

Je m'appelle Stephanie Schulz et je vis avec mes deux enfants dans le sud de Bonn. J'ai rencontré mon mari Jörg en 1997, alors que nous avons tous les deux une vingtaine d'années. Il m'a dit à un moment donné qu'il était "porteur de calculs", ce qui signifierait qu'il a des calculs rénaux depuis sa naissance. Il m'a également dit que le premier fils de ses parents en était mort alors qu'il était bébé et qu'il avait lui-même été hospitalisé en urgence depuis son enfance, ce qui a toujours poussé ses parents au désespoir, car ils avaient peur de le perdre lui aussi. Personne dans la famille ne connaissait la raison de cette maladie. Plus tard, ma belle-mère m'a toujours dit seulement que Jürgen, le premier enfant, était mort "des reins". Après sa mort, les parents avaient reçu un rapport médical qu'ils n'ont jamais compris. Toute la famille était complètement démunie face à la maladie des enfants. Ses parents devaient sans cesse emmener le bambin inconscient à l'hôpital et chaque fois, c'était une question de vie ou de mort. C'est du moins ce que tout le monde dans la famille m'a dit.

Lorsque mon mari a grandi et qu'il est devenu évident qu'il pouvait mieux supporter les coliques que son frère décédé, ses parents effrayés ont tout fait pour lui éviter les dangers possibles. Ils partaient rarement en vacances avec lui et il n'avait pas le droit d'apprendre à nager ou à faire du vélo. Plus tard, il s'est rattrapé pour tout cela. Il ne manquait jamais une aventure, recherchait littéralement les dangers et était obsédé par l'idée de voyager dans le monde entier.

Lorsque j'ai rencontré mon mari, il avait de profondes cicatrices dans le dos, où ils avaient opéré les pierres en urgence, car il n'était pas possible de les briser à ce moment-là. Cela s'est produit une fois, alors qu'il était étudiant en Australie. Il a à peine survécu parce qu'il a eu des coliques alors qu'il était dans l'outback et qu'il a dû être transporté par avion à la clinique. Il a souvent raconté cette histoire, je pense que c'était un signe pour lui qu'il était plus fort que sa maladie.

En 1998, je l'ai vu pour la première fois avoir des coliques. Le médecin traitant aux urgences m'a dit à l'époque que c'étaient les seules douleurs qui pouvaient être comparées à des douleurs d'accouchement, je m'en souviens exactement. Mon mari était soigné par un urologue à Cologne, où nous vivions. Après chaque colique et la rupture de la pierre qui avait causé la douleur, mon mari emportait les pierres avec lui et les ajoutait à sa vaste collection. Aucun des médecins, que ce soit à l'hôpital, chez le médecin de famille ou chez l'urologue, n'a jamais parlé d'hyperoxalurie primaire ni analysé les calculs. Ils ont dit à mon mari de boire beaucoup. Il a également pris de l'Allopurinol (qui, rétrospectivement, s'est avéré totalement inefficace). Il était obsédé par la boisson, se levait plusieurs fois pendant la nuit pour boire de l'eau et encourageait son entourage à boire beaucoup. Il avait une peur panique de ne pas boire assez. Lorsque j'étais enceinte et que le gynécologue nous a interrogés sur les maladies héréditaires, mon mari n'a rien dit. J'ai alors dit au médecin qu'il y avait une maladie rénale dans la famille de mon mari, dont un bébé était également mort. Mon mari n'était pas d'accord avec cela. Il a toujours ressenti cette maladie comme un défaut, quelque chose qui ne pouvait pas être contrôlé et qu'il préférait ne pas mentionner. Il ne me réveillait jamais quand il avait des coliques la nuit, mais il restait assis dans le salon jusqu'à l'arrivée de l'ambulance. Il n'avait aucun accès émotionnel à sa maladie.

Lorsque nous avons déménagé à Bonn après la naissance de notre deuxième enfant, mon mari a changé l'urologue qui l'avait adressé au professeur Hoppe. Il a immédiatement suspecté une hyperoxalurie primaire et a laissé mon mari participer à une étude pendant deux semaines à l'hôpital universitaire. Par

la suite, il est apparu clairement qu'il était un patient PH1. À l'époque, mon mari avait 39 ans. Il n'a pratiquement pas parlé du diagnostic, ni avec moi ni avec ses amis.

