

La displasia renale

La displasia renale è una forma di malformazione renale in cui sono presenti i reni, ma il loro sviluppo è anormale e incompleto.

Il rene interessato dalla displasia non funziona bene come un rene normale: spesso è più piccolo del solito e potrebbe avere alcune cisti (sacche piene di liquido).

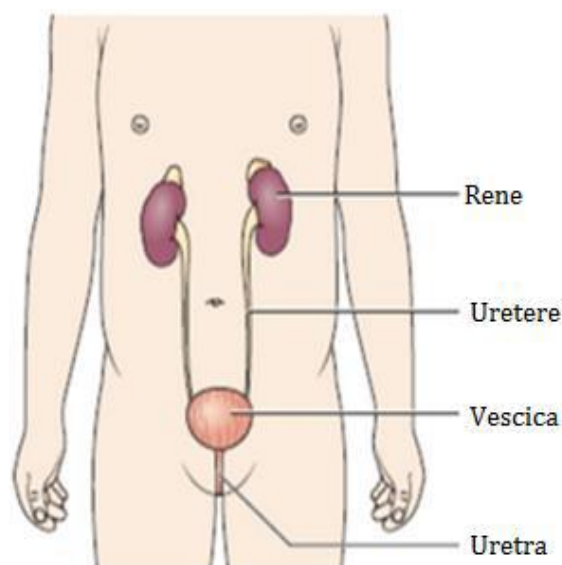
La displasia renale può essere già identificata prima della nascita tramite l'ecografia prenatale alla 20a settimana di gravidanza e causa raramente problemi durante la gravidanza o il parto.

La displasia renale può coinvolgere un solo rene (**unilaterale/monolaterale**), entrambi i reni (**bilaterale**), può essere segmentale (coinvolgere solo una parte del rene) e di gravità variabile.



©infokid.org.uk

Che cos'è l'apparato urinario?



©infokid.org.uk

L'**apparato urinario**, mediante la funzione dei diversi organi che lo compongono, si occupa dell'eliminazione delle sostanze che non servono più all'organismo umano mediante la produzione ed eliminazione dell'urina.

È formato dai **reni**, dagli **ureteri**, dalla **vescica** e dall'**uretra**.

I **reni** sono organi a forma di "fagioli" e provvedono principalmente alla produzione dell'urina. Nel corpo umano i reni sono due e sono posizionati ai lati della colonna vertebrale. Questi organi filtrano il sangue per rimuovere l'acqua, il sale in eccesso e i prodotti di scarto del organismo tramite la produzione di urina.

Gli **ureteri** sono 2 lunghi tubi che consentono all'urina di passare dai reni alla vescica urinari.

La **vescica**, dalla forma simile a una sfera, è un organo che raccoglie l'urina prodotta dai reni e la espelle attraverso l'**uretra**.

Quanto è comune questa problematica?

La displasia renale è relativamente comune e si stima che colpisca all'incirca un bambino ogni 200/300 nati.

Quali sono le cause della displasia renale?

La displasia renale è un tipo di anomalia congenita a carico dei reni e delle vie urinarie. "Congenita" significa che il problema è già presente alla nascita. Non è sempre possibile sapere perché il bambino sia affetto da una displasia renale e nella maggior parte dei casi, non è un evento determinato da qualcosa che la madre ha fatto durante la gravidanza.

→Cause genetiche

Nella maggior parte dei casi, la displasia renale non è una condizione ereditata dalla madre o dal padre del bambino. Tuttavia, in alcuni casi la displasia renale può essere ereditata dai genitori per via genetica, che pur non presentando alcuna anomalia a carico renale, sono portatori di una mutazione responsabile della displasia renale.

Nel caso in cui il suo medico sospettasse che la displasia del suo bambino sia causata da una mutazione genetica, sarà indirizzato ad eseguire dei test genetici e ad eseguire un incontro di counseling con un genetista. Il test genetico solitamente si esegue su campione di sangue, mentre la consulenza genetica è un servizio che può dare maggiori informazioni e indicazioni sulle condizioni causate da una determinata genetica e l'eventuale ereditarietà.

