

# Rene Policistico Autosomico Dominante (ADPKD) e Recessivo (ARPKD) nei giovani adulti

Antonio Mastrangelo

Dipartimento materno-infantile, IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano - Italy

La fascia di età dei giovani adulti include i pazienti tra i 14 e 20 anni circa. I pazienti con ADPKD inclusi in questo gruppo presentano tendenzialmente una funzione renale perfettamente normale, ma potrebbero avere già delle significative alterazioni morfologiche della struttura renale. Questo perché alcuni di questi ragazzi hanno un esordio della malattia prima dei 18 mesi di vita o addirittura in utero (Very Early Onset, VEO-ADPKD) e presentano un precoce sovvertimento della normale differenziazione cortico-midollare renale a causa delle cisti. Inoltre, circa il 2-5% dei pazienti sviluppa segni e sintomi clinici correlati all'ADPKD prima dell'adolescenza, per cui in età giovane adulta possono presentare:

- nicturia per riduzione della capacità di concentrare le urine;
- ipertensione arteriosa;
- microalbuminuria/proteinuria glomerulare;
- infezioni delle vie urinarie e dolore lombare o al fianco recidivanti.

Circa il 21% dei pazienti presenta una modifica della propria qualità di vita per queste cause.

Uno studio europeo ha, infatti, definito come, già all'età media di 11 anni circa un terzo dei pazienti presentasse valori pressori non ottimali. Inoltre, questo rischio sembrava aumentare proporzionalmente al numero delle cisti renali. A questo proposito va sottolineato come, anche se non ritenuta importante in passato, la migliore comprensione delle manifestazioni cliniche dell'ADPKD in età infantile ha suggerito fortemente di monitorare pressione arteriosa e proteinuria nei bambini con familiarità per ADPKD più che sottoporli ad ecografie frequenti. Il fine è quello di prevenire, fin dall'età pediatrica, la morbidità cardiovascolare negli adulti con ADPKD, che spesso precede la perdita di funzione renale.

Per completezza, si riporta una flow chart diagnostica e di follow up nella Figura 1.

Per questo le Linee Guida KDIGO consigliano di ottimizzare i valori pressori portandoli intorno al 50° percentile (< 16 anni) o sotto i 110/75 mmHg (nella fascia 18-49 anni). È quindi molto importante educare i giovani adulti a prendere coscienza della

propria malattia e a mettere in atto delle sane abitudini di vita: evitare l'uso di farmaci nefrotossici, garantire un'idratazione normale/elevata, mantenere una dieta senza caffè e senza eccesso di sale e proteine, praticare esercizio fisico e riposare correttamente durante la notte. Si riporta nella Tabella 1, a questo proposito, uno schema delle fonti nascoste di sale. Il fumo in questa fascia di età è particolarmente dannoso nelle persone con ADPKD e causa una significativa riduzione della funzione renale a parità di altri fattori.

Infine, sono stati proposti diversi score predittivi (Mayo classification, PRO-PKD Score, ADPKD OM), ma non sono stati validati in età pediatrica.

Sul versante ARPKD, bisogna innanzitutto considerare che la diagnosi viene posta prima dell'anno di vita nell'85% dei casi. Di conseguenza, possiamo dividere i pazienti in due categorie: quelli con esordio pre-natale o nel primo anno di vita e quelli che riceveranno successivamente la diagnosi a età variabili. La principale differenza tra questi bambini risiede nel fatto che i primi hanno un rischio elevato di complicanze dell'ARPKD, in particolare l'iposviluppo polmonare, i sintomi da ingombro renale, la malattia renale cronica e la progressione verso l'insufficienza renale. Tutti gli altri, hanno una qualità di vita migliore durante l'età pediatrica e iniziano a presentare sintomi di ARPKD, soprattutto complicanze epatiche, a età variabili dopo l'adolescenza. I pazienti giovani adulti, quindi, presentano le seguenti caratteristiche: sono ipertesi nell'80% dei casi, sono in fase molto precoce o molto avanzata di malattia renale cronica e iniziano a presentare complicanze epatiche come l'ipertensione portale, la splenomegalia, le colangiti ricorrenti e i sintomi da ipersplenismo (Fig. 2). Riguardo alla malattia renale cronica, all'età di circa 20 anni, il 50% circa dei pazienti è a uno stadio avanzato e viene da una storia di scarso accrescimento, infezioni respiratorie ricorrenti, difficoltà nell'alimentazione, diete personalizzate e sintomi da ingombro addominale, trovando una stabilità clinica solo dopo il trapianto renale, mentre il 30% è stabilmente allo stadio 2-3 della malattia renale cronica e lo sarà per alcuni anni.

