

## La sindrome nefrosica

Giuliana lama

Lezioni 2008

### Sindrome nefrosica

#### Definition of nephrotic syndrome (NS)

“The NS is a clinical entity having multiple causes and is characterized by increased glomerular membrane permeability that is manifested by massive proteinuria and lipiduria.

There is a variable tendency toward edema, hypoproteinemia and hyperlipidemia

Urinary protein excretion rates are usually in excess of 3.5 g/24 hrs per 1.73 sq m BSA (>40 mg/h/m<sup>2</sup> in kids) in the absence of depressed glomerular filtration rates”.

George Schreiner, 1963

- ✓ **Esordio subdolo**
- ✓ **Frequenza variabile per età, sesso, razza**
- ✓ **Tasso di prevalenza US 16/100 000**
- ✓ **M/F=2/1**
- ✓ **Nella maggioranza dei casi la prognosi è favorevole**

#### Sindrome Nefrosica Primitiva o Idiopatica

- ✓ **non associata ad alcuna patologia sistemica**
- ✓ **etiologia sconosciuta**
- ✓ **90% dei casi nel bambino**

#### Sindrome Nefrosica Secondaria

- ✓ **infezioni**
- ✓ **farmaci, tossici, allergeni**
- ✓ **malattie sistemiche e metaboliche**
- ✓ **tumori**
- ✓ **alterazioni del circolo, etc**

#### Etiopatogenesi: non nota

- ✓ **Perdita delle cariche negative della Membrana Basale Glomerulare**
- ✓ **alterazioni genetiche delle proteine che compongono la MBG e le membrane podocitarie**
- ✓ **coinvolgimento del sistema immune (HLA, citokine, atopia)**

### DEFINIZIONI USATE PER LA DIAGNOSI DELLA SINDROME NEFROSICA IDIOPATICA

**SN CONGENITA** SN entro i primi 3 mesi

**SN INFANTILE** SN tra 3 e 12 mesi

**SN FAMILIARE** SN dello stesso tipo istologico  
in due o più membri della  
stessa famiglia

**SN SINDROMICA** SN in un bambino affetto da  
una sindrome congenita

## SINDROMI NEFROSICHE EREDITARIE

SN CONGENITA DI TIPO FINLANDESE *NEFRINA*  
SN STEROIDO-RESISTENTE FAMILIARE *PODOCINA*  
GLOMERULOSCLEROSI FAMILIARE *ACTN4*  
SCLEROSI MESANGIALE DIFFUSA *WT-1*

### SINDROME NEFROSICA CONGENITA DI TIPO FINLANDESE (NPHS1)

- **incidenza in Finlandia 1:8000**
- **proteinuria nella vita intrauterina (> 2g/dl)**
- **nascita prematura**
- **placenta megalica (>25% del peso di nascita)**
- **alfa-fetoproteina aumentata nel LA**
- **ascite, edema**
- **ipoalbuminemia (< 1 g/dl)**
- **funzione renale normale (per i primi 6 mesi)**
- **reperto istologico (dopo 3-6 mesi)**

#### GENETICA della NPHS1:

- ✓ recessiva autosomica
- ✓ locus genetico mappa sul cromosoma 19q12
- ✓ geneticamente omogenea
- ✓ linkage disequilibrium nella popolazione finlandese

### SN STEROIDO-RESISTENTE FAMILIARE

- **autosomica recessiva**
- **esordio precoce**
- **resistenza primaria agli steroidi**
- **istologia: FSGS (MCNS)**
- **rapida evoluzione a IRT**
- **non recidiva dopo trapianto renale**

### SINDROME NEFROSICA SINDROMICA

<b>sindrome</b>	<b>segni clinici</b>	<b>biopsia renale</b>	<b>test diagnostici</b>
<b>FRASER</b>	<b>amenorrea primitiva cariotipo XY disgenesia gonadica</b>	<b>FSGS</b>	<b>WT1</b>
<b>DENIS DRASH</b>	<b>tumore di Wilms Pseudoermafroditismo maschile</b>	<b>DMS</b>	<b>WT1</b>
<b>SCHIMKE</b>	<b>platispondilia ritardo di crescita immunodeficienza attacchi ischemici transitori</b>	<b>FSGS</b>	<b>Rx t-cell subset</b>

