



Cara(o) Dra./Dr.,

O grupo alemão de apoio à PH o "PH Selbsthilfe" põe-se em contato consigo para chamar a sua atenção para a rara doença metabólica "Hiperossalúria Primária" (abreviatura: PH). Nas três formas de PH, a produção excessiva de oxalato no fígado leva a um aumento da excreção de oxalato urinário, resultando em cálculos renais recorrentes ou nefrocalcinoses progressivas e muitas vezes a uma insuficiência renal terminal. Depois os níveis de oxalato sanguíneo aumentam e o oxalato é depositado em todo o corpo.

Hoje em dia, apesar dos cálculos renais recorrentes e da progressiva calcificação renal, a PH ainda não é adequadamente diagnosticada em muitos doentes. Quase 40% dos pacientes adultos são diagnosticados com insuficiência renal ou após um transplante falhado. Um problema posterior da doença, que depois a transforma numa doença multissistémica, é a deposição sistémica de oxalato em doentes com doença renal crónica. Atualmente, apenas um transplante hepático pode ser realizado curativamente para a PH de tipo I. Isto deveria ser evitado com um diagnóstico e um tratamento atempados.

Antes de surgirem sintomas graves devido à PH, as pessoas afetadas (muitas vezes já na infância) desenvolvem frequentemente cálculos renais. E isto leva à nossa abordagem para reduzir significativamente a proporção não detectada de pacientes com cálculos renais recorrentes ou nefrocalcinoses progressivas na idade adulta, mas sem diagnóstico.

Pedimos-lhe gentilmente que teste a urina colhida durante 24h ou teste, em caso de insuficiência renal, o sangue para níveis elevados de oxalato dos seus pacientes com os sintomas acima mencionados. Além disso, a deteção de pedras de oxalato de cálcio a 100% (principalmente pedras de oxalato de cálcio mono-hidratadas) pode dar uma pista. Uma vez que a PH se desenvolve "de forma assustadora", não só as investigações atuais são de interesse, mas também as dos anos anteriores. Se os resultados forem positivos, o doente pode contactar-nos (info@PH-Selbsthilfe.de). O procedimento posterior será então discutido com colegas especializados, na Alemanha, por exemplo, com o Centro Alemão de Hiperossalúria.

Em breve haverá novas opções de tratamento, o chamado tratamento com "RNA de interferência, RNAi", que ajudará significativamente os pacientes. Com este tratamento, uma enzima específica no fígado é bloqueada suprimindo assim a produção de oxalato. O medicamento RNAi deve ser injectado subcutaneamente em intervalos regulares. Não se trata, portanto, de uma terapia genética. Em estudos clínicos já foram alcançados excelentes resultados. Por exemplo, a excreção de oxalato foi reduzida de volta aos valores normais.

Como já foi mencionado, os pacientes não são apenas crianças, a maioria dos pacientes conhecidos são adultos. Os últimos desenvolvimentos no campo dos tratamentos da PH dão-nos grandes esperanças de que a insuficiência renal ou mesmo um transplante combinado fígado/rm possa ser evitado. E com o tratamento apropriado uma vida normal é possível.

Por favor, ajude-nos a dar aos pacientes ainda não descobertos esta oportunidade de viver uma vida normal.

Com os nossos melhores cumprimentos,

PH Selbsthilfe (info@ph-selbsthilfe.de)

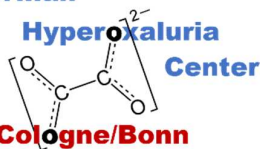


www.ph-selbsthilfe.de



www.PH-Europe.net

German



www.hyperoxalurie-zentrum.de

