

Mi chiamo Stephanie Schulz e vivo con i miei due figli a sud di Bonn. Ho conosciuto mio marito Jörg nel 1997, quando avevamo entrambi poco più di vent'anni. Una volta lui mi disse casualmente che era un "portatore di calcoli", il che significava che aveva avuto calcoli renali fin dalla nascita. Mi disse anche che il primo figlio dei suoi genitori era morto da piccolo per questa malattia, e che lui stesso era stato ricoverato d'urgenza in ospedale fin dall'infanzia, il che aveva sempre portato i suoi genitori alla disperazione, perché avevano paura di perdere anche lui. Nessuno in famiglia conosceva il motivo della malattia. Successivamente mia suocera mi diceva sempre e solo che Jürgen, il primo bambino, era morto "di reni". Dopo la sua morte i genitori avevano ricevuto un referto medico che non avevano mai capito. Tutta la famiglia era completamente impotente di fronte alla malattia dei bambini. I suoi genitori dovettero portare più e più volte il bambino incosciente all'ospedale e ogni volta si trattava di una questione di vita o di morte. Almeno questo è quello che mi hanno detto tutti in famiglia.

Quando mio marito è cresciuto ed è stato chiaro che poteva sopportare le coliche meglio del fratello defunto, i suoi genitori spaventati hanno fatto di tutto per tenerlo lontano da possibili pericoli. Raramente andavano in vacanza con lui e non gli era permesso di imparare a nuotare o ad andare in bicicletta. In seguito ha recuperato tutto. Non si perdeva mai un'avventura, era letteralmente alla ricerca di pericoli ed era ossessionato dal viaggiare per il mondo intero.

Quando ho conosciuto mio marito, aveva delle profonde cicatrici sulla schiena, dove gli avevano operato i calcoli in chirurgia d'urgenza, perché a quel tempo non era possibile romperli. Una volta questo accadde quando era studente in Australia. Sopravvisse per un soffio, perché gli vennero le coliche mentre era nell'Outback e dovette essere trasportato in aereo in clinica. Raccontava spesso questa storia, credo che fosse un segno per lui che era più forte della sua malattia.

Nel 1998 l'ho visto per la prima volta durante una colica. Il medico del pronto soccorso mi disse che questi erano gli unici dolori che si potevano paragonare a quelli del travaglio, me lo ricordo bene. Mio marito era in cura da un urologo a Colonia, dove vivevamo. Dopo ogni colica e la successiva rottura del calcolo che aveva causato il dolore, mio marito portava i frammenti con sé e li aggiungeva alla sua vasta collezione. Nessuno dei medici, né in ospedale, né il medico di famiglia o l'urologo, ha mai parlato di iperossaluria primaria o analizzato i calcoli. Hanno detto a mio marito di bere molto. Prese anche l'Allopurinolo (che a posteriori era del tutto inefficace). Era ossessionato dal bere, si alzava più volte durante la notte per bere acqua e incoraggiava chi gli stava intorno a bere molto. Aveva il terrore di non bere abbastanza. Quando ero incinta e il ginecologo ci ha chiesto di malattie ereditarie in famiglia, mio marito non ha detto nulla. Allora dissi al medico che nella famiglia di mio marito c'era una malattia renale di cui era morto anche un bambino. Mio marito si è risentito. Ha sempre sentito questa malattia come un difetto, qualcosa che non poteva essere controllato e che preferiva non menzionare. Non mi svegliava mai quando aveva le coliche di notte, ma rimaneva seduto in soggiorno fino all'arrivo dell'ambulanza. Non aveva un equilibrio emotivo per la sua malattia.

Quando ci trasferimmo a Bonn dopo la nascita del nostro secondo figlio, mio marito cambiò urologo e venne indirizzato al professor Hoppe. Egli sospettò immediatamente un'iperossaluria primaria e lasciò che mio marito partecipasse a uno studio per due settimane nell'ospedale universitario. In seguito fu chiaro che era un paziente affetto da PH1. All'epoca mio marito aveva 39 anni. Non parlava quasi mai della diagnosi, né con me né con i suoi amici.

