

## **Medizinischer Lebenslauf eines Mannes, welcher erst relativ spät mit seiner „Primären Hyperoxalurie Typ1“ – Krankheit konfrontiert wurde.**

- 40 Jahre völlig normales Leben
- Zwischen 40 – 50 gab es 2 Nierenkoliken. In beiden Fällen wurde es versäumt, die Nierensteine auf deren Zusammensetzung untersuchen zu lassen. Dies war der erste „Kardinals“- Fehler, denn eine Untersuchung hätte mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit klare Hinweise (zu hohe Oxalat Werte) auf meine PH1 Krankheit geliefert.
- Mit 57 wurde eine Darmkrebs OP vorgenommen, bei der ca. 35cm des Enddarms entfernt wurden. Zusätzlich wurde ein künstlicher Ausgang angelegt (wurde nach 6 Wochen wieder zurückgelegt). Bzgl. des Krebs verlief auch im weiteren Verlauf alles erfolgreich und positiv, aber schon kurzfristig nach der Darm OP kam es schon während der stationären Nachbehandlung zu Verschlechterungen meiner Nierenwerte. Die Ärzte sahen zwar die Verschlechterung, ordneten diese aber Anfangs als normale OP-Nebenwirkung ein. Obwohl ich täglich 2-3 Liter Wasser trank, verschlechterten sich die Nierenwerte weiter, sicherlich auch deswegen, weil ich über den künstlichen Ausgang viel Flüssigkeit verlor, was dann den Nieren zur „Spülung“ fehlte. Von Seiten der Ärzte erwog man zwar eine Nierenbiopsie, sie wurde aber nicht weiterverfolgt. Dies war der zweite „Kardinals“ - Fehler, denn zu diesem Zeitpunkt hätte man noch rechtzeitig die Info über zu hohe Oxalat Werte bekommen können. Nach 3 Monaten Aufenthalt waren die Ärzte bzgl. meiner hohen Nierenwerte (ca. 7-ner Kreatinin) ratlos und ich wurde Notfallmäßig an einen Nephrologen überwiesen.
- Beim Nephrologen wurde nach einer Woche der Voruntersuchungen eine Nierenbiopsie vorgenommen. Die Auswertung zeigte nach einer weiteren Woche die erhöhten Oxalat Werte und gab den Hinweis auf die Krankheit „Primäre Hyperoxalurie“. Meine Kreatinin Werte hatte sich aber zwischenzeitlich der Art verschlechtert (weit über 10), so das ich von da an zum „Dialyse“ Patient wurde.
- Mit der sehr seltenen Krankheit „Primäre Hyperoxalurie“ (1 auf 1Million) waren dann auch die Nephrologen überfordert und ich wurde an die Kinderklinik der Uni Bonn überwiesen, da es hier einen Fachbereich speziell für diese Krankheit gibt/gab (neuerdings im Bonner Kindernieren Zentrum). Die umfangreichen Untersuchungen (incl. Genanalyse) zeigten auf, das mein Nierenversagen zurückgeht auf eine angeborenen Stoffwechsel Erkrankung welche als Folge zu viel Oxalat in der Leber produziert und sich „Primäre Hyperoxalurie“ nennt. Es gibt hier 3 verschiedene Typen und ich habe Typ1 (häufigster Typ). Diese angeborene Gen Defekt könnte somit auch bei meinen 3 Geschwistern vorliegen und deren Untersuchungen ergab, das einer meiner Brüder ebenfalls PH Type1 aufwies und somit vorerst vorm Nierenversagen bewahrt werden konnte. Ca. 50% der Geschwister sind für gewöhnlich betroffen. Obwohl es kaum Medikament zur Behandlung dieser Krankheit gibt, habe ich das große Glück, die Oxalat Ablagerungen in meinem Körper durch die Einnahme von hohen Vitamin B6 Mengen so zu limitieren, das ich kaum weitere Ablagerungen aufweise (hilft übrigens auch bei meinem Bruder). Nur dadurch bin ich heute als „Transplantabel“ bei Eurotransplant gemeldet und darf hoffen, das ich nun im 7ten Jahr der Dialyse mit einer Transplantation einer neuen Niere rechnen darf.

**Empfehlung:** Achtet auf die Analyse von Nierensteine, damit rechtzeitig eine PH Behandlung erfolgen kann.