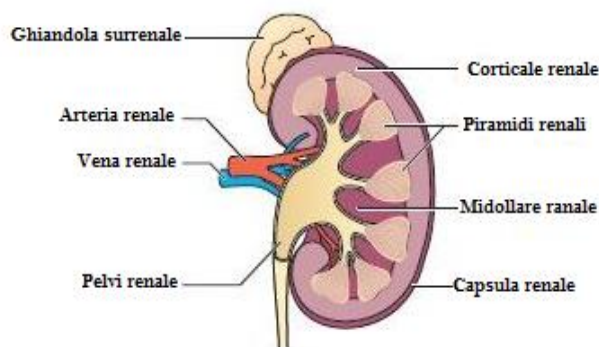
→Medicinali

In rari casi la displasia renale può essere causata dall'assunzione di alcuni medicinali durante la gravidanza - inclusi alcuni farmaci prescritti per l'epilessia e l'ipertensione (come inibitori dell'enzima di conversione dell'angiotensina (ACEinibiotri) e bloccanti del recettore dell'angiotensina (ARB)

Che cosa succede al rene?

I reni si formano mentre il bambino cresce e si sviluppa nel grembo materno. Normalmente, dalla vescica, si formano gli ureteri, ovvero i due “tubi” (che trasportano l’urina al di fuori del rene). Superiormente agli ureteri si forma la pelvi renale e dei lunghi tubi che si collegano ai **nefroni**.

I nefroni sono gli “operai” del rene che filtrano il sangue e producono l’urina.

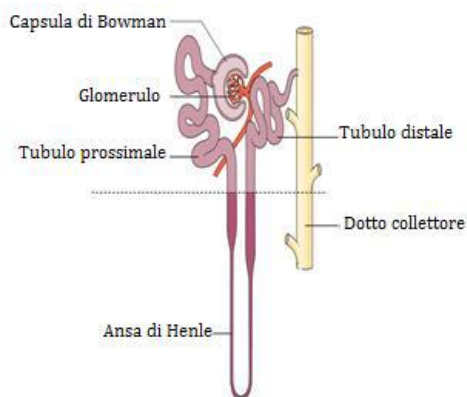


©infokid.org.uk

Nella displasia renale, questo processo non avviene in maniera corretta e il rene non si sviluppa bene, appare più piccolo del solito e ha meno nefroni. Possono inoltre anche svilupparsi al suo interno piccole cisti, ovvero sacche piene di liquido.

Come funzionano i reni?

All’interno di ogni rene vi sono approssimativamente un milione di **nefroni** che sono costituiti da piccoli filtri che prendono il nome di **glomeruli** e dai tubuli **renali**. La funzione dei glomeruli è di eliminare l’acqua e il sale in eccesso, oltre ai prodotti di scarto dell’organismo, tramite la produzione di urina. Inoltre, i glomeruli provvedono a trattenere nell’organismo, ciò di cui il corpo necessita come le cellule del sangue, le proteine e altri importanti elementi.



www.infokid.org.uk

Come funziona un **nefrone**:

- Il sangue entra nel **glomerulo**, dove viene filtrato.
- Il liquido filtrato passa nel **tubulo renale**, dove la maggior parte del liquido viene riassorbito e ritorna nel circolo sanguigno, il restante viene trasformato in urina
- Le urine vengono trasportate attraverso il **dotto collettore** ai calici renali e quindi tramite gli ureteri arriva nella vescica.

Quali sono i compiti dei reni sani?

I reni principalmente rimuovono i prodotti di scarto, l'acqua in eccesso dal sangue, tramite la produzione e l'eliminazione delle urine; ciò consente al corpo di avere il giusto equilibrio di acqua, acidi e minerali importanti, tra cui sodio (sale), potassio, calcio e fosfato, necessari al corretto funzionamento dell'organismo.

