

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XXI

Maggio 2018

numero 5

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

ARPKD: UNA MALATTIA CLINICAMENTE ETEROGENEA CHE RICHIEDE UN APPROCCIO TERAPEUTICO MULTIDISCIPLINARE

Elisa Petrucci

Nefrologia Pediatrica, Ospedale Infantile “Regina Margherita”, Torino

Indirizzo per corrispondenza: elipetru@libero.it

Neonato nato a 32 settimane di gravidanza da gravidanza gemellare (sorella in buona salute). Peso alla nascita 1590 g. Ecografie prenatali nella norma. Dalla nascita riscontro ecografico di reni ingranditi (circa 6 cm) con iperecogenicità midollare e aspetto microcistico corticale suggestivo di **ARPKD (Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease)**. Genetica in corso. Sviluppo precoce di ipertensione arteriosa in terapia poli-farmacologica dai tre mesi di vita. Alla colangio-RM dilatazione delle vie biliari intraepatiche, suggestiva di malattia di Caroli.

A sette mesi di vita episodio di scompenso cardiaco acuto in quadro di cardiopatia ipocinetica secondaria a ipertensione arteriosa, con progressivo peggioramento della funzionalità renale (attuale creatinina 0,8 mg/dl; eGFR 30 ml/min/1,73m²). Negli ultimi mesi rapido aumento delle dimensioni renali (all'ultima ecografia diametri renali longitudinali di circa 10 cm) con modesta limitazione dell'escursione diaframmatica e difficoltà respiratoria. Peso attuale: 5220 g.

La ARPKD comprende un gruppo di malattie congenite fibrocistiche epato-renali dovute a mutazioni del gene PKHD1 (cromosoma 6p12) codificante la fibrocistina, coinvolta nella duplicazione del centrosoma e nella for-

mazione del fuso mitotico nelle ciglia e nei corpi basali.

La maggior parte dei pazienti presenta nefromegalia con reni iperecogeni già dal periodo neonatale e sviluppa ipertensione arteriosa. La nefrectomia viene presa in considerazione nei pazienti in cui la nefromegalia ostacola l'escursione diaframmatica, anche se il rischio intraoperatorio legato all'instabilità emodinamica e il possibile peggioramento funzionale renale ne rendono dibattuta l'esecuzione. In più del 50% dei pazienti si assiste a progressione verso l'insufficienza renale terminale (ESRD), che spesso necessita di trapianto renale entro la prima decade di vita. È frequente un quadro di fibrosi epatica alla nascita e, nel 50% dei pazienti, coinvolgimento epatico con notevole variabilità clinica al momento della diagnosi. I pazienti con ESRD e severa ipertensione portale possono beneficiare del trapianto combinato rene-fegato, in cui si osserva minor tasso di rigetto e miglioramento della funzione renale a lungo termine rispetto al solo trapianto renale. Il basso peso e l'instabilità cardiaca possono però rendere difficilmente candidabile il soggetto.

Nella gestione del paziente con ARPKD risulta quindi necessario un approccio multidisciplinare, finalizzato in particolare a migliorare la crescita e il compenso cardiopolmonare.