

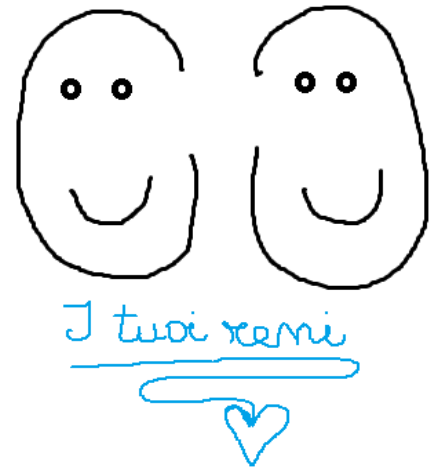
La Glomerulopatia da depositi C3

La glomerulopatia da depositi di C3 è una glomerulonefrite, ovvero una condizione infiammatoria dei reni che interessa in particolare i glomeruli renali, compromettendone la normale funzione filtrante.

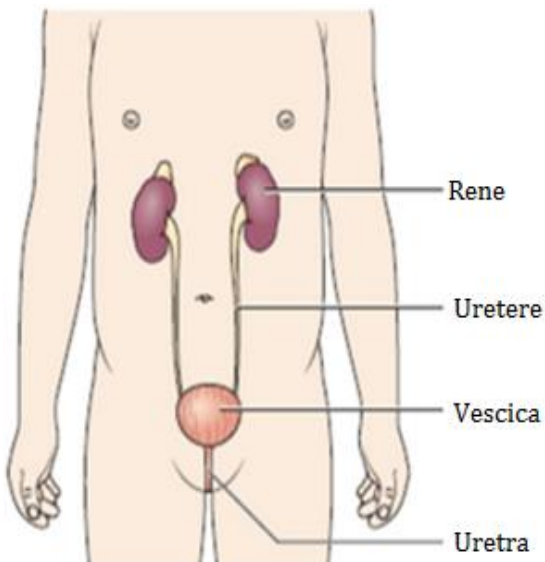
I glomeruli sono dei “setacci” che si trovano a livello del rene. A causa di un processo infiammatorio, le maglie di questi setacci renali si allargano, lasciandosi sfuggire non solo componenti del sangue normalmente trattenuti ma anche le proteine, che in presenza di questa malattia si ritrovano in quantità eccessive nelle urine.

Questa perdita impoverisce il sangue di costituenti importanti per l'equilibrio dei liquidi corporei, con possibile comparsa di sintomi come gonfiore (edemi), specialmente a livello del viso e delle gambe, comportando talvolta delle complicanze come l'anemia e l'ipertensione. La glomerulopatia da C3 in particolare rientra a far parte delle glomerulonefriti membranoproliferative.

Esistono diverse forme di glomerulonefrite, con origine, decorso, trattamento e prognosi differente.



Che cos'è l'apparato urinario?



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 urinaria.

www.infokid.org.uk

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

Quali sono i sintomi della glomerulopatia da depositi C3?

Nella fase iniziale della malattia, spesso i bambini non presentano alcun sintomo o segno della glomerulonefrite.

Comuni segni e sintomi della glomerulonefrite sono:

- La presenza di sangue nelle urine (**ematuria**) – le urine si presentano rosse o color “coca-cola”;
- La presenza di proteine nelle urine (**proteinuria**) – solitamente non è possibile vedere ad “occhio nudo” la presenza di proteine nelle urine, anche se la proteinuria può essere facilmente identificata tramite un test delle urine. Quando la presenza di proteine è molto abbondante è possibile notare della “schiuma” nelle urine;
- Gonfiore in differenti parti del corpo soprattutto al viso, occhi, gambe e piedi (**edema**);
- Ridotta frequenza dell’escrezione delle urine (**oliguria**);



Cha cosa sono le proteine?

Le proteine sono una classe di nutrienti essenziali per l’alimentazione umana e sono assimilate con la dieta. Molti cibi contengono proteine: queste vengono digerite nello stomaco ed assorbite a livello intestinale, per poi essere trasportate nel sangue.

Per sapere di più a proposito dei sintomi: perché si sviluppa l'edema (gonfiore)?