Le principali funzioni dei reni sono:

- Rimuovere i prodotti di rifiuto che non sono più necessari o che potrebbero essere dannosi.
- Bilanciare i livelli di acqua, sale e minerali.
- Assicurarci che l'equilibrio del pH (o il bilancio acido-base) rimanga stabile.
- Controllare la pressione sanguigna, la forza che aiuta il flusso di sangue a "girare" nel corpo.
- Mantenere in equilibrio i costituenti di tessuti mineralizzati come le ossa e i denti.
- Aiutare a produrre i globuli rossi (cellule del sangue che trasportano l'ossigeno nelle cellule) tramite la produzione di un ormone chiamato eritropoietina.

La displasia monolaterale (un solo rene)

Per displasia monolaterale si intende che solo un rene o parte di esso, risulta malformato, spesso infatti è più piccolo, non funziona bene e può presentare delle cisti.

L'altro rene invece è strutturalmente e funziona in maniera normale. La maggior parte delle persone che nasce con questa condizione, non presenta alcun problema a lungo termine. Spesso molte persone con questa condizione non sono nemmeno a conoscenza di avere un rene più piccolo del solito e conducono una vita totalmente normale.

Prima della nascita

La displasia renale monolaterale può essere sospettata durante l'ecografia prenatale a 20 settimane di gestazione. Tramite l'ecografia è possibile misurare anche la quantità di liquido amniotico presente nel sacco dove il bambino "galleggia". Il liquido amniotico è un fluido che protegge il bambino dall'essere ferito dall'esterno e aiuta i suoi polmoni a maturare, in modo da poter respirare una volta nato. I reni del bambino iniziano a produrre urina già nell'epoca prenatale e la riversano nel liquido amniotico

Il fatto che non ci sia abbastanza liquido amniotico (oligodramnios) all'interno del sacco dove sta il bambino, può essere un segno di malfunzionamento dei reni.

Qualora durante la gravidanza venisse identificata una displasia monolaterale, il medico potrà decidere di eseguire controlli ecografici ravvicinati per vedere come procede lo sviluppo renale del bambino durante la gravidanza.

Dopo la nascita

La displasia monolaterale, in genere non causa problemi durante la gravidanza o il parto. Il bambino, una volta nato, verrà sottoposto a dei controlli per studiare meglio i suoi reni.

Test dopo la nascita

Ecografia renale: si tratta di un esame non radiologico che non provoca dolore, dotato di una piccola sonda che viene messa a contatto con l'addome del suo bambino. Lo scopo dell'esame è di vedere la forma, la grandezza e la struttura dei reni.

Scintigrafia con DMSA o con MAG3: il DMSA e il MAG3 sono sostanze chimiche che emettono una piccola quantità di radiazioni (energia), e possono essere iniettate in uno dei vasi sanguigni di suo figlio. Queste sostanze chimiche vengono assorbite dalle parti sane del rene e tramite una fotocamera speciale vengono riprese delle immagini. Queste immagini aiutano il medico a capire quanto funzionano i reni e se vi sono presenti delle cicatrici.

Cistouretrografia: si esegue nei neonati che presentano un'idronefrosi (gonfiore del rene per presenza di urina al suo interno) e si sospetta un reflusso vescico-ureterale (ovvero un ritorno non fisiologico dell'urina dalla vescica ai reni). Questo test viene eseguito mentre il neonato urina e tramite una speciale macchina a raggi X che esegue delle foto.

Complicazioni e trattamento

Nella maggior parte dei casi, i bambini non hanno bisogno di alcun trattamento. Un piccolo numero di bambini presenta delle complicanze e per questo motivo avranno bisogno di controlli clinici e talvolta di un trattamento con farmaci.

→ **Pressione sanguigna alta:** alcuni bambini sviluppano l'ipertensione (pressione sanguigna troppo alta). Questi bambini potrebbero essere trattati con dei farmaci che aiutano a ridurre la pressione arteriosa. Occasionalmente, i bambini con ipertensione causata dal malfunzionamento di un rene displastico e non controllata dalla terapia farmacologica, potrebbero aver bisogno di esser sottoposti ad un intervento chirurgico per rimuovere il rene displastico (**nefrectomia**).