Nel 2009 abbiamo partecipato come membri del gruppo di sostegno per l'iperossaluria primaria, PH1 Bonn, ad un congresso a New York. Lì ho incontrato famiglie americane che avevano figli malati. Erano incredibilmente felici di vedere che era possibile convivere con la malattia da adulti; ci furono molte reazioni emotive che mi sconvolsero in quel momento, perché mi resi conto che mio marito non aveva mai parlato dell'entità della sua malattia. Negli anni successivi Jörg partecipò a diversi studi presso l'ospedale universitario sotto la direzione del professor Hoppe; aveva una grande speranza che si trovasse un farmaco che gli risparmiasse il trapianto di cui aveva molta paura. Tuttavia, poiché il processo di sviluppo sembrava troppo lungo, perse sempre più la speranza. Allo stesso tempo, il suo valore di creatinina peggiorava e il professor Hoppe parlava spesso di dialisi. Mio marito, che non voleva ammetterlo, si concentrava ancora di più sulla sua carriera, facevamo più spesso lunghi viaggi e non parlava delle sue paure né dei suoi valori che peggioravano.

Nell'inverno del 2015 ho notato per la prima volta un cambiamento nel suo comportamento, che si è intensificato nei mesi successivi. Spesso cadeva mentre sciava, non era concentrato e aveva movimenti rallentati. Gli consigliai di andare dal medico e di fare un controllo su ciò che stava rimandando.

Nel marzo 2016, durante un viaggio in Sud Africa, gli venne una sinusite dalla quale non si riprese, ed ebbe un collasso a causa degli antibiotici che gli erano stati prescritti. Il medico otorinolaringoiatra gli diagnosticò un'allergia al farmaco e gliene prescrisse un altro. Poiché aveva appena cambiato lavoro e aveva avuto una promettente offerta di lavoro, mio marito si rifiutò ostinatamente di farsi controllare i livelli di creatinina. In seguito, seppi che era stata questa infezione a dare ai reni "il colpo di grazia", per così dire.

Nel luglio 2016 siamo andati in Francia per tre settimane. Il secondo giorno di vacanza mio marito non riusciva più a mangiare, era agitato e aveva dolori alle gambe. Rifiutò di vedere un medico in Francia e sospettò di avere il diabete. La sera aveva crampi muscolari e sembrava sempre più disorientato. Chiese di vedere il suo medico di famiglia. Ho fatto le valigie e l'ho accompagnato a casa. Il medico di famiglia diagnosticò immediatamente un'insufficienza renale; mio marito fu ricoverato d'urgenza all'ospedale universitario, dove gli fu fatta una dialisi d'urgenza nel reparto di accettazione. All'epoca aveva un valore di creatinina di 21 mg/dl, l'urea nel sangue era circa 500 mg/dl e il potassio di 8 mmol/l. Tutti valori pericolosi per la vita. All'ospedale universitario, i medici di vari reparti si riunirono al suo capezzale per vedere chi fosse sopravvissuto a questi valori. Dopo settimane di lenta dialisi i valori tornarono ad essere stabili e fu dimesso con la prescrizione di emodialisi. Quell'estate

ha completamente cambiato tutta la vita della nostra famiglia. Mio marito non poteva più lavorare, non poteva più portare avanti i suoi progetti di carriera, non poteva più viaggiare. Da allora ha faticato a ottenere un trapianto il più presto possibile. Era contrario all'intervento KALT (Kidney After Liver Transplantation) fin dall'inizio, preferiva fare entrambi i trapianti contemporaneamente, ma i medici non erano d'accordo, perché la rimanente alta concentrazione di ossalato nel corpo avrebbe distrutto immediatamente il nuovo rene. L'attesa per l'intervento è stata estenuante e difficile, mio marito ha lottato per ogni punto della lista. Allo stesso tempo, il professor Hoppe gli consigliò di aspettare, perché presto ci sarebbe potuto essere un farmaco che avrebbe reso inutile l'operazione rischiosa. Ma mio marito non credeva più in un farmaco e spinse avanti con l'operazione. Le sue condizioni peggiorarono perché nel suo corpo si depositava sempre più ossalato, che la dialisi non riusciva a filtrare. Era una corsa contro il tempo. Dopo 17 mesi, a Natale del 2017, mio marito ricevette un fegato nuovo. Tutti erano molto euforici, rilassati e di buon umore, l'intervento andò molto bene e il fegato iniziò a funzionare. Jörg rimase in clinica per 6 settimane e poi venne dimesso in riabilitazione. Fin dall'inizio ha lottato con gli accumuli di liquidi nel suo corpo a causa della mancanza di funzionalità renale, che non poteva mai essere completamente drenata. Tra le altre cose, questo ha portato a versamenti nei polmoni e spesso lo ha debilitato. Durante la riabilitazione è peggiorato sempre di più, e a casa ha avuto ripetute infezioni che erano difficili da curare a causa dell'immunosoppressione. Per tutto il tempo, però, i medici dell'ospedale universitario erano sicuri che ce l'avrebbe fatta. Nel maggio 2018, mio marito stava così male che è dovuto andare ripetutamente in clinica. Poiché non c'erano reni per gestire l'equilibrio dei fluidi nel corpo, soffriva di una grave ascite (fluido nell'addome) e di infezioni. Tuttavia, i nefrologi lo informarono che un trapianto di rene era fuori questione a causa delle sue cattive condizioni. Mio marito era un grande combattente, ma credo che in quel momento si sia arreso.

