

Rapport du patient de la famille Pfeifer avec Eva (20 mois), PH type II

Dès sa naissance, Eva était un bébé très agité. Elle dormait peu et pleurait beaucoup, s'étirant souvent à l'envers. Il y avait aussi des situations où elle criait jusqu'à ce qu'elle vomisse. Ce n'est que plus tard que nous avons réalisé que cela pouvait être lié à sa maladie. Mais cela s'est peut-être produit de manière totalement indépendante.

Les premiers symptômes nous sont apparus vers l'âge de 5 mois, lorsque nous avons trouvé une structure en forme de pierre d'environ 4 mm dans sa couche alors qu'elle se changeait. Au début, nous avons pensé que c'était de la terre et nous l'avons jetée avec la couche. Quelques semaines plus tard, nous avons trouvé une autre pierre presque identique dans la couche. Nous l'avons emmenée chez le pédiatre pour obtenir des précisions. Le pédiatre nous a dit qu'il pouvait s'agir d'un calcul rénal, mais il pensait qu'il était impossible que notre enfant, qui n'avait que quelques mois, puisse se débarrasser sans problème d'un si gros calcul. Nous avons donc été renvoyés chez nous sans autre diagnostic.

En fait, le comportement d'Eva n'a pas été très visible pendant la période précédant la découverte du calcul dans sa couche. Lorsque, au bout d'une quinzaine de jours à peine, le prochain calcul a été trouvé dans sa couche, nous avons de nouveau emmené les deux calculs chez le pédiatre. Nous lui avons expliqué que nous voulions savoir s'il s'agissait de calculs rénaux, puisque le père et le grand-père avaient également développé des calculs rénaux dans le passé. Les calculs et un échantillon d'urine ont ensuite été envoyés au laboratoire pour diagnostic. Il s'est avéré qu'il s'agissait de calculs d'oxalate de calcium. Eva et moi avons ensuite été envoyés à la clinique de consultation externe pour les reins de l'hôpital pour enfants de Heidelberg pour obtenir des précisions.

Là encore, plusieurs semaines se sont écoulées avant le rendez-vous à Heidelberg. Un examen de sang et d'urine y a été organisé. Les résultats ont directement indiqué une hyperoxalurie primaire. Un autre échantillon d'urine envoyé à Bonn pour examen a conduit le médecin traitant à suspecter un PH de type II en raison de la constellation biochimique. Un examen génétique ultérieur a confirmé cette hypothèse. Ainsi, environ trois mois après le premier diagnostic du pédiatre, nous avons eu un diagnostic définitif.

Le médicament a d'abord été administré avec une combinaison d'uralyte et de magnésium pour inhiber la formation de calculs. En outre, nous avons essayé d'augmenter le volume de boisson d'Eva autant que possible chez un enfant de neuf mois. En même temps, nous l'avons présentée à l'âge de douze mois au professeur Hoppe à l'hôpital universitaire de Bonn. Là, pour la première fois après l'examen initial par le pédiatre, une échographie des reins a été réalisée, montrant un autre calcul d'environ 4 mm dans le rein gauche. Au cours des derniers mois, Eva avait occasionnellement déposé des calculs de plus en plus petits, que nous avons trouvés dans sa couche. Le calcul détecté par l'échographie à Bonn a été enlevé le lendemain sans complications, pour autant que nous puissions en juger.

Après consultation avec le professeur Hoppe, le médicament a été changé d'Uralyt à la solution modifiée de Shol. De plus, Eva continue à recevoir du magnésium. La quantité à boire a été augmentée de façon constante grâce à une offre constante, de sorte qu'Eva boit maintenant 1 à 1,5 litre d'eau par jour (avec un poids corporel actuel de 10 kg et une taille de 80 cm). Elle se réveille plusieurs fois pendant la nuit et boit ensuite environ 300 - 400 ml répartis sur la nuit.

Après être passé à la solution du Shol's modifié, nous n'avons plus pu détecter de grosses fuites de pierres. Au cours des mois suivants, l'échographie des reins n'a pas non plus révélé de calculs. L'examen cardiaque et oculaire récemment effectué est passé inaperçu.

L'administration quotidienne et répétée de la solution de Shol et de magnésium est depuis devenue une routine pour nous. Le développement

d'Eva a jusqu'à présent été tout à fait normal et - pour autant que nous puissions en juger - elle n'a plus de limitations dues à sa maladie.