→ **Infezioni del tratto urinario:** alcuni bambini presentano frequenti infezioni del tratto urinario (UTI). Ciò accade quando i germi presenti nelle urine raggiungono il rene, solitamente a causa di reflusso vescico-ureterale. I bambini con UTI sono irritabili e presentano febbre alta. Presentano febbre alta e possono essere irritabili e/o astenici. Le UTI vengono trattate mediante la somministrazione di antibiotici.

Che cosa accadrà al mio bambino nel futuro?

La maggior parte dei bambini con displasia monolaterale non presenterà alcun problema di tipo renale né durante l'infanzia né da adulto. L'altro rene di solito diventa più grande e lavora anche per il rene displastico non funzionante. Il suo bambino è in grado di fare tutto quello che fanno gli altri bambini della sua età.

La displasia bilaterale (entrambi i reni sono colpiti)

Nella displasia renale bilaterale, entrambi i reni non si sviluppano correttamente durante la gestazione. I reni sono più piccoli del solito e possono presentare delle cisti (sacche pieni di liquido)

Prima della nascita

La displasia renale bilaterale può essere sospettata durante l'ecografia prenatale a 20 settimane di gestazione. Tramite l'ecografia è possibile misurare anche la quantità di liquido amniotico presente nel sacco dove il bambino "galleggia". Il liquido amniotico è un fluido che protegge il bambino dall'essere ferito dall'esterno e aiuta i suoi polmoni a maturare, in modo da poter respirare una volta nato. I reni del bambino iniziano a produrre urina già nell'epoca prenatale e la riversano nel liquido amniotico.

Il fatto che non ci sia abbastanza liquido amniotico (oligodramnios) all'interno del sacco dove si sviluppa il bambino, può essere un segno di malfunzionamento dei reni che può (potrebbe) causare un ritardo nello sviluppo polmonare.

Il medico potrà eseguire dei controlli ecografici ravvicinati per vedere come procede lo sviluppo renale del bambino durante la gravidanza. Nei casi di displasia bilaterale non severa (Nella maggior parte dei casi), non è necessario alcun trattamento prima della nascita.

Molto raramente, esiste la preoccupazione che il bambino presenti una problematica renale così grave da pensare che una volta nato, non sarà in grado di condurre una vita normale.

Il suo medico in ogni modo valuterà con lei e suo marito le indicazioni alla prosecuzione della gravidanza e concorderà un eventuale piano di controlli clinici per tutta la gravidanza e il parto. Dopo la nascita

Il bambino, una volta nato, verrà sottoposto a dei controlli medici e di laboratorio per studiare meglio i suoi reni.

Test dopo la nascita

Ecografia renale: si tratta di un esame che non provoca dolore, dotato di una piccola sonda che viene messa a contatto con l'addome del suo bambino. Lo scopo dell'esame è di vedere la forma, la grandezza e la struttura dei reni.

Scintigrafia con DMSA o con MAG3: il DMSA e il MAG3 sono sostanze chimiche che emettono una piccola quantità di radiazioni (energia), e possono essere iniettate in uno dei vasi sanguigni di suo figlio. Queste sostanze chimiche vengono assorbite dalle parti sane del rene e tramite una fotocamera speciale vengono riprese delle immagini. Queste immagini aiutano il medico a capire quanto bene funzionano i reni e se vi sono presenti delle cicatrici.

Cistouretrografia: si esegue nei neonati che presentano un'idronefrosi (gonfiore del rene per presenza di urina al suo interno) se si sospetta un reflusso vescico-ureterale (ovvero un ritorno non fisiologico dell'urina dalla vescica ai reni). Questo test viene eseguito mentre il neonato urina, tramite una speciale macchina a raggi X che esegue delle foto.

