

Rapport du patient

Famille avec trois filles, dont deux (6 et 3 ans) PH Type I

Lorsque notre fille aînée avait deux ans et souffrait d'une infection urinaire (UTI), un examen radiologique (test MCUG) a confirmé un reflux vésico-urétéral de grade I-II (VUR). Il a alors été recommandé de la traiter pendant un an avec des antibiotiques oraux à titre prophylactique. Elle n'a plus eu d'infection urinaire après cela et le traitement antibiotique a été arrêté. Notre deuxième fille a souffert de sa première inflammation du bassin rénal à l'âge d'un an. Cette fois, on nous a conseillé de ne faire un test MCUG qu'en cas d'une nouvelle infection urinaire.

La deuxième UTI a rapidement suivi et elle a dû elle aussi subir ce test. Une VUR de grade II a alors été observée. Elle a ensuite été traitée par un traitement antibiotique quotidien.

Des infections urinaires récurrentes, des expériences décevantes et une profonde intuition nous ont amenés à changer d'hôpital. Rétrospectivement, ce fut une très bonne décision. Les examens échographiques ont montré un dépôt de sels de calcium (néphrocalcinose) sur les deux reins.

Des interventions chirurgicales de la RVU pour corriger le reflux urinaire ont été effectuées par voie endoscopique quand elle avait trois ans. Dans le même temps, le service de néphrologie a poursuivi les enquêtes. Une augmentation de l'excrétion d'oxalate dans l'urine a été prouvée. Un échantillon d'urine de 24 heures a été prélevé.

Le néphrologue a suspecté une hyperoxalurie primaire (PH). Une enquête génétique a confirmé cette suspicion. Le diagnostic PH de type I a été confirmé.

Après quelques mois, une autre infection du bassin rénal est apparue. En outre, l'urine transportait continuellement des bactéries depuis le début, y compris l'agent pathogène *Pseudomonas*. Nous avons opté pour la chirurgie ouverte (réimplantation urétérale UCNST). Plusieurs calculs rénaux ont également été enlevés. Le séjour à l'hôpital a été mis à profit pour tenter simultanément de prévenir les *pseudomonas* par une cure d'antibiotiques par voie intraveineuse. Cependant, à ce jour, les *pseudomonas* persistent dans les analyses d'urine. Un an plus tard, elle a souffert d'une autre infection grave, qui a nécessité une nouvelle hospitalisation. Trois mois plus tard, elle a spontanément passé un gros calcul rénal. Elle a maintenant six ans et prend du potassium citrate quotidiennement depuis trois ans (pour inhiber la formation de calculs rénaux) et la pyridoxine. Nous prêtons attention à un faible taux d'oxalate nutrition. La quantité qu'elle boit est d'environ 2 à 2 1/2 L par jour pour une taille corporelle de 128 cm et d'un poids de 26 kg. Depuis l'âge d'un an, elle a un sommeil agité et elle se réveille donc régulièrement et boit à cette occasion. Après la rentrée scolaire, la situation est devenue un peu plus délicate avec la consommation continue d'alcool.

Entre deux séjours à l'hôpital de la sœur, notre troisième fille, alors âgée de neuf mois, est tombée malade. Elle a également souffert d'une infection du bassin rénal. Le test MCUG a confirmé un reflux, les images échographiques ont montré une néphrocalcinose, l'urine une augmentation de l'excrétion d'acide oxalique et le test génétique a également révélé un PH de type I. À l'âge de 11 mois, des calculs rénaux ont dû être enlevés deux fois et une autre opération a suivi pour retirer un double cathéter J.

Sur la base de notre expérience, et compte tenu de son état de santé sous-jacent, nous avons décidé pour traiter son reflux par la chirurgie au lieu d'une prophylaxie antibiotique. Elle avait un an et demi au moment de l'opération.

Elle a maintenant 3 ans et demi. Depuis deux ans, tout va bien. Cependant, dès le début, il lui a été très difficile de changer son comportement en matière de consommation d'alcool. Elle boit environ 1,2 à 1,3 litre par jour pour une taille de 107 cm et Poids de 19 kg.

Elle prend également quotidiennement de la pyridoxine et du potassium citrate et suit un régime pauvre en oxalate. Nous sommes très reconnaissants que nos enfants réagissent à la pyridoxine.

Grâce au régime à faible teneur en oxalate, les noix ont été évitées. À une ingestion d'arachides (que nous soupçonnons fortement), une réaction allergique s'est produite. Des éclaircissements sont actuellement apportés à ce sujet.