Ci sono principalmente 2 motivi perché i bambini con glomerulonefrite presentano gonfiore al viso e alle gambe:

- Talvolta, i filtri renali danneggiati (i glomeruli) non sono più in grado di filtrare in maniera adeguata l'acqua in eccesso e i sali, che rimanendo nell'organismo provocano il gonfiore
- I filtri renali danneggiati possono perdere le proteine che vengono escrete nelle urine ed in particolare una proteina chiamata "**albumina**".



www.infokid.org.uk

Ciò provoca la **sindrome nefrosica**. Normalmente i fluidi si muovono all'interno e all'esterno delle cellule dell'organismo al fine di fornire il nutrimento adatto. L'albumina ha la funzione di mantenere i liquidi in equilibrio tra l'interno dei vasi sanguigni e le cellule – se non vi è sufficiente albumina nel circolo sanguigno, i fluidi vanno a posizionarsi al di fuori del circolo sanguigno, provocando l'**edema**, ovvero il gonfiore in diverse parti del corpo tra cui il viso e le gambe.

Quali possono essere le complicanze derivate dalla glomerulopatia da depositi C3?

Alcuni bambini possono sviluppare delle complicanze, derivate dalla patologia stessa.

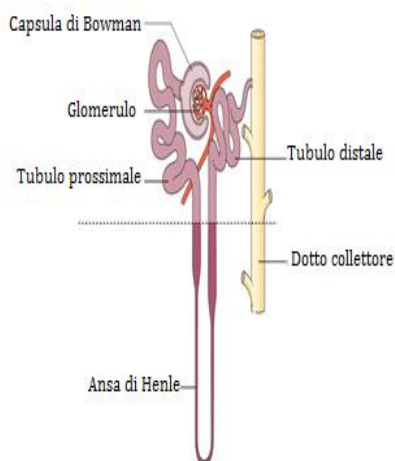
- **Ipertensione:** le glomerulonefriti possono causare un aumento della pressione arteriosa del sangue. Sintomi della pressione arteriosa troppo elevata sono la cefalea, il vomito o la visione sfuocata.
- **Sindrome nefrosica:** data da un'eccessiva perdita di proteine nelle urine. I bambini affetti da sindrome nefrosica spesso presentano **edema**, ovvero gonfiore a livello del viso, occhi, gambe e piedi.
- **Glomerulonefrite rapidamente progressiva:** la glomerulonefrite talvolta può peggiorare rapidamente. Quando ciò accade, si parla di glomerulonefrite rapidamente progressive (GRP).

Talvolta sono necessari trattamenti più invasivi come la dialisi, che attraverso un macchinario, depura il sangue, sostituendosi alla normale funzione renale. La GRP è una causa di **insufficienza renale acuta** che si verifica quando i reni smettono rapidamente e in un breve periodo di funzionare.

Che cosa succede esattamente nella Glomerulopatia da depositi C3?

Il nefrone, l'operaio del rene

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, il sale in eccesso, assieme 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.



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.

Alcune glomerulonefriti, tra cui la glomerulopatia da C3, sono causate da un problema a livello del **sistema immunitario**.

Cos'è il sistema immunitario e come funziona?

Il Sistema immunitario protegge l'organismo dai virus e batteri, i quali a contatto con il corpo possono causare infezioni e malattie. Questi germi possono entrare in contatto in differenti modi, attraverso il naso, la gola o ancora il Sistema urinario.

I batteri e i virus possiedono delle "speciali etichette" sulla loro superficie (**markers**) che sono differenti da quelli presenti normalmente sulle cellule dell'organismo umano. Grazie queste etichette il sistema urinario è in gradi di riconoscere i germi e ucciderli.

Quali cellule compongono il sistema immunitario?

Il sistema immunitario protegge il corpo umano contro le malattie con l'aiuto di diverse cellule:

- **Globuli bianchi (leucociti):** si dividono in due tipi, ovvero i **neutrofili** ed i **linfociti**
- **Anticorpi (Immunoglobuline):** hanno la funzione di riconoscere i germi che sono venuti a contatto con il corpo ed "attaccarsi" su questi in modo che i globuli bianchi li riconoscano.

