

Malattie Cistiche del Rene

Malattie cistiche del rene

Forme acquisite

Cisti renali semplici

Disordini di sviluppo
rene multicistico del neonato
rene multicistico dell'adulto
rene a spugna

Forme genetiche

Rene policistico dell'adulto

Sclerosi tuberosa*
Malattia von Hippel-Lindau*
Rene policistico del bambino§
Nefronoftisi

*neoplasie multiple a localizzazione varia
con associate frequenti cisti renali

§recessiva, varie forme, va in insufficienza
renale ed epatica

Cisti Renali Semplici

Cisti renali semplici

Cosa sono	estroflessioni sacciformi a contenuto liquido
Origine	dilatazioni di: nefroni preesistenti dotti collettori elementi embrionali di entrambe le strutture vie linfatiche (cisti del seno o para-pieliche)
Struttura	in genere, sferiche ed uniloculari capsula collagene fibroso a volte con depositi di calcio epitelio tubulare monostratificato contenuto simil-urina
Patogenesi	disordine di sviluppo ed iperplasia epitelio tubulare epitelio perde polarità e diventa secernente secrezione liquido + iperplasia epitelio → crescita cisti
Localizzazione	uni- o bilaterale, corticale e/o midollare, in genere non comunicano con la pelvi renale, dimensioni da 0,5 a vari cm, raramente anche 20-25 cm.

Cisti renali semplici

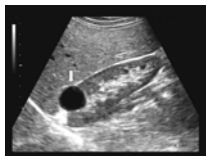
Epidemiologia	rare nel bambino, molto comuni nell'adulto frequenza e dimensioni aumentano con l'età
Clinica	per lo più asintomatiche di regola, reperto ecografico occasionale se molto voluminose → palpabili raramente: dolore lombare, ematuria, ipertensione (ipersecrezione renina per ischemia renale da compressione arterie adiacenti a cisti).
FORME ATIPICHE O COMPLICATE	alterazione della forma (contiguità con struttura non-deformabile, calcificazione parete) presenza di piccoli setti sottili e fini echi interni rottura con emorragia nella cisti o nella pelvi (dolore e/o ematuria) infezione (a volte dolore e febbre) neoplasia a partenza dall'epitelio della cisti (eccezionale!)

Cisti renali semplici

Diagnosi	ecografia come esame principale > 90% dei casi sufficiente per provare benignità senza approfondimenti ulteriori TC o risonanza magnetica in casi incerti
----------	--

Masse cistiche renali divisibili in 4 categorie:

- cisti semplici benigne
- cisti minimamente complicate (setti sottili, piccole calcificazioni, rari echi interni)
- cisti complicate (cisti multiloculari, cisti emorragiche, cisti infette)
- carcinomi cistici



eco

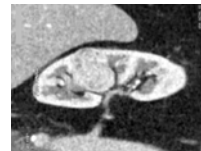


TC



TC

complicata



TC

cancro

semplfici

Cisti renali semplici

Terapia

di regola, nessuna

chirurgia solo se certezza di neoplasia (eccezionale)

