

## **Relazione sul paziente della famiglia Pfeifer con Eva (20 mesi), PH tipo II**

**Eva è stata una bambina molto irrequieta fin dalla nascita. Dormiva poco e piangeva molto, spesso allungandosi all'indietro. C'erano anche situazioni in cui urlava fino a vomitare. Solo più tardi ci siamo resi conto che questo poteva essere legato alla sua malattia. Ma forse le cose sono avvenute in modo del tutto indipendente.**

**I primi sintomi visibili sono comparsi all'età di circa 5 mesi, quando mentre si stava cambiando, abbiamo trovato nel pannolino una struttura simile a una pietra di circa 4 mm di grandezza. All'inizio abbiamo pensato che fosse sporco e lo abbiamo smaltito con il pannolino. Qualche settimana dopo abbiamo trovato un'altra pietra quasi identica nel pannolino. L'abbiamo portata dal pediatra per ulteriori chiarimenti. Il pediatra ci disse che poteva essere un calcolo renale, ma pensava che fosse impossibile che il nostro bambino, che aveva solo pochi mesi, potesse sbarazzarsi di un calcolo così grande senza problemi. Così siamo stati mandati a casa senza ulteriore diagnosi.**

**In realtà, il comportamento di Eva non era diverso nella fase precedente al ritrovamento del calcolo nel pannolino. Quando dopo appena due settimane è stato trovato il secondo calcolo nel pannolino, abbiamo portato entrambi i sassi dal pediatra. Lì abbiamo spiegato che volevamo scoprire se si trattasse di calcoli renali, dato che anche il padre e il nonno avevano sviluppato calcoli renali in passato. I calcoli e un campione di urina sono stati poi inviati al laboratorio per la diagnosi. Come si è scoperto dopo, si trattava di calcoli di ossalato di calcio. Eva ed io siamo stati poi indirizzati all'ambulatorio di nefrologia dell'ospedale pediatrico di Heidelberg per ulteriori chiarimenti.**

**Anche in questo caso, sono passate diverse settimane prima dell'appuntamento ad Heidelberg. Lì è stato fatto un esame del sangue e delle urine. I risultati indicavano chiaramente l'iperossaluria primaria (PH). Un ulteriore campione di urina inviato a Bonn per l'esame ha portato il medico curante a sospettare una PH di tipo II a causa dei parametri biochimici. Un successivo esame genetico ha confermato l'ipotesi. Così circa tre mesi dopo la prima diagnosi del pediatra abbiamo avuto una diagnosi definitiva.**

**Il farmaco somministrato inizialmente era una combinazione di uralite e magnesio per inibire la formazione di calcoli. Inoltre, abbiamo cercato di aumentare i liquidi assunti da Eva, per quanto possibile in un bambino di nove mesi. Allo stesso tempo l'abbiamo presentata all'età di dodici mesi al Prof. Hoppe all'Ospedale Universitario di Bonn. Lì, per la prima volta dopo l'esame iniziale del pediatra, è stata effettuata un'ecografia dei reni, che ha mostrato un altro calcolo di circa 4 mm nel rene sinistro. Nei mesi scorsi, Eva aveva occasionalmente depositi di calcoli più grandi e più piccoli, che abbiamo trovato nel suo pannolino. Il calcolo rilevato dall'ecografia a Bonn è stato rimosso il giorno dopo senza complicazioni apparenti.**

**Dopo aver consultato il Prof. Hoppe, il farmaco è stato cambiato da Uralyt a soluzione modificata di Shol. Inoltre, Eva continua a ricevere magnesio. La quantità di acqua da bere è stata costantemente aumentata grazie all'offerta costante, cosicché Eva ora beve da 1 a 1,5 litri d'acqua al giorno (con un peso corporeo attuale di 10 kg e un'altezza di 80 cm). Si sveglia più volte durante la notte e beve circa 300-400 ml distribuiti durante il riposo notturno.**

**Dopo essere passati alla soluzione Shol's modificata, non abbiamo osservato altre grandi perdite di calcoli. Anche nei mesi successivi, l'ecografia dei reni non ha mostrato più calcoli. L'esame del cuore e degli occhi eseguito di recente non ha mostrato alterazioni.**

**La somministrazione quotidiana e ripetuta della soluzione di Shol's e del magnesio è diventata per noi una routine. Lo sviluppo di Eva è stato finora del tutto normale e - per quanto possiamo giudicare - non ha ulteriori limitazioni dovute alla sua malattia.**