

Informe del paciente

Familia con tres hijas, dos de ellas (6 y 3 años) con HOP Tipo 1

Cuando nuestra hija mayor tenía dos años y tuvo una infección del tracto urinario (UTI), un examen de rayos X (prueba MCUG) confirmó un reflujo vesicoureteral grado I-II (RVU). Nos recomendaron entonces tratarla durante un año con antibióticos orales como profilaxis. Después de eso, no tuvo más infecciones del tracto urinario y le suspendieron el tratamiento con antibióticos.

Nuestra segunda hija sufrió su primera inflamación de la pelvis renal cuando tenía un año. Esta vez sólo se nos aconsejó hacer una prueba MCUG en caso de una nueva infección de orina. La segunda infección urinaria pronto sucedió, y ella también tuvo que someterse a esa prueba. Entonces observaron un RVU de grado II. También fue tratada diariamente con antibióticos.

Las infecciones recurrentes, las experiencias decepcionantes y una profunda intuición nos llevaron a cambiar de hospital. En retrospectiva, fue una muy buena decisión. Los análisis por ecografía mostraron depósitos de sales de calcio (nefrocalcinosis) en ambos riñones. La intervención quirúrgica del RVU para corregir el reflujo urinario se realizó endoscópicamente cuando tenía tres años. Al mismo tiempo, el servicio de nefrología llevó a cabo más investigaciones. Comprobaron un aumento en la excreción de oxalato en la orina. Se tomó una muestra de orina de 24 horas. El nefrólogo sospechó de hiperoxaluria primaria (HOP). Una investigación genética confirmó la sospecha. El diagnóstico de HOP tipo 1 fue confirmado.

Después de unos meses se produjo otra infección de la pelvis renal. Además, la orina contenía constantemente bacterias desde el principio, incluyendo el patógeno *Pseudomonas*. Optamos por la cirugía abierta (reimplantación ureteral). También, se eliminaron varios cálculos renales. La estancia en el hospital fue necesaria para, a la vez, tratar de prevenir la infección por *Pseudomonas* mediante la administración intravenosa de antibióticos. Sin embargo, hasta el día de hoy, las *Pseudomonas* persisten en el análisis de orina. Un año después, sufrió otra infección grave, que requirió otra hospitalización. Tres meses más tarde, pasó espontáneamente una gran piedra renal.

Ahora tiene seis años, y ha estado tomando potasio diariamente durante tres años (para inhibir la formación de cálculos renales) y la piridoxina. Estamos muy atentos a que siga una dieta con un bajo nivel de oxalato. La cantidad de líquido que bebe asciende a aproximadamente 2 – 2,5 litros por día para un tamaño corporal de 128 cm y 26 kg de peso. Desde que tenía un año, ha tenido un sueño inquieto y, por tanto, se despierta regularmente y aprovecha para beber en ese momento. Después de que ha empezado en el colegio, la ingesta continua de líquidos se ha vuelto un poco más difícil.

Entre dos estancias en el hospital de la hermana, nuestra tercera hija, entonces de nueve meses, se enfermó. También sufrió una infección de la pelvis renal. La prueba MCUG confirmó un reflujo, las imágenes de ecografía mostraron nefrocalcinosis, la orina tenía un aumento en la excreción de ácido oxálico y la prueba genética también dio HOP tipo 1. Cuando tenía 11 meses de edad, los cálculos renales tuvieron que ser extraídos quirúrgicamente dos veces, y seguidamente, otra cirugía fue necesaria para extraer un doble catéter en J.

Basándonos en nuestra experiencia, y considerando su condición subyacente, decidimos tratar su reflujo con cirugía en lugar de la profilaxis con antibióticos. Tenía un año y medio en el momento de la cirugía. Ahora tiene tres años y medio. Durante los últimos dos años, todo ha ido

bien. Sin embargo, desde el principio fue muy difícil para ella cambiar su comportamiento de beber. Ella bebe alrededor de 1,2 - 1,3 litros por día para una altura de 107 cm y 19 kg de peso. También toma piridoxina y potasio diariamente, y tiene una dieta baja en oxalatos.

Nosotros estamos muy agradecidos de que nuestros hijos estén respondiendo a la piridoxina. Debido a la dieta baja en oxalatos, les restringimos las nueces. Tras una ingesta de cacahuetes inesperada (eso es lo que sospechamos profundamente), se produjo una reacción alérgica. Por el momento, se están haciendo aclaraciones al respecto.