aspirazione → recidiva pressoché certa

iniezione agente sclerosante → in genere rischi superano benefici

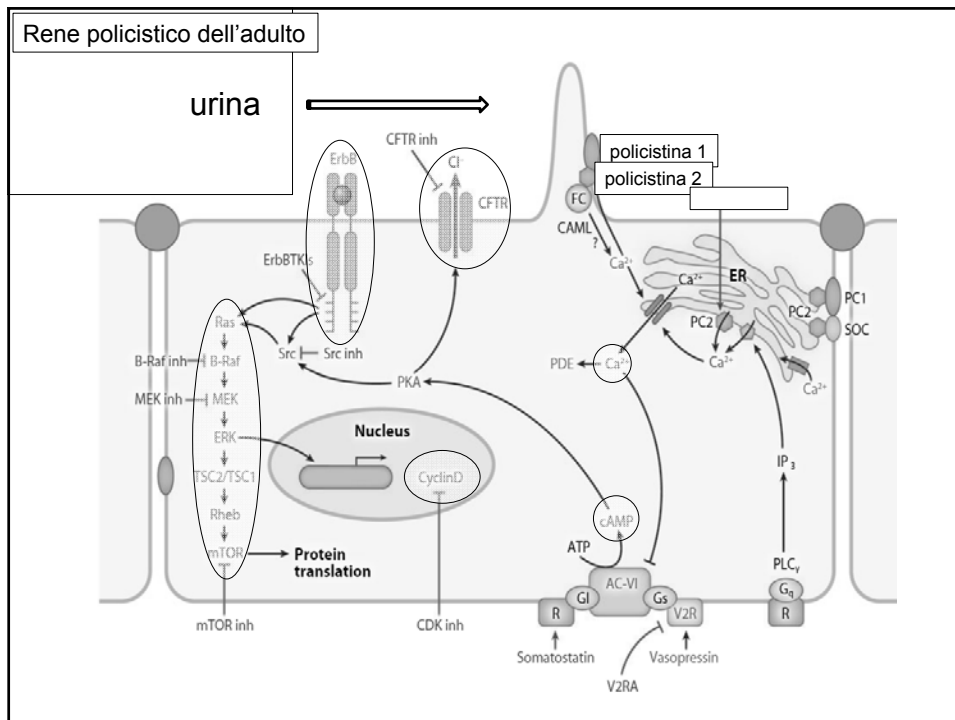
Rene Policistico dell'Adulto

Rene policistico dell'adulto

Malattia genetica	malattia ereditaria monogenica, con interessamento renale e sistemico ereditaria nel 90% dei casi, autosomica dominante spontanea in <10% dei casi (mutazioni occasionali)
Epidemiologia	~5-8% dei pazienti in terapia sostitutiva
Di che si tratta	progressiva formazione e crescita di cisti in entrambi i reni compressione-distruzione del parenchima ↓ insufficienza renale cisti anche in altri organi: fegato, pancreas, milza, ovaie o testicoli, tiroide, ecc. (senza segni di malattia) possibili altre malformazioni: vasali (aneurismi cerebrali → circolo del Willis), intestinali (diverticolosi colon) ed altri organi

Rene policistico dell'adulto

Livello macro	reni aumentati di dimensione e peso superficie irregolare per centinaia di cisti
Livello micro	dilatazione del tubulo, de-differenziazione cellule tubulari, perdita capacità di formare/mantenere strutture tubulari perdita polarità parenchima circostante con pochi glomeruli in ialinizzazione
Eziopatogenesi	~85% dei pazienti mutazione gene PKD1 (cromosoma 16) codifica per policistina-1 ~15% dei pazienti mutazione gene PKD2 (cromosoma 4) codifica per policistina-2 policistina-1 e -2 interagiscono si trovano nei primary cilia (ciglio primario) estroflessioni della membrana della cellula tubulare "pescano" in lume tubulare e "sentono" flusso di pre-urina stimolo indispensabile per struttura/funzione tubulo normale

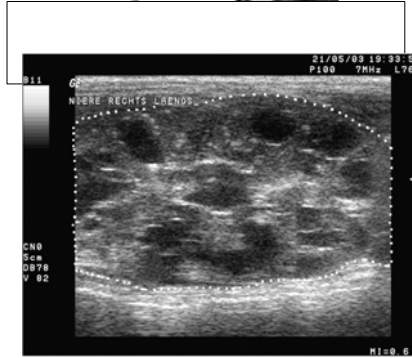
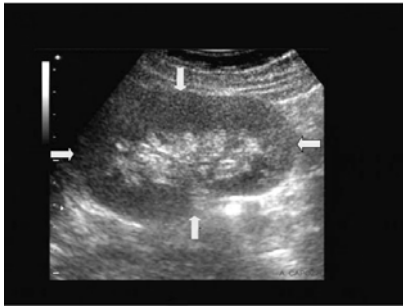
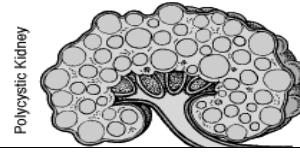
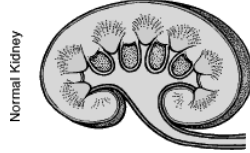


Rene policistico dell'adulto

<u>Sintomi o segni "renali"</u>	
- fino a 20 anni	nulla
- dai 20 ai 30 anni	evidenza di cisti in reni ed altri organi
- dai 30 ai 40 → sintomi	dolore (stiramento capsula) ematuria (da rottura cisti oppure calcoli) calcolosi (possibili ematuria/idronefrosi/infezione) infezioni cisti → pielonefrite ipertensione (meccanismo misto: sodio/renina) nefromegalia, masse palpabili dispepsia → inappetenza da "senso di pienezza"
- dai 40 anni	progressiva riduzione funzione renale (rara anemia, cisti producono eritropoistina)
- dai 50 anni in poi	insufficienza renale
<u>Sintomi o segni altri organi</u>	
	aneurismi intracranici (emorragie da 30 anni in su) aneurismi aortici malformazioni valvolari cardiache diverticolosi intestinale

