

Aggiornamento sul rene policistico nell'adulto

Il rene policistico autosomico dominante dell'adulto, la più frequente nefropatia genetica, evolve verso l'insufficienza renale cronica nella metà dei casi. Al momento non sono ancora disponibili trattamenti specifici, ma alcune molecole sono in avanzato stato di sperimentazione

Patrizia Lattuada

Per la malattia policistica autosomica dominante (*autosomal dominant polycystic kidney disease, ADPKD*), più comunemente nota come rene policistico nell'adulto, non vi è ancora la disponibilità di una terapia risolutiva. La ricerca è però in evoluzione e alcune molecole sono in avanzato stato di sperimentazione clinica. Uno dei farmaci più promettenti è tolvaptan, un antagonista del recettore della vasopressina, che potrebbe inibire o ritardare la secrezione intracistica. Per un'altra classe farmacologica in sperimentazione clinica, gli inibitori del sistema mTOR, i risultati per ora non sono univoci, mentre promettente è la ricerca sulla somatostatina.

► Inquadramento

L'ADPKD è la più frequente nefropatia genetica (prevalenza 1:1000). La caratteristica dominante della malattia è la formazione di cisti, anche di grosse dimensioni, in entrambi i reni. L'esordio è tardivo e i primi segni clinici si manifestano generalmente tra i 40 e i 50 anni di età. Nell'85% dei casi la causa è una mutazione del gene PKD1 (cromosoma 16) e nel restante 15% del gene PKD2 (cromosoma 4).

L'ADPKD può essere definita una malattia sistemica, poiché le cisti possono estendersi ad altri organi, quali fegato (presenti nel 50-70% dei

pazienti, soprattutto donne) e pancreas. Una diretta conseguenza della patologia può essere il coinvolgimento del sistema cardiovascolare, con l'insorgere di ipertensione arteriosa e aneurismi cerebrali, che si manifestano nel 5-10% dei pazienti asintomatici, con rischio di danno neurologico permanente o morte per emorragia sub-aracnoidea. Altre anomalie extrarenali associate ad ADPKD sono la diverticolosi del colon (16%) e il prollasso della valvola mitrale (25-30%).

La sintomatologia d'esordio è rappresentata in genere da dolori lombari o coliche, macroematuria e infezioni delle vie urinarie.

In pazienti con storia familiare di malattia policistica la diagnosi è relativamente semplice: nelle fasi avanzate, alla semplice palpazione si possono apprezzare i reni policistici come grosse masse a superficie nodulare, di consistenza fibrosa, così anche al fegato. Le tecniche di *imaging* (ecografia, urografia, TAC, scintigrafia renale), permettono di acquisire ulteriori informazioni ed escludere patologie cistiche renali di altra origine. Gli esami di laboratorio e delle urine permettono di evidenziare e controllare nel tempo la progressione verso l'insufficienza renale.

► Terapia delle complicanze

Il trattamento è articolato e va inquadrato nelle manifestazioni renali

ed extrarenali della malattia. Per l'ipertensione arteriosa, che nel tempo tende a progredire e divenire resistente, è spesso necessaria la terapia di associazione di più farmaci. In caso di infezioni urinarie, il trattamento con ciprofloxacina deve essere tempestivo per evitare la comparsa di pielonefriti e in presenza di litiasi renale va valutata la natura del calcolo, spesso di acido urico, e utilizzati i presidi atti a ridurre la formazione litiasica. Anche se meno frequente, l'aneurisma cerebrale è una terribile complicanza ed è fondamentale valutare anche tutti i componenti della famiglia in cui è stato riscontrato un caso di ADPKD e sottoporli ad angio-RM. In caso di positività è necessaria la valutazione neurochirurgica. Sicuramente va tenuto conto che l'evoluzione naturale della malattia è verso l'insufficienza renale, quindi nelle fasi terminali è necessario il follow-up in ambulatorio nefrologico per iniziare il trattamento sostitutivo con dialisi o trapianto renale.

www.qr-link.it/video/1113



Attraverso il presente QR-Code è possibile visualizzare con tablet/smartphone un video di approfondimento sull'argomento