

Currículum médico de un hombre que se enfrentó relativamente tarde a su enfermedad de Hiperoxaluria Primaria Tipo 1

- 40 años de vida completamente normal
- Entre los 40 y 50 años de edad tuve dos cólicos renales. En ambos casos, no se procedió a examinar la composición de los cálculos renales. Este fue el primer error "cardinal", porque un análisis habría dado muy probablemente indicaciones claras (valores de oxalato demasiado altos) de mi enfermedad HOP1.
- Cuando tenía 57 años, tuve una operación de cáncer de colon, en la que se me extirparon unos 35 cm de recto. Además, se creó una salida artificial (se volvió a colocar después de 6 semanas). En cuanto al cáncer, todo fue bien y positivo, pero poco después de la cirugía intestinal mis valores renales ya se habían deteriorado durante el tratamiento. Los médicos vieron el deterioro, pero inicialmente lo clasificaron como un efecto secundario normal de la operación. Aunque tomé 2-3 litros de agua diariamente, los valores de mis riñones apuntaban que continuaban deteriorándose, en parte también porque perdí mucho líquido a través de la salida artificial, que los riñones entonces carecían de material para "limpiar". Los médicos consideraron la posibilidad de hacer una biopsia de riñón, pero no se llegó a proceder. Este fue el segundo error "cardinal", porque ahí se podría haber obtenido a tiempo la información sobre valores de oxalato demasiado altos. Después de una estancia de 3 meses en el hospital, los médicos no encontraron razón para mis valores de riñón tan altos (aprox. 7 mg/dl de creatinina) y me remitieron a un nefrólogo en una situación de emergencia.
- El nefrólogo realizó una biopsia de riñón después de una semana de exámenes preliminares. Después de otra semana, la evaluación mostró grandes cantidades de depósitos de oxalato y dijo que la enfermedad era "hiperoxaluria primaria". Mis valores de creatinina habían empeorado mientras tanto (mucho más de 10 mg/dl), por lo que me convertí en un paciente de "diálisis" a partir de entonces.
- Dado que la enfermedad "Hiperoxaluria Primaria" es muy rara (1 en 1 millón), los nefrólogos también estaban sobrecargados y me remitieron al Hospital Infantil de la Universidad de Bonn, porque hay/era un departamento especializado para esta enfermedad (recientemente trasladado al Centro Infantil del Riñón en Bonn). Los extensos exámenes (incluyendo análisis genéticos) mostraron que mi insuficiencia renal se debe a una enfermedad metabólica congénita que produce demasiado oxalato en el hígado y se llama "hiperoxaluria primaria". Hay 3 tipos diferentes y yo tengo la tipo 1 (la más común). Este defecto genético congénito también podría estar presente en mis 3 hermanos, y sus exámenes mostraron que uno de mis hermanos también tenía HOP Tipo 1 y, por lo tanto, podría ser salvado de la insuficiencia renal por el momento. Alrededor del 25-50% de los hermanos suelen estar afectados. Aunque apenas hay medicamentos disponibles para tratar esta enfermedad, tengo mucha suerte de limitar los depósitos de oxalato en mi cuerpo tomando altas cantidades de vitamina B6, de tal manera que casi no tengo más depósitos (por cierto, también ayuda a mi hermano). Esta es la única razón por la que ahora estoy registrado como "etiquetado para trasplante" en *Eurotransplant*, y tengo la esperanza de obtener un trasplante de un nuevo riñón en el 7º año de diálisis.

Recomendación: Prestar atención al análisis de los cálculos renales, para que un tratamiento de HOP pueda llegar a tiempo.