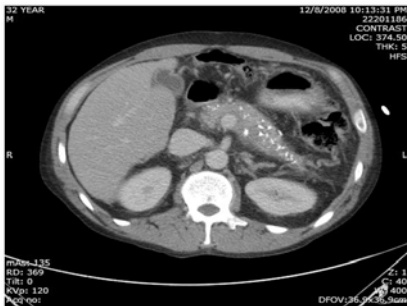
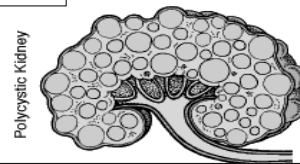
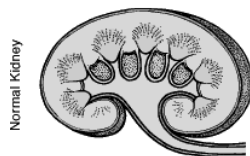
Rene policistico dell'adulto - ecografia

Diagnosi reni grandi (eccezione !) ecografia, se dubbi o complicazioni → TC



Rene policistico dell'adulto - TC

Diagnosi reni grandi (eccezione !) ecografia, se dubbi o complicazioni → TC



Rene policistico dell'adulto

Terapia

ritardare prima e poi trattare l'insufficienza renale

controllo di ipertensione, calcolosi ed infezioni

evitare farmaci nefrotossici (FANS, antibiotici, mezzo contrasto)

raramente intervenire su cisti molto grandi

nefrectomia se mal controllabili

- ematuria
- infezioni
- compressione cavale
- inappetenza
- ipertensione

Nefropatie Tubulo-Interstiziali

Nefropatie Tubulo-Interstiziali – Definizione e Istopatologia

- **eterogeneo gruppo di nefropatie acquisite ad eziopatogenesi varia ma con prevalente interessamento di tubuli e/o interstizio**
- **acute → edema interstiziale con infiltrazione leucocitaria variabile per severità (micro → ascesso) e tipo cellulare (riflette patogenesi)** } necrosi papillare rarissima complicazione
- **croniche → fibrosi di severità variabile (micro → cicatrici) con atrofia/dilatazione dei tubuli**
- **di rado bilaterali e simmetriche bilaterali in casi di danno sistemico anche se bilaterali più spesso asimmetriche**
- **segni morfologici reni deformati nel profilo calici stirati calcificazioni e/o cicatrici in cronico → reni piccoli**
- **agobiopsia in genere inutile**

Nefropatie Tubulo-Interstiziali – Alterazioni Funzionali

- **alterazioni funzionali secondarie a danno tubulo-interstiziale, presenti sia nelle forme acute che in quelle croniche, la loro entità riflette estensione danno parenchimale:**
 - eGFR ridotto da ostruzione tubuli e vasi
 - proteinuria tubulare (microglobuline), sub-nefrosica
 - segni ipofunzione tubulo prossimale
glicosuria, aminoaciduria, fosfaturia, bicarbonaturia
 - segni ipofunzione nefrone distale
iperpotassiemia, perdita di sodio, scarsa ammoniogenesi
- acidosi metabolica

Nefropatie Tubulo-Interstiziali – Eziologia

- agenti infettivi pielonefrite acuta
 pielonefrite cronica
 TBC urinaria
- tossici esogeni
 endogeni
- malattie immunologiche

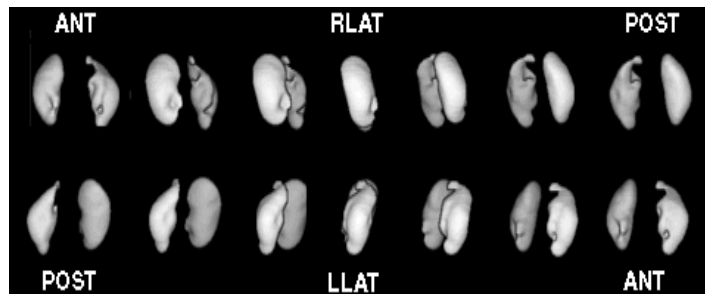
Nefropatie Tubulo-Interstiziali – Eziologia: agenti infettivi