Alla fine di giugno lo portai al pronto soccorso, la bilirubina era aumentata notevolmente, la bile non funzionava bene, il che indicava anche un deterioramento del fegato, ma i medici della clinica dicevano ancora che il fegato stava andando molto bene. Mio marito è caduto in coma ed è stato portato in terapia intensiva, si è svegliato di nuovo poco dopo che la Germania ha dovuto lasciare i Mondiali di calcio. Ricordo che me lo chiese e mi disse che allora non gli era sfuggito nulla. Aveva un ottimo senso dell'umorismo.

All'inizio di luglio cadde di nuovo in coma con una sepsi, poco prima di chiamarmi. Quella fu l'ultima volta che sentii la sua voce. Per cinque settimane i medici hanno lottato per la sua vita e da quel momento in terapia intensiva so che questa non è solo una frase. Alla fine, anche i medici più ottimisti hanno dovuto ammettere che il fegato non funzionava più.

Per tutto quel tempo non c'era nessun medico che conoscessi, tranne il professor Hoppe. Non ho visto nessuno dei medici che all'inizio avevano dichiarato che mio marito sarebbe sopravvissuto all'operazione senza problemi e sarebbe tornato a casa

in piena forma dopo due mesi, nel reparto di terapia intensiva. Quando mio marito stava morendo, una receptionist mi ha dato 60 secondi per parlare con il primario.

I medici che cambiano nel reparto di terapia intensiva e soprattutto le infermiere, alle quali sono ancora oggi grata, si sono battuti duramente. Il 30 luglio, esattamente due anni dopo l'insufficienza renale, mio marito ha riaperto gli occhi dopo cinque settimane di coma. Un giorno dopo i valori sono crollati. La mattina del 2 agosto i medici hanno interrotto le misure di supporto vitale. A mezzogiorno mio marito è morto. Aveva 49 anni, i nostri figli avevano allora 13 e 14 anni.

Guardando indietro, credo che la malattia sia stata diagnosticata troppo tardi. Se questo fosse successo prima, il percorso sarebbe stato diverso e Jörg potrebbe essere ancora vivo. Penso anche che avremmo dovuto essere meglio informati, quindi oggi so che l'insufficienza renale può essere riconosciuta da segni chiari, come il tipico odore di ammoniacca o la confusione a causa dell'alto livello di urea.

Inoltre, penso che una volta diagnosticata, sia essenziale che il paziente abbia un monitoraggio regolare e attento, soprattutto se i livelli di creatinina peggiorano. Trovo cinico e calcolatore che i pazienti siano messi in lista trapianti solo quando sono già malati e in dialisi.

Sono convinto che le cliniche abbiano bisogno di personale psicologicamente preparato che funga da collegamento tra i medici, che, per proteggersi, difficilmente possono mostrare empatia in situazioni così difficili, e i pazienti e i parenti, che non ricevono il sostegno e il conforto che è così incredibilmente necessario nella medicina ad alte prestazioni. A mio parere, il danno psicologico che viene causato è difficilmente riparabile e dannoso anche per la possibile guarigione dei pazienti.

Spero che la medicina di cui mio marito avrebbe avuto così urgentemente bisogno sia presto disponibile per ogni paziente, e che nessuno che soffre di questa malattia abbia più bisogno di essere dializzato o trapiantato.