Nell'ambito dell'ARPKD gli studi del Registro Europeo hanno permesso di creare uno score predittivo considerando la presenza di oligo-anidramnios, la necessità di amniotomie, l'ipercogenicità renale, l'aumento di volume dei reni, il numero di cisti, la bassa età gestazionale, il basso peso neonatale e un indice di Apgar basso al primo minuto come fattori di rischio per necessità dialitica precoce (Fig. 3).

**Keywords:** ADPKD, ARPKD, Malattia renale cronica

**Indirizzo per la corrispondenza:**

Antonio Mastrangelo  
email: [antonio.mastrangelo@policlinico.mi.it](mailto:antonio.mastrangelo@policlinico.mi.it)

TABELLA 1 - Le fonti nascoste di sale

| ALIMENTI             | PESO              | GRAMMI DI SALE |
|----------------------|-------------------|----------------|
| Pane                 | 40 g              | 0,8            |
| Brioche vuota        | 40 g              | 0,4            |
| Cereali da colazione | 4 cucchiaini      | 0,2-0,3        |
| Olive                | n. 5              | 1,1            |
| Patatine             | 25 g              | 0,4            |
| Prosciutto crudo     | 3 fette           | 2,4-3          |
| Prosciutto cotto     | 3 fette           | 0,9            |
| Parmigiano           | 1 cucchiaino      | 0,2            |
| Formaggio            | n. 1              | 0,6            |
| Tonno in scatola     | 1 scatola piccola | 0,4            |

Disclosures

**Conflitto di interessi:** L'Autore dichiara di non avere conflitti di interessi.  
**Finanziamenti:** L'Autore dichiara che questo lavoro non ha ricevuto finanziamenti specifici da qualsiasi ente nei settori pubblico, privato o senza fini di lucro.

Bibliografia

1. Massella L, Mekahli D, Paripović D, et al. Prevalence of Hypertension in Children with Early-Stage ADPKD. *Clin J Am Soc Nephrol*. 2018;13(6):874-883. [CrossRef PubMed](#)

2. Gimpel C, Bergmann C, Mekahli D. The wind of change in the management of autosomal dominant polycystic kidney disease in childhood. *Pediatr Nephrol*. 2022;37(3):473-487. [CrossRef PubMed](#)

3. Burgmaier K, Broekaert IJ, Liebau MC. Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease: Diagnosis, Prognosis, and Management. *Adv Kidney Dis Health*. 2023;30(5):468-476. [CrossRef PubMed](#)

4. Adeva M, El-Youssef M, Rossetti S, et al. Clinical and molecular characterization defines a broadened spectrum of autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD). *Medicine (Baltimore)*. 2006;85(1):1-21. [CrossRef PubMed](#)

5. Burgmaier K, Kunzmann K, Ariceta G, et al. Risk Factors for Early Dialysis Dependency in Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease. *J Pediatr*. 2018;199:22-28.e6.