Si dividono in 5 tipi: Immunoglobuline A (IgA), immunoglobuline D (IgD), immunoglobuline E (IgE), Immunoglobuline G (IgG), Immunoglobuline M (IgM),

- **Il sistema del complemento:** è formato da alcune proteine che viaggiano nel sangue.

Sono delle proteine che "complementano" il sistema immunitario, per aiutare quest'ultimo ad uccidere i germi o le cellule infettate dai virus o dai batteri. Normalmente l'organismo controlla l'attivazione del sistema del complemento, per evitare che questo non attacchi le cellule dell'organismo.

Che cosa causa la glomerulopatia da depositi C3?

Per comprendere le cause della glomerulopatia da depositi C3, bisogna conoscere il **sistema del complemento**. Si tratta di un insieme di proteine, che quando funzionano in maniera adeguata, aiuta a combattere ed a uccidere i virus e i batteri. Talvolta però, quando questo sistema viene attivato in maniera anormale si verifica una rottura di questo gruppo di proteine.

Lo "sgretolamento" del Sistema del complemento provoca la liberazione nel circolo sanguigno di alcuni component tra cui il C3, che si deposita sui glomeruli, provocando un'inflammatione ovvero una glomerulonefrite.

I glomeruli danneggiati non sono in grado di funzionare in modo corretto, non riuscendo a filtrare il sangue in maniera adeguata per rimuovere l'acqua, il sale in eccesso e i prodotti di scarto dell'organismo per poi produrre l'urina.

Per quale motivo avviene un'anormale attivazione del Sistema del Complemento?

Vi sono diverse ragioni per cui avviene un'anormale attivazione del Sistema del Complemento:

- Normalmente ci sono delle proteine che "segnalano" al sistema del complemento quando deve smettere di funzionare, in seguito che tutti i germi sono stati debellati dall'organismo. Senza la funzione di queste proteine regolatrici, il sistema del complemento continua a funzionare senza controllo. Talvolta queste "proteine segnalatrici" non funzionano bene a causa di modificazioni genetiche (mutazioni) a carico del sistema, impendendo appunto una regolazione ottimale del sistema.
- Talvolta invece, si assiste alla produzione da parte dell'organismo di alcune proteine che impediscono il normale processo di frenata di questo sistema. Ciò porta ad uno scarso controllo del sistema del complemento.

La glomerulopatia da depositi di C3 è una patologia provocata da uno scarso controllo del sistema del complemento, il quale causa un danno al filtro glomerulare dei reni.

Test e diagnosi

Il suo bambino verrà sottoposto ad alcuni esami per identificare il tipo di glomerulonefrite e per capire il trattamento più adeguato.

- **Visita medica:** Il medico esaminerà suo figlio e controllerà se il bambino presenta edema (gonfiore al viso o alle gambe);
- **Test delle urine:** Attraverso uno Stick che viene immerso nel campione delle urine, il medico sarà in grado di identificare la presenza di cellule del sangue o proteine (segno di glomerulonefrite). Il campione potrà in seguito essere inviato al laboratorio per eseguire test più approfonditi;
- **Esame del sangue:** L'esame del sangue può fornire maggiori informazioni sulla funzione renale, del sistema immunitario e sulla quantità di proteine nel sangue.

Cha cosa sono l'urea e la creatinina ematica?

L'urea e la creatinina sono sostanze chimiche che sono prodotte dal nostro organismo. In particolare, sono prodotti di scarto che sono normalmente filtrati dai reni ed eliminati con le urine. Qualora vi ci sia un malfunzionamento renale, si assiste ad una diminuzione della capacità renale di filtrare queste sostanze di scarto, che vengono trattenute nel sangue.

- **Esami radiologici:**
 - **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. L'esame è mirato a vedere la forma, la grandezza e la struttura dei reni.
- **Biopsia Renale:** consiste nel prelevare un piccolo pezzetto di tessuto di un rene tramite una siringa, per poi esaminarlo al microscopio.
Durante la procedura sono utilizzate delle speciali medicine che non faranno sentire alcun dolore al suo bambino. La biopsia renale può fornire maggiori informazioni sul tipo di glomerulonefrite e quanto il rene risulti danneggiato dalla malattia.

Trattamento

Molti bambini non richiedono alcun trattamento farmacologico ma solo di controlli regolari presso il proprio medico.