En 2009, nous nous sommes rendus en tant que membres du groupe de soutien pour l'hyperoxalurie primaire, PH1 Bonn, à un symposium à New York. J'y ai rencontré des familles américaines qui avaient des enfants malades. Elles étaient incroyablement heureuses de voir qu'il était possible de vivre avec la maladie à l'âge adulte ; il y a eu beaucoup de réactions émotionnelles qui m'ont choquée à ce moment-là, car je me suis rendu compte que mon mari n'avait jamais vraiment parlé de l'étendue de sa maladie. Dans les années qui ont suivi, Jörg a participé à diverses études à l'hôpital universitaire sous la direction du professeur Hoppe ; il avait grand espoir qu'on trouverait un médicament qui lui éviterait la transplantation dont il avait très peur. Cependant, comme le processus de développement lui semblait trop long, il perdait de plus en plus espoir. Dans le même temps, sa valeur en créatinine se détériorait et le professeur Hoppe parlait souvent de dialyse. Mon mari, qui ne voulait pas l'admettre, se concentrait encore plus sur sa carrière, nous faisons plus souvent de longs voyages et il ne parlait pas de ses craintes ni de la détérioration de ses valeurs

Au cours de l'hiver 2015, j'ai constaté pour la première fois un changement dans son comportement, qui s'est intensifié dans les mois suivants. Il tombait souvent en skiant, était déconcentré et ralentissait dans ses mouvements. Je lui ai conseillé d'aller chez le médecin et de faire un bilan de ce qu'il remettait à plus tard.

Lors d'un voyage en Afrique du Sud en mars 2016, il a eu une sinusite, dont il ne s'est pas vraiment remis, et il s'est effondré à cause des antibiotiques qui lui ont été prescrits. Le médecin ORL a diagnostiqué une allergie au médicament et lui en a prescrit un autre. Comme il venait de changer de travail et avait une offre d'emploi prometteuse, mon mari s'est obstiné à refuser de faire vérifier son taux de créatinine. Plus tard, j'ai appris que c'était cette infection qui avait donné aux reins "le reste", pour ainsi dire.

En juillet 2016, nous sommes allés en France pendant trois semaines. Le deuxième jour des vacances, mon mari ne pouvait plus manger, il était agité et avait des douleurs dans les jambes. Il a refusé de voir un médecin en France et a soupçonné qu'il pouvait être diabétique. Le soir, il avait des crampes musculaires et semblait de plus en plus désorienté. Il a demandé à voir son médecin de famille. J'ai tout emballé et je nous ai ramenés à la maison. Le médecin de famille a immédiatement diagnostiqué une insuffisance rénale ; mon mari a été admis d'urgence à l'hôpital universitaire, où il a reçu une dialyse d'urgence au service des admissions. Il avait alors un taux de créatinine de 21 mg/dl, l'urée sanguine était d'environ 500 mg/dl et le potassium de 8 mmol/l. Toutes ces valeurs mettent sa vie en danger. À l'hôpital universitaire, des médecins de différents services se sont réunis à son chevet pour voir qui avait survécu à ces valeurs. Après des semaines de dialyse lente, les valeurs sont revenues à un niveau élevé stable et il a été renvoyé chez lui avec une hémodialyse régulière.

Pour nous, en tant que famille, cet été a changé toute notre vie, à partir de la base. Mon mari ne pouvait plus travailler, ne pouvait plus poursuivre ses projets de carrière, ne pouvait plus voyager. Dès lors, il s'est battu pour obtenir une transplantation le plus rapidement possible. Il était contre la chirurgie KALT (Rein après transplantation du foie) dès le début, préférait avoir les deux transplantations en même temps, mais les médecins n'étaient pas d'accord, car la forte concentration d'oxalate restant dans le corps aurait détruit le nouveau rein immédiatement. L'attente pour l'opération était épuisante et difficile, mon mari s'est battu pour chaque point de la liste. En même temps, le professeur Hoppe lui a conseillé d'attendre plutôt, car il pourrait bientôt y avoir un médicament qui rendrait l'opération risquée inutile. Mais mon mari ne croyait plus en un médicament et a poursuivi l'opération. Son état s'est

