

ADPKD: aneurismi cerebrali

Laura Econimo

UOC Nefrologia, ASST Spedali Civili di Brescia, Brescia - Italy

La malattia policistica renale autosomica dominante (ADPKD) è una condizione ereditaria multisistemica determinata da mutazioni dei geni *PKD1* e *PKD2*, che codificano per policistina-1 e policistina-2, proteine espresse anche nella muscolatura liscia vascolare. Studi su colture cellulari hanno dimostrato che la ridotta funzione delle policistine compromette l'integrità del vaso, favorendo anomalie vascolari, inclusa la predisposizione allo sviluppo di aneurismi intracranici (ICA). Gli ICA rappresentano dilatazioni patologiche acquisite delle arterie cerebrali, la cui storia naturale può essere molto variabile: possono rimanere stabili nel tempo, aumentare di dimensioni con o senza successiva rottura e rompersi in modo improvviso anche in assenza di una fase di crescita documentabile causando un'emorragia subaracnoidea (SAH). È importante sottolineare che il riscontro di un aneurisma non equivale necessariamente a un imminente evento cerebrovascolare.

Nei pazienti con ADPKD la prevalenza di ICA riportata in letteratura è del 9-12%, circa quattro volte superiore rispetto alla popolazione generale (2,9%), con un incremento fino al 17,1% secondo alcune casistiche nei soggetti con familiarità per ICA o SAH. Pur rimanendo basso in termini assoluti anche nella popolazione ADPKD (0,57 per 1.000 pazienti-anno), il rischio di SAH è fino a sette volte più elevato che nella popolazione generale e tende a manifestarsi in età più precoce (mediana 41 anni contro 52). La maggior parte degli ICA individuati tramite screening presenta un diametro < 5 mm e una localizzazione nel circolo cerebrale anteriore, caratteristiche generalmente associate a un rischio di rottura basso o intermedio.

Le Linee Guida KDIGO 2025 suggeriscono uno screening mirato nei pazienti con familiarità per ICA, SAH o morte

improvvisa potenzialmente correlata a cause cerebrovascolari, nei soggetti con sintomi suggestivi e nei pazienti che svolgono professioni ad alto rischio; viene inoltre suggerito di discutere della possibilità di screening in setting specifici (trapianto di rene o chirurgia maggiore) e in pazienti con ADPKD de novo. L'angio-RM costituisce la metodica di prima scelta per lo screening, in considerazione dell'elevata sensibilità. In caso di screening negativo, viene suggerito un re-screening ogni 5-10 anni in base alla stratificazione individuale del rischio. Sebbene nei pazienti con ADPKD le procedure terapeutiche in caso di correzione degli ICA possano presentare una frequenza più elevata di complicanze che nella popolazione generale, non emergono differenze significative in termini di mortalità o morbidità.

Dati preliminari del Registro Italiano Rene Policistico (RIRP) confermano una prevalenza di ICA dell'8,7% e una maggiore incidenza in donne, soggetti ipertesi e individui con familiarità positiva, confermando l'importanza di una valutazione personalizzata del rischio.

L'integrazione tra fisiopatologia vascolare, caratteristiche cliniche e strategie di screening mirate rappresenta un elemento fondamentale per la gestione ottimale degli ICA nell'ADPKD.

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.

Keywords: ADPKD, Aneurismi cerebrali, Angio-RM, Policistina, Screening

Indirizzo per la corrispondenza:

Laura Econimo

email: laura.econimo@asst-spedalivicili.it



Bibliografia

1. Müller RU, Benzing T. Management of autosomal-dominant polycystic kidney disease-state-of-the-art. Clin Kidney J. 2018 Dec;11(Suppl 1):i2-i13. [CrossRef](#)
2. Griffin MD, Torres VE, Grande JP, Kumar R. Vascular expression of polycystin. J Am Soc Nephrol. 1997;8(4):616-626. [CrossRef](#) [PubMed](#)
3. Torres VE, Cai Y, Chen XI, et al. Vascular expression of polycystin-2. J Am Soc Nephrol. 2001;12(1):1-9. [CrossRef](#) [PubMed](#)
4. Cho Y, Sautenet B, Gutman T, et al. Identifying patient-important outcomes in polycystic kidney disease: An international nominal group technique study. Nephrology (Carlton). 2019;24(12):1214-1224. [CrossRef](#)
5. Kidney Disease: Improving Global Outcomes (KDIGO) ADPKD Work Group. KDIGO 2025 Clinical Practice Guideline for the Evaluation, Management, and Treatment of Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease (ADPKD). Kidney Int. 2025;107(2S):S1-S239. [PubMed](#)



Cefalea Improvvisa

Definizione:

- Esordio improvviso
- Dolore intenso: «il peggior mal di testa della mia vita»
- Raggiunge l'intensità massima entro 60 secondi

Può essere associata o seguita da:

- Nausea o vomito
- Convulsioni
- Alterazione dello stato mentale/perdita di coscienza

Cosa fare:

- Cercare immediatamente assistenza medica
- Effettuare una valutazione in un pronto soccorso dotato di TAC
- Informare gli operatori sanitari dell'aumentato rischio di emorragia subaracnoidea associato all'ADPKD

FIGURA 1 - Possibili sintomi e segni suggestivi di emorragia aneurismatica in pazienti con ADPKD; immagine tratta e modificata da KDIGO 2025.