

Rene multicistico

SINONIMI

Potter tipo 2. Rene multicistico displasico.

DEFINIZIONE

Displasia renale legata a tubuli collettori dilatati che può essere unilaterale, bilaterale o segmentale. Nella forma segmentale solo parte del parenchima renale è interessata dalla malattia.

EMBRIOLOGIA E PATOGENESI

L'etiologia della malattia è sconosciuta ; le ipotesi sono : a) errore di sviluppo intrinseco al blastema mesonefrico ; b) patologia ostruttiva delle vie urinarie insorta molto precocemente che impedisce il regolare sviluppo del parenchima renale.

SEGNI ECOGRAFICI

Il rene colpito può presentarsi di volume aumentato o diminuito (Potter ne distingue due tipi 2a e 2b, caratterizzati rispettivamente, da reni grandi o normali e da reni piccoli disontogenetici o aplastici), ma con ecogenicità aumentata per la presenza di numerose cisti di grandezza variabile a mò di grappolo d'uva. Più frequentemente i reni sono di dimensioni aumentate in caso di associazione con ostruzione urinaria di tipo uretero-pelvica, mentre nelle ostruzioni basse (uretero-vescicali) il rene displasico appare piccolo, con cisti più piccole ed in numero minore.

Le dimensioni delle cisti possono subire piccole variazioni nel corso della gestazione ; esse non presentano alcuna comunicazione con le vie escrettrici : questo dato è sempre da tenere presente in quanto rappresenta il principale elemento di diagnosi differenziale con il rene idronefrotico : in questo ultimo, infatti, la dilatazione dei calici può mimare la displasia cistica renale ; la comunicazione dei calici con la pelvi renale depone per l'idronefrosi.

Tranne che nella forma segmentale, non è possibile osservare parenchima indenne nel rene affetto. Normale vescica e quantità di liquido amniotico si osservano nella forma monolaterale ; oligoidramnios e assente o scarsissimo riempimento vescicale nelle forme bilaterali.

ANATOMIA PATOLOGICA

La displasia cistica renale è caratterizzata da un completo sovvertimento dell'organizzazione di : tubuli, dotti e glomeruli ; il risultato più evidente è la dilatazione cistica dei tubuli collettori nella corticale renale.

Nel 90% dei casi si riscontrano altre anomalie dell'apparato urinario tra cui, più frequentemente, patologie ostruttive controlaterali alla lesione displasica (fortunatamente sono spesso di lieve entità). In circa lo 80% la malattia è confinata ad un solo rene.

NOTE

Le ostruzioni delle vie urinarie e la displasia renale rappresentano le più comuni anomalie dell'apparato genito-urinario.

Come reperto isolato, la displasia è generalmente una malattia sporadica ; tuttavia sono descritti casi di familiarità con trasmissione autosomica dominante specie in presenza di altre anomalie dell'apparato urinario.

Altissima è l'incidenza di anomalie renali controlaterali riconoscibili (40%) che vanno dall'agenesia renale monolaterale (10%), alle forme di displasia bilaterale (20%), alla patologia ostruttiva pieloureterale (10%).

A quest'ultimo proposito si ricordi, però, che una lieve pielectasia del rene sano rappresenta un reperto ecografico frequentissimo nelle displasie monolaterali (in questi casi la prognosi è molto buona).

Nelle prime 15-17 settimane di gestazione i reni fetali possono apparire di dimensioni aumentate e lievemente iperecogeni ; tale aspetto quasi sempre scompare nelle settimane successive : tale dato impone estrema cautela nel porre diagnosi di rene multicistico nelle prime 18 settimane di vita fetale.

Nelle forme monolaterali, il rene sano va incontro ad un'ipertrofia compensatoria nel 50% dei casi ; da un punto di vista anatomopatologico si riscontra ipertrofia ed iperplasia di tutti gli elementi renali.

E' descritta l'associazione con numerose sindromi. Nella tabella sono elencate le più comuni.

SINDROMI ASSOCIATE CON RENI MULTICISTICI

<i>Sindrome</i>	<i>Trasmissione</i>	<i>Lesione renale</i>
Meckel-Gruber	Autosomica recessiva	Quasi sempre presente
Distrofia toracica asfissiante	Autosomica recessiva	Frequente
Zellweger	Autosomica recessiva	Frequente
Cromosomopatie		35 %
Associazione VATER	Non trasmissibile	50 %
Ehlers-Danios	Differente	Frequente
Prune-Belly	Variabile	Frequente
Dandy-Walker	Variabile	Variabile

Oro-facio-digitale	Dominante X-linked	Casi singoli
Laurence-Moon-Bardet-Biedi	Autosomica recessiva	Frequente
Costa corta-polidattilia Tipo 1: Saldino-Noonan Tipo 2: Majewski Tipo 3: Naumoff	Autosomica recessiva Autosomica recessiva Autosomica recessiva	? circa 20 % ?
Kaufman-McKusick	Autosomica recessiva	Frequente
Amartoma ipotalamico	Non trasmissibile ?	Frequente
Lissencefalia	?	Casi singoli
Sclerosi tuberosa	Autosomica dominante	Rara
Von Hippel-Lindau	Autosomica dominante	Frequente
Displasia retina-renale	Autosomica recessiva	Sempre
Sindrome cardio-splenica	Autosomica recessiva ?	Spesso
Branchio-oto-renale	Autosomica dominante	Frequente
Roberts	Autosomica recessiva	Frequente
Fryns	Autosomica recessiva	Frequente
Acro-renale-mandibolare	Autosomica recessiva	Rara
Apert	Autosomica dominante	Casi singoli
Goldenhar	Non trasmissibile ?	Casi singoli
De George	Trasmissibile ?	Casi singoli
Marden-Walker	Autosomica recessiva ?	Rara
Beckwith-Wiedemann	Autosomica dominante	Rara
Emipertrofia congenita	Non trasmissibile	Rara
Smith-Lemli-Opitz	Autosomica recessiva	Rara

E' anche segnalata una maggiore incidenza in feti di madri diabetiche.

Il management ostetrico consiste in :

- studio del cariotipo fetale (da valutare caso per caso)
- ecocardiografia
- ecografie ogni 3 settimane per monitorare l'evoluzione della lesione, ma soprattutto, nelle forme monolaterali, controllare l'eventuale comparsa di segni di ostruzione del rene sano : nei casi di idronefrosi severa del rene controlaterale :

- terapia in utero con posizionamento di un catetere decompressivo.

La prognosi è molto buona nelle forme monolaterali ed in assenza di anomalie e/o cromosomopatie associate ; la forma bilaterale è incompatibile con la vita

BIBLIOGRAFIA

Akl K. J. *Pediatr.* 1993; 122:501.

Strife J. et al. *Radiology* 1993; 186:785-788.

Hill LM et al. Fetal compensatory renal hypertrophy with a unilateral functioning kidney. *Ultrasound in Obstet Gynecol* 2000 ; 15 :191-3.

Friedmann W et al. Perinatal differential diagnosis of cystic kidney disease and urinary tract obstruction :anatomic, pathologic ultrasonographic and genetic findings. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2000 ; 89(2) :127-33.