erst später wurde uns bewusst, dass dies ggf. mit ihrer Erkrankung in Zusammenhang gestanden haben könnte. Vielleicht geschah dies aber auch völlig unabhängig davon.

Die ersten für uns sichtbaren Symptome zeigten sich mit etwa 5 Monaten, als wir beim Wickeln ein steinartiges Gebilde von ca. 4 mm Größe in der Windel fanden. Zunächst hielten wir es für Schmutz und entsorgten es mit der Windel. Ein paar Wochen später fanden wir in der Windel erneut einen fast identischen Stein. Diesen nahmen wir zur weiteren Abklärung mit zum Kinderarzt. Der Kinderarzt teilte uns mit, es könnte sich dem Aussehen nach zwar um einen Nierenstein handeln, er halte es allerdings für ausgeschlossen, dass bei unserem wenige Monate alten Kind einen derart großer Steinabgang ohne Probleme stattgefunden haben soll. Also wurden wir ohne weitere Diagnostik nach Hause geschickt.

Tatsächlich war Evas Verhalten im Vorfeld der Steinfunde in der Windel nicht auffällig. Als nach kaum vierzehn Tagen der nächste Stein in der Windel lag, brachten wir beide Steine abermals zum Kinderarzt. Dort erklärten wir, dass uns daran gelegen sei, abzuklären, ob es sich tatsächlich um Nierensteine handele, da sich auch bei Vater und Großvater in der Vergangenheit bereits Nierensteine gebildet hatten. Daraufhin wurden die Steine und eine Urinprobe zur Diagnostik ins Labor geschickt. Wie sich herausstellte, handelte es sich um Calcium-Oxalat Steine. Daraufhin wurden wir mit Eva zur weiteren Abklärung an die Nierenambulanz des Kinderklinikums Heidelberg überwiesen.

Bis zum Termin in Heidelberg vergingen wiederum einige Wochen. Dort wurde eine Blut- und Urinuntersuchung veranlasst. Die Ergebnisse deuteten direkt auf eine primäre Hyperoxalurie hin. Eine weitere Urinprobe, die zur Untersuchung nach Bonn geschickt wurde, ließ den behandelnden Arzt aufgrund der biochemischen Konstellation PH Typ II vermuten. Eine sich anschließende genetische Untersuchung bestätigte die Vermutung. So hatten wir rund drei Monate nach der ersten Diagnostik beim Kinderarzt eine gesicherte Diagnose.

Die Medikation erfolgte zunächst mit einer Kombination aus Uralyt und Magnesium zur Hemmung der Steinbildung. Daneben haben wir versucht, soweit bei einem neun Monate alten Kind möglich, Evas Trinkmenge zu erhöhen. Parallel stellten wir sie im Alter von zwölf Monaten bei Herrn Prof. Hoppe im

Universitätsklinikum Bonn vor. Dort wurde auch erstmals nach der initialen Untersuchung beim Kinderarzt ein Ultraschall der Nieren durchgeführt, wobei sich in der linken Niere ein weiterer etwa 4 mm großer Stein zeigte. In den vergangenen Monaten hatte Eva immer mal wieder größere und kleinere Steine abgesetzt, die wir jeweils in der Windel fanden. Der beim Ultraschall in Bonn festgestellte Stein ging bereits am nächsten Tag, soweit für uns zu beurteilen, ohne Komplikationen ab.

Nach Absprache mit Herrn Prof. Hoppe wurde die Medikation von Uralyt auf modifizierte Shol'sche Lösung umgestellt. Darüber hinaus erhält Eva auch weiterhin Magnesium. Die Trinkmenge konnte durch ständiges Anbieten stetig gesteigert werden, so dass Eva nun täglich 1 – 1,5 Liter Wasser trinkt (bei aktuell 10 kg Körpergewicht und einer Größe von 80 cm). Sie wird nachts mehrmals wach und trinkt dann rund 300 – 400 ml über die Nacht verteilt.

Nach Umstellung auf die modifizierte Shol'sche Lösung konnten wir keine größeren Steinabgänge mehr feststellen. Auch in den folgenden Monaten zeigten sich im Ultraschall der Nieren keine Steine mehr. Die kürzlich durchgeführte Herz- und Augenuntersuchung war unauffällig.

Die tägliche mehrmalige Gabe der Shol'schen Lösung und des Magnesiums ist bei uns seither zur Routine geworden. Eva entwickelt sich bisher völlig normal und hat – soweit für uns zu beurteilen – durch die Erkrankung keine weiteren Einschränkungen.