

## **Relatório do paciente da família Pfeifer com Eva (20 meses de idade), PH tipo II**

Eva era um bebé muito irrequieto desde que nasceu. Ela dormia pouco e chorava muito, muitas vezes esticando-se para trás. Houve também situações em que ela gritou até vomitar. Só mais tarde nos apercebemos de que isto poderia estar relacionado com a sua doença. Mas talvez isto tenha acontecido de forma completamente independente.

Os primeiros sintomas visíveis para nós apareceram por volta dos 5 meses de idade, quando encontramos uma estrutura tipo pedra com cerca de 4 mm de tamanho na sua fralda quando lhe estávamos a mudar. No início pensámos que era sujidade e deitámo-la fora com a fralda. Algumas semanas mais tarde, encontramos outra pedra quase idêntica na fralda. Levámo-la ao pediatra para mais esclarecimentos. O pediatra disse-nos que poderia ser uma pedra nos rins, mas pensou que era impossível que a nossa criança, que tinha apenas alguns meses de idade, se tivesse livrado de uma pedra tão grande sem quaisquer problemas. Por isso, fomos enviados para casa sem mais diagnósticos.

De facto, o comportamento de Eva não foi notório no período que antecedeu as descobertas da pedra na sua fralda. Quando, passados quase quinze dias, a seguinte pedra foi encontrada na fralda, levámos novamente ambas as pedras ao pediatra. Aí explicámos que queríamos descobrir se eram pedras nos rins, uma vez que o pai e o avô também tinham desenvolvido pedras nos rins no passado. Os cálculos e uma amostra de urina foram então enviados para o laboratório para diagnóstico. Como se verificou, eram pedras de oxalato de cálcio. Eva e eu fomos então encaminhados para a clínica renal ambulatória no Hospital Pediátrico de Heidelberg para mais esclarecimentos.

Mais uma vez, passaram várias semanas antes da consulta em Heidelberg. Aí foi realizado um exame de sangue e urina. Os resultados indicaram directamente a hiperoxalúria primária. Uma nova análise de uma amostra de urina enviada para Bona para exame levou o médico assistente a suspeitar de PH tipo II devido aos resultados bioquímicos. Um exame genético subsequente confirmou a suspeita. Assim, cerca de três meses após o primeiro diagnóstico pelo pediatra, tivemos um diagnóstico definitivo.

A medicação foi inicialmente administrada com uma combinação de Uralyt e magnésio para inibir a formação de cálculos. Além disso, tentámos aumentar o mais possível o volume de água consumida de Eva, uma criança de nove meses de idade. Ao mesmo tempo, apresentámo-la aos doze meses de idade ao Prof. Hoppe no Hospital Universitário em Bonn. Ali, pela primeira vez após o exame inicial pelo pediatra, foi realizada uma ecografia dos rins, mostrando outra pedra de cerca de 4 mm de tamanho no rim esquerdo. Nos últimos meses, Eva tinha ocasionalmente depositado pedras maiores e menores, que encontramos na sua fralda. A pedra detectada pela ecografia em Bonn foi removida no dia seguinte sem complicações, tanto quanto podemos ajuizar.

Após consulta com o Prof. Hoppe, a medicação foi mudada de Uralyt para a solução de Shol modificada. Além disso, Eva continua a receber magnésio. A quantidade a ser bebida tem sido constantemente aumentada através da oferta constante, de modo que o Eva bebe agora 1 - 1,5 litros de água diariamente (com um peso corporal actual de 10 kg e uma altura de 80 cm). Ela acorda várias vezes durante a noite e depois bebe cerca de 300 - 400 ml distribuídos ao longo da noite.

Depois de mudar para a solução de Shol modificada, não conseguimos detectar mais pedras de grandes dimensões. Também nos meses seguintes, a ultra-sonografia dos rins não mostrou mais pedras. O exame recentemente realizado ao coração e aos olhos foi negativo.

A administração diária repetida da solução de Shol e magnésio tornou-se rotina para nós desde então. O desenvolvimento de Eva tem sido até agora completamente normal e - tanto quanto podemos ajuizar - ela não tem mais limitações devido à sua doença.