

Curriculum vitae médical d'un homme qui a été confronté relativement tard à sa maladie d'hyperoxalurie primaire de type 1

- 40 ans de vie tout à fait normale

- Entre 40 et 50 ans, il y a eu deux coliques rénales. Dans les deux cas, on a négligé de faire examiner les calculs rénaux pour en connaître la composition. C'était la première erreur "cardinale", car un examen aurait très probablement donné des indications claires (valeurs d'oxalate trop élevées) de ma maladie PH1.

- À 57 ans, j'ai subi une opération pour un cancer du côlon, au cours de laquelle environ 35 cm du rectum ont été enlevés. En outre, un exutoire artificiel a été créé (il a été remis en place après 6 semaines). En ce qui concerne le cancer, tout s'est bien passé, mais peu après l'opération de l'intestin, les valeurs de mes reins se sont déjà détériorées pendant le traitement de suivi en milieu hospitalier. Les médecins ont constaté cette détérioration, mais l'ont d'abord classée comme un effet secondaire normal de l'opération. Bien que j'aie bu 2 à 3 litres d'eau par jour, mes valeurs rénales ont continué à se détériorer, certainement aussi parce que j'ai perdu beaucoup de liquide par l'orifice de sortie artificiel, dont les reins manquaient alors pour le "rinçage". Les médecins ont envisagé une biopsie rénale, mais elle n'a pas été suivie d'effet. C'était la deuxième erreur des "Cardinals", parce qu'à l'époque on aurait pu obtenir à temps les informations sur des valeurs d'oxalate trop élevées. Après un séjour de trois mois à l'hôpital, les médecins n'ont pas trouvé de raison à mes valeurs élevées dans les reins (environ 7 mg/dl de créatinine) et j'ai été adressé à un néphrologue en cas d'urgence.

- Le néphrologue a pratiqué une biopsie rénale après une semaine d'examens préliminaires. Après une autre semaine, l'évaluation a montré d'énormes quantités de dépôts d'oxalates et a révélé une "hyperoxalurie primaire". Mes valeurs de créatinine avaient entre-temps empiré (bien plus de 10 mg/dl), de sorte que je suis devenu un patient "dialysé" à partir de ce moment.

- Avec la maladie très rare "Hyperoxalurie primaire" (1 sur 1 million), les néphrologues étaient également surchargés et j'ai été orienté vers l'hôpital pour enfants de l'université de Bonn, parce qu'il y a/était un département spécialement consacré à cette maladie (récemment transféré au Centre rénal pour enfants de Bonn). Les examens approfondis (y compris l'analyse génétique) ont montré que mon insuffisance rénale est due à une maladie métabolique congénitale qui produit trop d'oxalate dans le foie et qui est appelée "hyperoxalurie primaire". Il existe trois types différents et j'ai le type 1 (le type le plus courant). Cette anomalie génétique congénitale pourrait également être présente chez mes 3 frères et sœurs et leurs examens ont montré que l'un de mes frères avait également le PH de type 1 et pouvait donc être sauvé de l'insuffisance rénale pour le moment. Environ 25 à 50 % des frères et sœurs sont généralement atteints. Bien qu'il n'existe pratiquement pas de médicaments pour traiter cette maladie, j'ai la chance de pouvoir limiter les dépôts d'oxalate dans mon corps en prenant de grandes quantités de vitamine B6 de telle sorte que je n'ai pratiquement plus de dépôts (ce qui, soit dit en passant, aide aussi mon frère). C'est la seule raison pour laquelle je suis maintenant enregistré comme "label de transplantation" auprès d'Eurotransplant et je peux espérer que je peux maintenant espérer une transplantation d'un nouveau rein dans la 7ème année de dialyse.

Recommandation : Faites attention à l'analyse des calculs rénaux, afin qu'un traitement de PH puisse avoir lieu à temps.