Complicazioni e trattamento

Nel caso che la displasia sia grave, una piccola percentuale di bambini presenta sintomi e complicanze subito dopo la nascita.

Supporto per i neonati

In seguito alla nascita, potrebbe essere necessario il ricovero del bambino in un'unità neonatale, ovvero un reparto speciale dell'ospedale che si prende cura dei bambini appena nati.

In rari casi, i bambini non sono in grado di respirare correttamente dopo la nascita perché i loro polmoni non si sono sviluppati correttamente a causa della carenza di liquido amniotico.

Complicazioni e trattamento a lungo termine

→ **Pressione sanguigna alta**: alcuni bambini sviluppano l'ipertensione (pressione sanguigna troppo alta). Questi bambini potrebbero essere trattati con dei farmaci che aiutano a ridurre la pressione arteriosa.

→ **Infezioni del tratto urinario**: alcuni bambini presentano frequenti infezioni del tratto urinario (UTI). Ciò accade quando i germi presenti nelle urine raggiungono il rene, solitamente a causa di reflusso vescico-ureterale. I bambini con UTI sono irritabili e presentano febbre alta. Le UTI vengono trattate mediante la somministrazione di **antibiotici**.

→ **Funzione renale**: solitamente anche se i reni displastici non funzionano perfettamente, funzionano abbastanza bene da non dare problemi o sintomi alla nascita. Poiché i reni displastici potrebbero non crescere normalmente, i bambini con displasia renale bilaterale, potrebbero aver bisogno di controlli della funzionalità renale in futuro per monitorare la funzione renale. Talvolta accade che i reni displastici bilateralmente non crescano in contemporanea con il bambino e che la funzionalità renale piano piano. Quando ciò accade si parla di **insufficienza renale cronica (IRC)**.

→ **Insufficienza renale cronica(IRC)**

La funzione renale di suo figlio potrebbe peggiorare negli anni, soprattutto durante il periodo dell'adolescenza, quando i reni displastici non crescono di pari passo con il corpo del ragazzo; durante questo periodo infatti, i bambini attraversano uno scatto di crescita ed i reni più piccoli non sono più in grado di lavorare per il corpo più grande.

È molto raro che un bambino presenti IRC già alla nascita.

I bambini con insufficienza renale necessitano di cure specialistiche. Ciò può includere la dialisi, che utilizza attrezzature speciali (o una macchina) per rimuovere i prodotti di scarto e l'acqua in eccesso dal corpo e / o un trapianto di rene, in cui un rene sano di un'altra persona viene trapiantato nel corpo di un paziente.

Che cosa accadrà nel futuro?

Il tuo bambino eseguirà dei controlli clinici periodici per controllare la crescita e la funzionalità renale.

È importante non saltare gli appuntamenti di controllo anche se il bambino sembra stare bene. La maggior parte dei bambini con displasia renale conduce una vita normale a quella dei bambini della loro età, frequentano l'asilo e la scuola senza problemi e giocano con gli altri bambini.

→ In caso di domande o richiesta di supporto, non esiti a parlarne con il suo pediatra di famiglia o con il suo nefrologo pediatrico.

WWW.ERKNet.org

A cura della Dott.ssa Giulia Bassanese con la supervisione del team di esperti dell'ERKNet.

Versione 31, Agosto 2018. ©2018 ERKNet

Per dettagli su qualsiasi informazione utilizzata in questo foglio informativo, vi preghiamo di contattarci attraverso il nostro sito web www.ERKNet.org.

Prestiamo particolare attenzione affinché le informazioni contenute in questo documento siano corrette e aggiornate. Tuttavia, è importante chiedere consiglio al Pediatra di famiglia o al suo Nefrologo pediatrico. L'ERKNet, i collaboratori e gli editori non possono essere ritenuti responsabili dell'accuratezza delle informazioni, delle omissioni di informazioni o di eventuali azioni che potrebbero essere prese come conseguenza della lettura di queste informazioni.