Pielonefrite acuta

- Eziologia: 80% enterobatteri Gram-negativi, contaminazione per via ascendente favorita da malformazioni, malfunzionamenti, compressioni, ostruzioni via urinaria, + spesso nelle donne (uretra breve)
10-15% cocchi Gram-positivi e <5% micobatteri, candida, virus per via ematica o cateterizzazione
- Clinica: quadro caratteristico: rapida comparsa (<24 ore), brividi → febbre elevata (>39°C), dolore spontaneo o provocato angolo costovertebrale, in casi gravi → sintomi setticemia
nausea, vomito e diarrea, specie nel bambino
disuria, se co-esiste cistite, ematuria, piuria
- Diagnosi: esame urine con sedimento (leucocituria e cilindri leucocitari)
leucocitosi all'emocromo
urinocultura e emocultura
scintigrafia statica

Nefropatie Tubulo-Interstiziali – Eziologia: agenti infettivi

Pielonefrite acuta alla scintigrafia statica



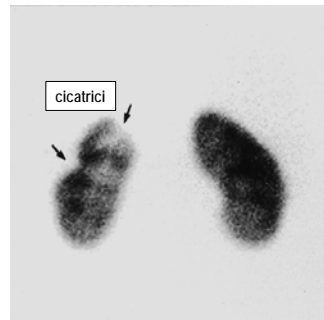
Nefropatie Tubulo-Interstiziali – Eziologia: agenti infettivi

Pielonefrite cronica infettiva

Eziologia	simile alla forma acuta, recidive di forme acute
Clinica:	alterazioni funzionali aspecifiche come altre nefropatie interstiziali croniche (eGFR ridotto, proteinuria tubulare, ipofunzione tubulo prossimale e distale)
Diagnosi:	esame urine con sedimento urinocultura scintigrafia statica o ecografia → cicatrici

Nefropatie Tubulo-Interstiziali – Eziologia: agenti infettivi

Pielonefrite cronica infettiva
alla scintigrafia statica



Nefropatie Tubulo-Interstiziali – Eziologia: agenti infettivi

TBC urinaria

Eziologia	disseminazione ematogena dal polmone al rene, dal rene alla via urinaria → vescica	
Clinica	domina la disuria dolore al fianco leucocituria-piuria con urine acide ematuria non raramente asintomatica se non per alterazioni funzionali aspecifiche	
Diagnosi	batterioscopico culturale ricerca DNA	acido-alcool resistenti tre campioni consecutivi positivo a volte anche dopo guarigione

Nefropatie Tubulo-Interstiziali – Eziologia: tossici

Danno renale da tossici - Concetti generali

- reni sono meno dell'1% della massa (<500 g)
- ricevono 20% della gittata (circa 1L/min)
- questo elevatissimo flusso è così ripartito
 - 90% nella corticale
 - 10% midollare
- vari meccanismi tubulari favoriscono accumulo di tossici nella midollare
acidificazione urine → ionizzazione-intrappolamento
concentrazione urine (idratazione protegge dal danno)
- sospensione esposizione al tossico può arrestare e far regredire danno
- quadro clinico-laboratoristico come in pielonefrite cronica ma urine sterili

Nefropatie Tubulo-Interstiziali – Eziologia: tossici esogeni

Da tossici esogeni

analgesici	abuso fenacetina ed altri rischio insufficienza renale 20 volte aumentato
metalli	piombo (ceramiche)
farmaci	sali di litio, ciclosporina, antibiotici, mezzo di contrasto
radiazioni	oggi quasi scomparsa

Nefropatie Tubulo-Interstiziali – Eziologia: tossici endogeni

Da tossici endogeni

acido urico	{	iperuricemia acuta severa >15 mg/100 mL ostruzione diffusa intra-renale malattie linfo-mieloproliferative e relative terapie
		iperuricemia non-severa 8-14 mg/100 mL ma cronica scarsi fenomeni di ostruzione intensa infiltrazione leucocitaria
iperossaluria		
cistinosi		
morbo di Fabry		

Nefropatie Tubulo-Interstiziali – Eziologia: malattie immunologiche

Associate a malattie immunologiche

Amiloidosi	rene da mieloma ed altre forme di amiloidosi renale (amiloidosi sia primitiva che secondaria) rene ingrandito deposizione intrarenale di amiloide, tubuli atrofici, cilindri ialini, catene leggere precipitate nel tubulo distale prevale danno glomerulare → eGFR ridotto e proteinuria idratazione protegge, mezzo di contrasto accelera
Ipersensibilità	da farmaci eGFR ridotto, febbre, eritema ed eosinofilia (>350/ μ L) sedimento ematuria/leucocituria
sindrome Sjogren	
rigetto da trapianto	