

## **Curriculum vitae médico de um homem que foi confrontado relativamente tarde com a sua doença Hiperoxalúria primária de tipo 1 (PH1)**

- 40 anos de vida completamente normal.

- Entre os 40 - 50 anos de idade houve 2 cólicas renais. Em ambos os casos, foi negligenciado mandar examinar os cálculos renais para a sua composição. Este foi o primeiro erro "capital", porque um exame teria muito provavelmente dado indicações claras (valores demasiado altos de oxalatos) da minha doença PH1.

- Quando eu tinha 57 anos, fiz uma operação ao cancro do cólon, na qual cerca de 35 cm do recto foram removidos. Além disso, foi criada uma saída artificial (foi colocada de volta após 6 semanas). Relativamente ao cancro, tudo correu bem, mas pouco tempo depois da cirurgia intestinal os meus valores renais já se deterioraram durante o tratamento de acompanhamento em regime de internamento. Os médicos viram a deterioração, mas inicialmente classificaram-na como um efeito secundário normal da operação. Embora bebesse 2-3 litros de água diariamente, os meus valores renais continuaram a deteriorar-se, certamente também porque perdi muito líquido através da saída artificial, que os rins depois não tinham para "enxaguar". Os médicos consideraram uma biopsia aos rins, mas esta não se concretizou. Este foi o segundo erro "capital", porque nessa altura poderia ter-se obtido a informação sobre valores demasiado elevados de oxalato ao longo do tempo. Após uma hospitalização de 3 meses, os médicos não encontraram razão para os meus altos valores renais (aproximadamente 7 mg/dl creatinina) e fui encaminhado para um nefrologista numa situação de emergência.

- O nefrologista fez uma biópsia renal após uma semana de exames preliminares. Após mais uma semana, a avaliação mostrou enormes quantidades de depósitos de oxalato e identificou a doença "hiperoxalúria primária". Os meus valores de creatinina tinham entretanto piorado (muito mais de 10 mg/dl), de modo que me tornei um doente de "diálise" a partir de então.

- Com a doença muito rara "Hiperoxalúria primária" (1 em 1 milhão), os nefrologistas também estavam sobrecarregados e fui encaminhado para o Hospital Infantil da Universidade de Bona, porque existe/foi um departamento especializado nesta doença (recentemente transferido para o Centro Infantil de Rins em Bona). Os extensos exames (incluindo a análise genética) mostraram que a minha insuficiência renal é devida a uma doença metabólica congénita que produz demasiado oxalato no fígado e é chamada "hiperoxalúria primária". Existem 3 tipos diferentes e eu tenho o tipo 1 (tipo mais comum). Este defeito genético congénito poderia também estar presente nos meus 3 irmãos e os seus exames mostraram que um dos meus irmãos também tinha PH tipo 1 e poderia, portanto, ser salvo de insuficiência renal por enquanto. Cerca de 25-50% dos irmãos são normalmente afectados. Embora não haja praticamente nenhum medicamento disponível para tratar esta doença, tenho muita sorte em reduzir os depósitos de oxalato no meu corpo, tomando grandes quantidades de vitamina B6 de tal forma que quase não tenho mais depósitos (a propósito, também ajuda ao meu irmão). Esta é a única razão pela qual estou agora registado como "rótulo de transplante" na Eurotransplant e posso esperar agora um transplante de um novo rim no 7º ano de diálise.

Recomendação: Prestar atenção à análise das pedras nos rins, para que um tratamento de PH possa iniciar-se a tempo.