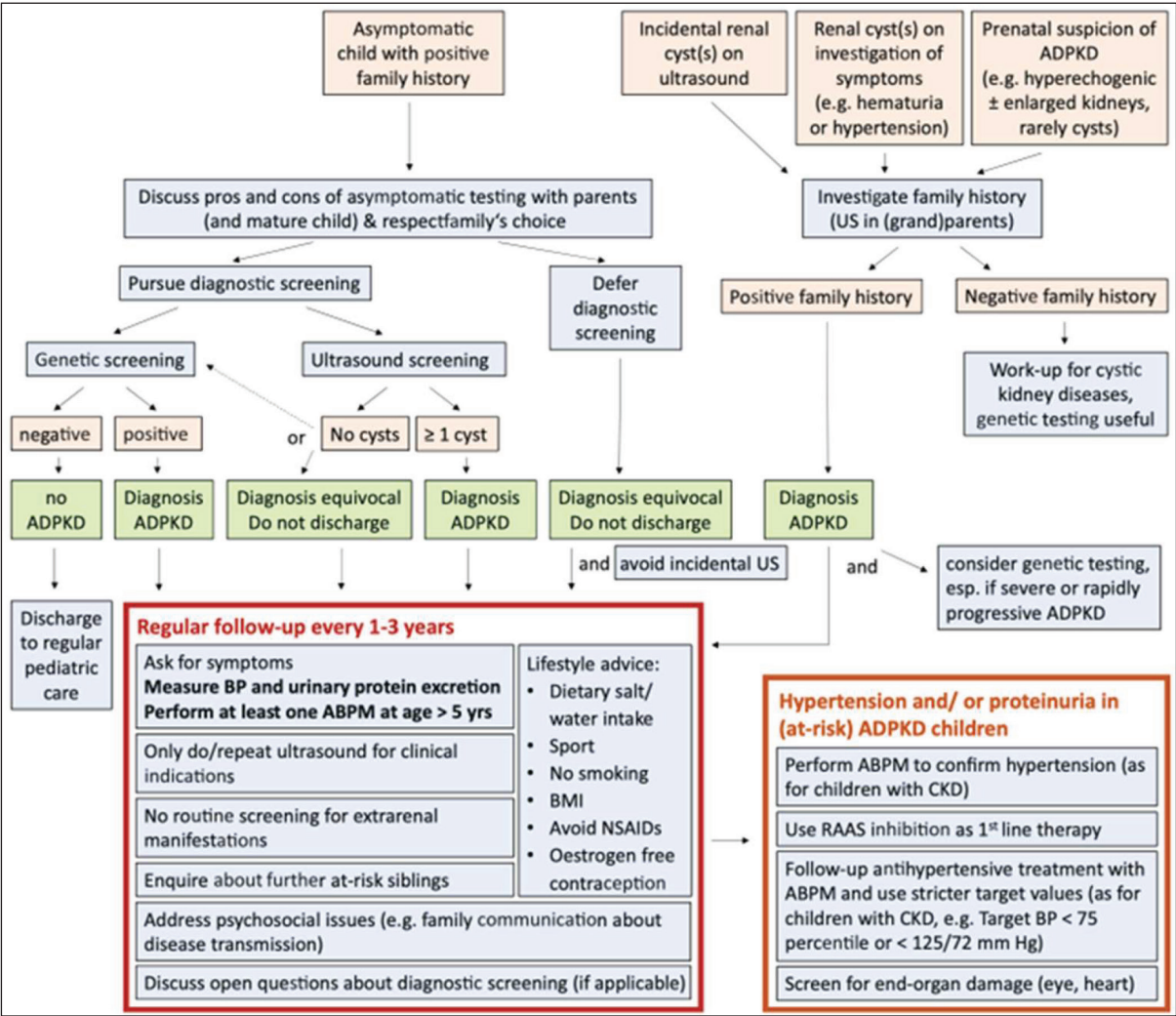
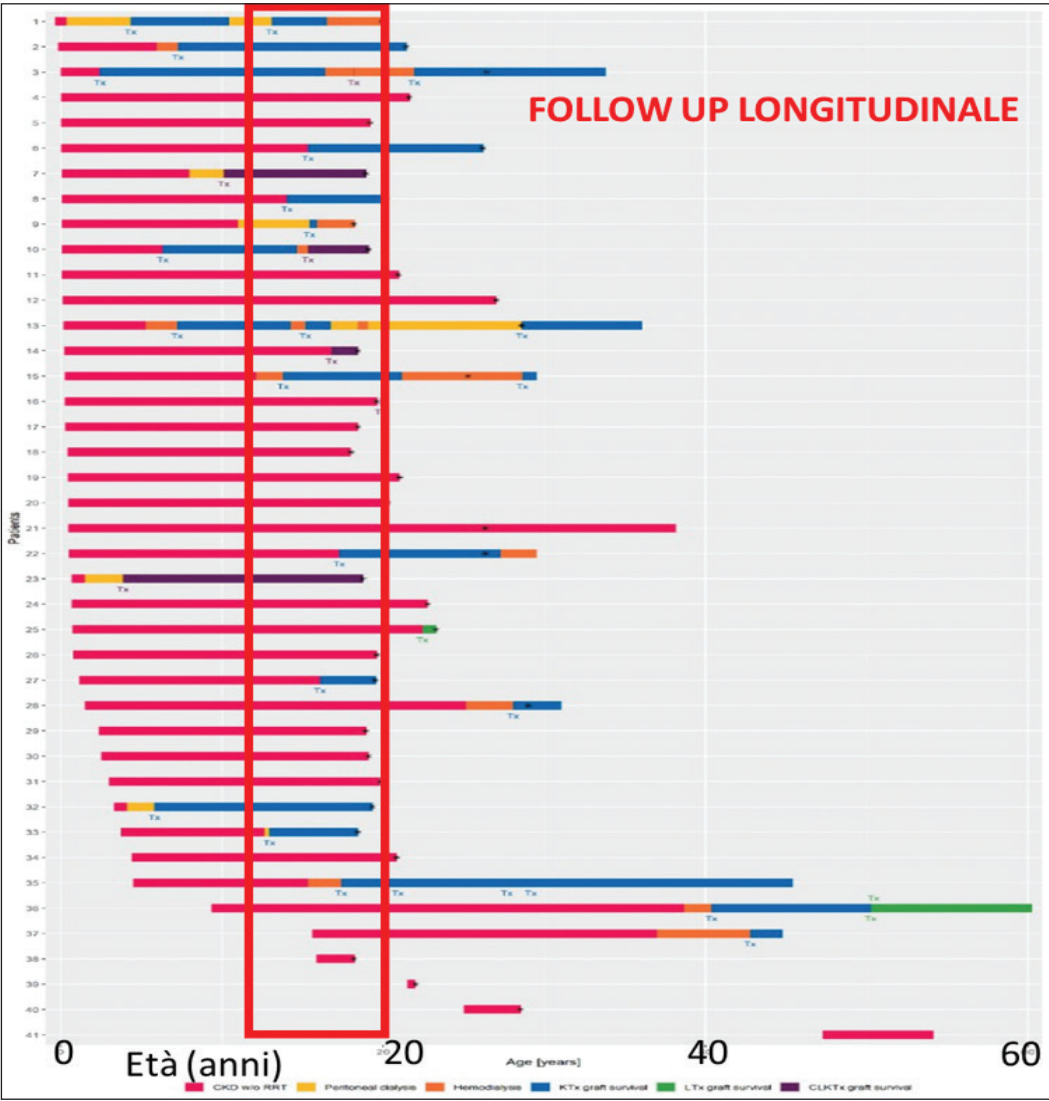
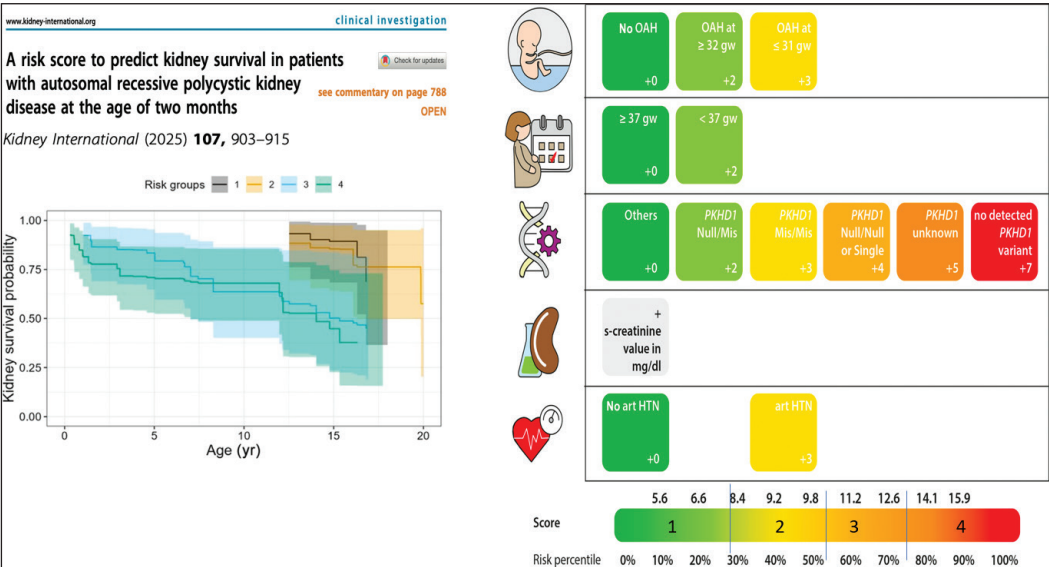


FIGURA 1 - Flow chart diagnostico-gestionale dei pazienti con ADPKD dal sospetto al follow-up.





**FIGURA 2** - Caratteristiche dei pazienti giovani adulti con ARPKD.



**FIGURA 3** - Score predittivo di evoluzione più o meno rapida verso l'insufficienza renale terminale in pazienti con ARPKD.