

Famiglia con tre figlie, due delle quali (6 e 3 anni) PH di Tipo I

Quando nostra figlia maggiore aveva due anni e un'infezione delle vie urinarie (IUV), un esame radiografico (test MCUG) ha confermato un reflusso vescico-ureterale di grado I-II (VUR). Ci è stato quindi raccomandato di trattarla per un anno con antibiotici per via orale come profilassi. Dopo questo episodio non ha più avuto infezioni delle vie urinarie e il trattamento antibiotico è stato interrotto.

La nostra seconda figlia ha avuto la prima infiammazione renale all'età di un anno. Questa volta ci è stato consigliato di fare un test MCUG solo in caso di un'ulteriore IVU. Purtroppo ben presto ebbe una seconda UTI e anche lei dovette sottoporsi a quel test. È stato quindi osservato un VUR di grado II. In seguito è stata anche trattata con un trattamento antibiotico giornaliero.

Le ricorrenti IST, le esperienze deludenti e un'intuizione profonda, ci hanno fatto cambiare ospedale. Con il senno di poi, è stata un'ottima decisione. Gli esami ad ultrasuoni hanno mostrato un deposito di sali di ossalato di calcio (nefrocalcinosi) su entrambi i reni.

L'intervento chirurgico di VUR per correggere il reflusso urinario è stato eseguito endoscopicamente quando aveva tre anni. Nello stesso tempo il reparto di nefrologia ha svolto ulteriori indagini, le quali hanno mostrato un aumento di escrezione di ossalato nelle urine. È stato prelevato un campione di urina a 24 ore.

Il nefrologo sospettava un'iperossaluria primaria (PH). Un'indagine genetica ha confermato il sospetto. La diagnosi di PH tipo I è stata confermata.

Dopo alcuni mesi si è verificata un'altra infezione renale. Inoltre nell'urina erano continuamente presenti batteri fin dall'inizio, compreso l'agente patogeno Pseudomonas. Abbiamo optato per la chirurgia a cielo aperto (reimpianto ureterale UCNST). Sono stati rimossi anche diversi calcoli renali. Il ricovero in ospedale è stato utilizzato anche per cercare di prevenire l'infezione da Pseudomonas mediante un ciclo di antibiotici per via endovenosa. Tuttavia, ancora oggi lo pseudomonas persiste nell'analisi delle urine. Un anno dopo ha contratto un'altra grave infezione, che ha richiesto un altro ricovero ospedaliero. Tre mesi dopo, ha eliminato spontaneamente un grosso calcolo renale.

Ora ha sei anni e da tre anni prende il potassio ogni giorno (per inibire la formazione di calcoli renali) e piridossina. Facciamo attenzione ad un basso ossalato nell'alimentazione. La sua quantità da bere ammonta a circa 2 – 2.5 L al giorno per un corpo di 128 cm di altezza e 26 kg di peso. Da quando ha un anno, ha avuto un sonno inquieto e quindi si sveglia regolarmente e con l'occasione beve. Dopo l'inizio della scuola, bere in continuazione è diventato un po' più complicato.

Tra due ricoveri in ospedale della sorella, la nostra allora terza figlia di nove mesi si è ammalata. Anche lei soffriva di un'infezione renale. Il test MCUG ha confermato un reflusso, le immagini ecografiche hanno mostrato nefrocalcinosi, l'urina un aumento dell'escrezione di acido ossalico e il test genetico anche PH di tipo I. All'età di 11 mesi, i calcoli renali hanno dovuto essere rimossi chirurgicamente due volte e un altro intervento chirurgico è seguito per rimuovere un doppio catetere J.

Sulla base della nostra esperienza, e considerando la sua condizione di base, abbiamo deciso di curare il suo reflusso con la chirurgia invece che con la profilassi antibiotica. Aveva un anno e mezzo al momento dell'intervento.

Ora ha 3 anni e mezzo. Negli ultimi due anni tutto è andato bene.

Tuttavia, fin dall'inizio è stato molto difficile per lei cambiare il suo comportamento nel bere.

Beve circa 1,2 - 1,3 litri al giorno per un'altezza di 107 cm e 19 kg di peso.

Prende anche piridossina e potassio ogni giorno e assume una dieta a basso contenuto di ossalato. Noi siamo molto grati che i nostri figli rispondano alla piridossina.

A causa della dieta a basso contenuto di ossalato, evitiamo le noci. A causa di una indesiderata ingestione di arachidi (si sospetta fortemente), si è verificata una reazione allergica.

Al momento stiamo facendo accertamenti al riguardo.