

MONITORAGGIO DELLA PROGRESSIONE DELLA MALATTIA RENALE

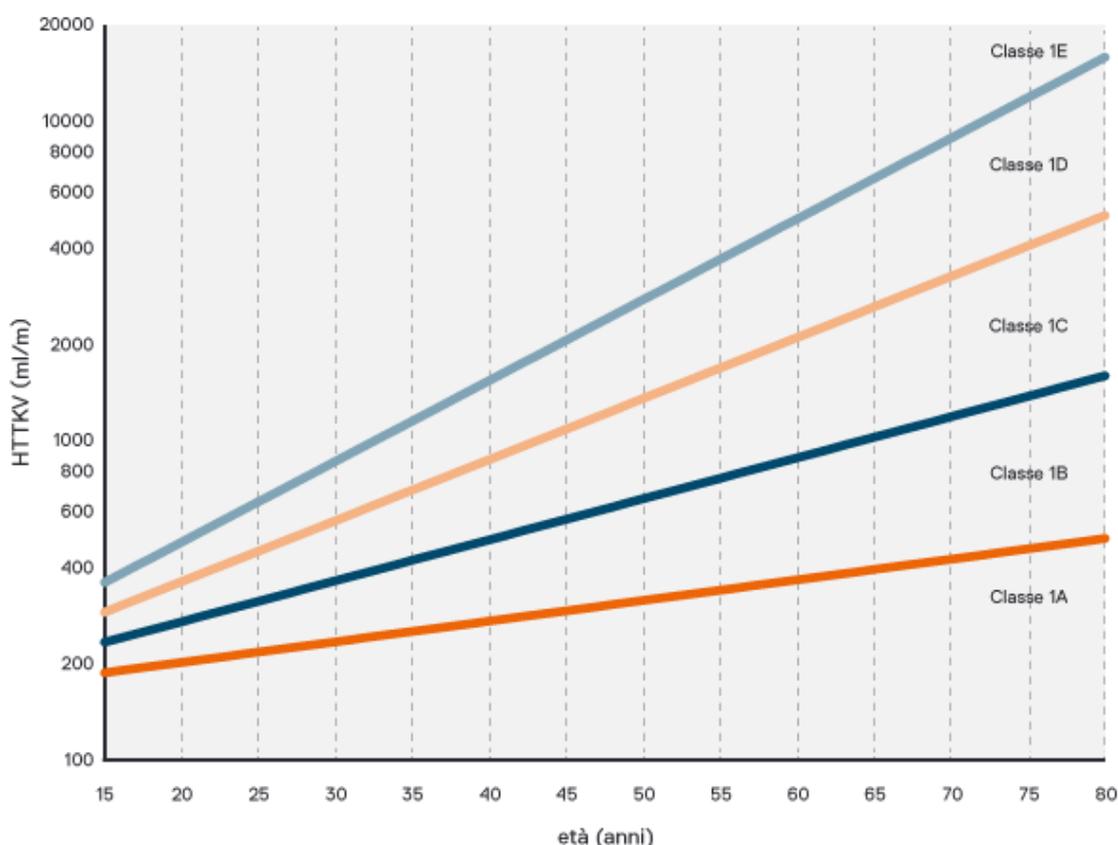
Volume totale del rene (TKV)

Il volume totale del rene (TKV) aumenta in tutti i pazienti con ADPKD, con una velocità variabile. Un elevato TKV può indicare individui con un rischio maggiore di progressione allo stadio avanzato di malattia renale cronica.

È noto infatti che la funzionalità renale possa rimanere inalterata per varie decadi, motivo per cui il suo andamento non può essere considerato indicativo della evolutività della malattia. Al contrario, il TKV, correlato con l'età del soggetto, può identificare i pazienti con malattia a carattere evolutivo (figura 1). Esso rappresenta una stima accurata della massa delle cisti e, nella storia naturale della malattia, è associato alla comparsa di dolore, ipertensione, macroematuria, proteinuria/albuminuria, e alla perdita della funzione renale.

Figura 1 - Classi di ADPKD secondo il modello della Mayo Clinic.

I pazienti appartenenti alle classi 1C, 1D, 1E hanno una progressione rapida del danno renale.



Riadattato dal rif. bibliografico 4.

Il TKV aumenta in modo esponenziale praticamente in tutti i pazienti con ADPKD, con un aumento medio nell'adulto del 5-6% all'anno. Un elevato TKV, particolarmente se valutato congiuntamente con l'età e la funzione renale, è in grado di identificare individui a rischio di progredire verso l'ESRD.

Per la sua misurazione possono essere impiegate diverse metodiche di imaging: US, TAC e RMN.

**Percorso diagnostico terapeutico e assistenziale
nei pazienti affetti da rene policistico autosomico dominante (ADPKD)**

ALLEGATO 2

Queste presentano tuttavia alcuni limiti; ad esempio, sebbene l'ecografia abbia costi limitati e sia ampiamente disponibile, offre misurazioni operatore-dipendenti, meno riproducibili e precise, mentre la TAC per quanto risponda a un requisito di precisione e riproducibilità, si associa all'esposizione a radiazioni, limitandone la frequenza di impiego. La RMN consente una misurazione accurata del volume renale e sarebbe la metodica preferibile, tuttavia il suo impiego è limitato dalle politiche di rimborso della prestazione.

Nella pratica clinica, una valutazione dell'imaging renale dovrebbe essere parte della valutazione iniziale del paziente

Velocità di filtrazione glomerulare (GFR)

La determinazione del GFR consente di valutare il livello di funzionalità renale e di stabilire lo stadio della malattia renale. La velocità di filtrazione glomerulare stimata (e-GFR) è generalmente accettata nella pratica clinica.

Tuttavia, sarebbe preferibile utilizzare la velocità di filtrazione glomerulare misurata (m-GFR), i cui metodi di calcolo sono però più complicati, associati a costi aumentati e di difficile praticabilità nel corso di trial clinici.

La progressiva perdita di nefroni, come risultato della formazione e della crescita delle cisti, procede durante molti anni prima che il GFR in realtà diminuisca in modo clinicamente rilevabile. L'ipertrofia compensatoria renale e l'iperfiltrazione glomerulare possono mascherare la sottostante distruzione del parenchima.

Proteinuria

Circa il 25% dei pazienti adulti con ADPKD presenta proteinuria (>300 mg/die) che solitamente non supera valori di 1 g/die. Questa si associa a un TKV maggiore, a un declino della funzionalità renale più rapido e a un anticipato raggiungimento della ESRD.

**Percorso diagnostico terapeutico e assistenziale
nei pazienti affetti da rene policistico autosomico dominante (ADPKD)**

ALLEGATO 2