

## **Informe de la familia Pfeiffer con Eva (20 meses de edad), HOP tipo 2**

Eva fue una bebé muy inquieta desde que nació. Dormía poco y lloraba mucho, a menudo se estiraba hacia atrás. También hubo situaciones en las que chillaba hasta vomitar. Sólo con el tiempo nos dimos cuenta de que esto podría estar relacionado con su enfermedad. Pero quizás esto ocurriera de forma completamente independiente.

Los primeros síntomas visibles para nosotros aparecieron a los 5 meses de edad, cuando encontramos una estructura parecida a una piedra, de unos 4 mm de tamaño, en su pañal mientras la cambiábamos. Al principio, pensamos que era suciedad y la desechamos con el pañal. Unas semanas más tarde, encontramos otra piedra casi idéntica en el pañal. Se la llevamos al pediatra para que nos los explicara. El pediatra nos dijo que podía ser un cálculo renal, pero pensó que era imposible que nuestra hija, que sólo tenía unos meses, pudiera deshacerse de un cálculo tan grande sin problemas. Así que nos enviaron a casa sin más diagnóstico.

De hecho, el comportamiento de Eva no fue notorio después de hallar el cálculo en su pañal. Cuando después de apenas quince días encontramos la siguiente piedra en su pañal, llevamos ambas piedras al pediatra de nuevo. Allí le explicamos que queríamos saber si eran cálculos renales, ya que el padre y el abuelo también habían desarrollado cálculos renales en el pasado. Las piedras y una muestra de orina fueron enviadas al laboratorio para su diagnóstico. Resultó que eran cálculos de oxalato cálcico. Eva y yo fuimos remitidas a la clínica de pacientes externos del Hospital Infantil de Heidelberg para una mayor aclaración.

Una vez más, pasaron varias semanas antes de la cita en Heidelberg. Allí nos solicitaron un examen de sangre y orina. Los resultados indicaban directamente hiperoxaluria primaria. Otra muestra de orina enviada a Bonn para ser examinada llevó al médico a sospechar HOP tipo 2 según el resultado bioquímico. Un examen genético posterior confirmó la sospecha. Así que unos tres meses después del primer diagnóstico hecho por el pediatra, teníamos un diagnóstico definitivo.

La medicación fue inicialmente administrada como una combinación de Uralyt y magnesio para inhibir la formación de cálculos. Además, tratamos de aumentar la ingesta de líquidos de Eva lo más posible en una bebé de nueve meses. Al mismo tiempo, cuando tenía doce meses, la llevamos al Prof. Hoppe en el Hospital Universitario de Bonn. Allí, por primera vez después del examen inicial del pediatra, le hicieron una ecografía de los riñones, mostrando otro cálculo de unos 4 mm de tamaño en el riñón izquierdo. En los últimos meses, Eva había depositado ocasionalmente piedras unas más grandes y otras más pequeñas, que encontramos en su pañal. La piedra detectada mediante ecografía en Bonn fue extraída al día siguiente sin complicaciones, al menos bajo nuestra opinión.

Después de consultar al Prof. Hoppe, la medicación fue cambiada de Uralyt a la solución modificada de Shol. Además, Eva sigue recibiendo magnesio. La cantidad de líquido que tiene beber la hemos ido incrementando ya que se lo ofrecemos constante, de modo que Eva ahora bebe de 1 a 1,5 litros de agua diariamente (con un peso corporal actual de 10 kg y una altura de 80 cm). Se despierta varias veces durante la noche, y bebe alrededor de 300 - 400 ml repartidos a lo largo de la noche.

Después de cambiar a la solución de Shol modificada, no hemos detectado más excreción de piedras. También en los meses siguientes, el ultrasonido de los riñones no mostró más cálculos. Recientemente le hicieron un análisis de corazón y ojos, y al parecer todo va bien.

La administración diaria repetida de la solución de Shol y el magnesio se ha convertido en una rutina para nosotros. El desarrollo de Eva ha sido hasta ahora completamente normal y, hasta donde podemos juzgar, no tiene más limitaciones debido a su enfermedad.