

■ NEFROLOGIA

Nuova terapia per il rene policistico autosomico dominante

Una buona notizia per i pazienti affetti da rene policistico autosomico dominante (ADPKD).

È infatti disponibile anche nel nostro Paese tolvaptan, terapia capace di rallentare la progressione dell'ADPKD, la più comune malattia nefrologica genetica e la quarta causa di insufficienza renale cronica che porta i pazienti a doversi sottoporre a dialisi o a trapianto di rene già in giovane età, intorno ai 50 anni.

Le cisti che compaiono a causa della malattia portano il rene ad ingrossarsi a dismisura, aumentando fino a 10 volte le proprie dimensioni. Il rene policistico può manifestarsi in due forme: il rene policistico autosomico dominante e il rene policistico autosomico recessivo, una forma più rara e aggressiva che si riscontra in 1 soggetto su 20.000. Nei pazienti con rene policistico autosomico dominante, lo sviluppo di cisti renali e la perdita di funzionalità renale si accompagnano ad altre complicanze come la presenza di ipertensione in età precoce, la comparsa di cisti anche nel fegato e nel pancreas, oltre che a una maggiore insorgenza di aneurismi cerebrali.

Il farmaco ha dimostrato di far diminuire di circa la metà (49%) l'aumento annuo del volume renale totale nell'arco di tre anni e di essere in grado di ridurre ogni anno del 32% il declino della funzionalità renale, rallentando così la progressione della malattia e ritardando l'ingresso in dialisi.

► Nuovo approccio alla cura

Tolvaptan, un antagonista del recettore della vasopressina (V2), rappresenta oggi l'unica opzione terapeutica a disposizione, prima che la malattia arrivi a uno stadio avanzato.

È infatti indicato per quei pazienti che all'inizio del trattamento si trovano in uno stadio di patologia CKD 2-3a, che sono in un'età compresa tra i 18 e i 50 anni e che hanno un'evidenza di malattia in rapida progressione.

"In passato, i trattamenti per il rene policistico si sono concentrati sul controllo dei sintomi, per esempio l'elevata pressione arteriosa o le infezioni renali, e non intervenivano sul naturale decorso della malattia. Ora con i nuovi farmaci come tolvaptan - spiega **Francesco Scolari**, Professore di Nefrologia, Ospeda-

le di Montichiari, Università di Brescia - siamo di fronte ad un cambio nell'approccio alla cura, perché è possibile agire rallentando il processo di crescita delle cisti. Tolvaptan, bloccando i recettori della vasopressina e inducendo così un'elevata diuresi, interferisce direttamente con i meccanismi che regolano la crescita delle cisti, allontanando nel tempo la necessità di doversi sottoporre a dialisi o a trapianto di rene".

► La patologia

Nel mondo 12,5 milioni di persone convivono con il rene policistico autosomico dominante. In Europa i pazienti sono circa 205 mila, quasi 24 mila solo in Italia.

Il rene policistico autosomico dominante è una malattia ereditaria: le probabilità che un genitore "trasmetta" la patologia al proprio figlio sono del 50%.

La malattia è causata da un difetto di un gene: nell'85% dei casi la mutazione avviene a livello del gene PKD1 (cromosoma 16); nel 15% il responsabile è il gene mutato PKD2 (cromosoma 4).

I principali sintomi sono ipertensione arteriosa, dolore lombare, micro o macroematuria, infezioni alle vie urinarie, calcoli renali, infezioni delle cisti.

A causa dell'impatto sulla salute e sulla qualità di vita dei pazienti, il rene policistico autosomico dominante è stato inserito nei nuovi Livelli Essenziali di Assistenza come malattia cronica e invalidante.