aggravé à mesure que de plus en plus d'oxalate se déposait dans son corps, que la dialyse ne pouvait pas filtrer. C'était une course contre la montre. Après 17 mois, à Noël 2017, mon mari a reçu un nouveau foie. Tout le monde était très euphorique, l'équipe était détendue et de bonne humeur, l'opération s'est très bien passée et le foie a commencé à fonctionner. Jörg est resté à la clinique pendant 6 semaines et a ensuite été renvoyé en rééducation. Dès le début, il s'est battu contre les accumulations de fluides dans son corps dues à l'absence de fonction rénale, qui ne pouvait jamais être complètement vidée. Cela entraînait entre autres des épanchements dans les poumons et le rejetait souvent en arrière. Au cours de sa rééducation, son état s'est aggravé et, une fois rentré chez lui, il a été victime d'infections répétées, difficiles à traiter en raison de l'immunosuppression. Pendant tout ce temps, cependant, les médecins traitants de l'hôpital universitaire étaient convaincus qu'il allait s'en sortir. En mai 2018, mon mari était si mal en point qu'il a dû se rendre à la clinique à plusieurs reprises. Comme il n'avait pas de reins pour gérer l'équilibre des fluides dans le corps, il souffrait d'une grave ascite (liquide dans l'abdomen) et d'infections. Cependant, les néphrologues l'ont informé qu'une greffe de rein était hors de question en raison de son mauvais état de santé. Mon mari était un grand combattant, mais je crois qu'à ce moment-là, il a abandonné.

Fin juin, je l'ai emmené aux urgences, la bilirubine avait fortement augmenté, la bile ne fonctionnait pas correctement, ce qui indiquait également que le foie se détériorait, mais les médecins de la clinique disaient toujours que le foie allait très bien. Mon mari est tombé dans le coma et a été emmené aux soins intensifs, il s'est réveillé peu après que l'Allemagne ait dû quitter la Coupe du monde de football. Je me souviens qu'il m'a posé des questions à ce sujet et m'a dit qu'il n'avait rien manqué à ce moment-là. Il avait un très bon sens de l'humour.

Début juillet, il est retombé dans le coma avec une septicémie, peu de temps avant qu'il ne m'appelle. C'est la dernière fois que j'ai entendu sa voix. Pendant cinq semaines, les médecins se sont battus pour sa vie et depuis ce temps-là à l'unité de soins intensifs, je sais que ce n'est pas qu'une phrase. En fin de compte, même les médecins les plus optimistes ont dû admettre que le foie ne fonctionnait plus.

Pendant tout ce temps, je n'ai connu aucun médecin, à l'exception du professeur Hoppe. Je n'ai vu aucun des médecins qui avaient déclaré au début que mon mari survivrait sans problème à cette opération et qu'il serait de retour à la maison en pleine forme après deux mois, aux soins intensifs. Lorsque mon mari était mourant, une réceptionniste m'a donné 60 secondes pour parler au médecin-chef.

Les médecins changeants de l'unité de soins intensifs et surtout les infirmières, auxquelles je suis encore reconnaissante aujourd'hui, se sont vraiment battus. Le 30 juillet, exactement deux ans après l'insuffisance rénale, mon mari a rouvert les yeux après cinq semaines de coma. Un jour plus tard, les valeurs se sont effondrées. Le matin du 2 août, les médecins ont arrêté les mesures de maintien des fonctions vitales. À midi, mon mari est mort. Il a eu 49 ans, nos enfants avaient alors 13 et 14 ans.

Avec le recul, je pense que la maladie a été diagnostiquée trop tard. Si cela s'était produit plus tôt, le chemin aurait été différent et Jörg serait peut-être encore en vie. Je pense également que nous aurions dû être mieux informés, c'est pourquoi je sais aujourd'hui que l'insuffisance rénale peut être reconnue par des signes clairs, comme l'odeur typique d'ammoniac ou la confusion due au taux élevé d'urée.

En outre, je pense qu'une fois le diagnostic posé, il est essentiel que le patient soit suivi de près et régulièrement, surtout si le taux de créatinine se détériore. Je trouve cynique et calculateur que les

patients ne soient inscrits sur la liste des transplantations que lorsqu'ils sont déjà malades et sous dialyse.

Je suis convaincu que les cliniques ont besoin de personnel ayant une formation psychologique et servant de lien entre les médecins, qui, pour se protéger, peuvent difficilement faire preuve d'empathie dans des situations aussi difficiles, et les patients et leurs proches, qui ne reçoivent pas le soutien et le confort si incroyablement nécessaires dans le fonctionnement technique d'une médecine performante. À mon avis, les dommages psychologiques qui sont