Talvolta, ai bambini con diagnosi di glomerulonefrite è richiesto di apportare alcune modifiche alla dieta o alla quantità di acqua bevuta, al fine di controllare la pressione arteriosa o ridurre il gonfiore (**edema**).

→ Farmaci per ridurre l'edema

In alcuni casi oltre alla dieta, si possono utilizzare dei farmaci, chiamati **diuretici**, che aiutano ad eliminare con le urine acqua e sali, determinando una riduzione del gonfiore alle gambe.

→ Farmaci per controllare la pressione arteriosa

Oltre la dieta si possono utilizzare alcuni farmaci che agiscono a livello dei vasi, al fine di controllare la pressione arteriosa e rallentare il danno renale.

→ Farmaci che riducono la funzione del sistema immunitario

Questi farmaci sono utilizzati per ridurre la funzione del Sistema immunitario (al quale appartiene il sistema del complemento) e bloccare di conseguenza il danno renale. I **corticosteroidi** e gli **immunosoppressori** come il **micofenolato mofetile** rientrano in questa categoria di farmaci.

→ Farmaci che inibiscono la funzione del Sistema del complemento

Questi farmaci sono utilizzati per inibire la funzione del sistema del complemento, evitando il danno renale. L'**eculizumab** appartiene a questa classe di farmaci. Al momento non vi sono evidenze sufficienti per prescrivere questo farmaco in questa malattia.

→Plasmaferesi

La plasmaferesi è una procedura che rimuove i fattori dell'impropria attivazione del Sistema del complemento dal sangue.

→Dialisi

Una piccola parte dei bambini con glomerulonefrite possono andare incontro ad un progressivo peggioramento della funzionalità renale e necessitare della dialisi, ovvero un macchinario che filtra il sangue e che sostituisce la funzione renale.

Informazioni aggiuntive a proposito degli immunosoppressori:

- **Vaccini:** È molto importante che il suo bambino esegua tutti i vaccini proposti dal medico, al fine di ridurre il rischio di contrarre malattie infettive. Parli con il suo curante a proposito dei vaccini temporaneamente non indicati durante il trattamento farmacologico con corticosteroidi o immunosoppressori.
- **Infezioni:** I bambini che eseguono trattamento con gli immunosoppressori, sviluppano più frequentemente infezioni. E' importante che Lei contatti il proprio medico se suo figlio fosse venuto in contatto con bambini affetti da varicella (qualora non avesse già contratto la malattia in passato o non fosse già vaccinato) o morbillo (qualora non fosse già vaccinato per MPR).
- **Effetti collaterali:** I farmaci che vengono somministrati servono a fare stare meglio suo figlio, ma deve essere a conoscenza che gli immunosoppressori possono dare degli effetti indesiderati.

Trattamento a **breve termine** con corticosteroidi: i più comuni effetti collaterali sono edema del volto, irritabilità, bruciore gastrico, aumento di peso e dell'appetito, aumento della pressione arteriosa.

Trattamenti a **lungo termine** con immunosoppressori: i corticosteroidi (farmaci che riducono la funzione del Sistema immunitario), se assunti per un lungo periodo e a dosi consistenti possono provocare una serie di effetti collaterali come:

→ Rallentamento della crescita e ritardo della pubertà;

→La pelle del suo bambino potrebbe assottigliarsi e potrebbe sviluppare l'acne;

→Aumento dell'appetito e del peso corporeo;

→Alcuni bambini potrebbero sviluppare delle problematiche a livello delle ossa dell'anca, con un indebolimento a questo livello;

→Talvolta alcuni bambini in trattamento con corticosteroidi, con predisposizione familiare, potrebbero sviluppare il Diabete. Contatti il suo medico se dovesse notare che il suo bambino urina più spesso e risulta essere molto assetato.

Che cosa accadrà al mio bambino nel futuro?

Le consigliamo di discutere con il suo medico riguardo l'evoluzione della malattia, in quanto la progressione della glomerulopatia da depositi di C3 è variabile e dipende da diversi fattori.

→ Effetti a lungo termine

Remissione: Molti bambini tramite una terapia farmacologica possono andare incontro ad una remissione della malattia, ciò significa che il paziente non presenta più alcun sintomo e che i suoi controlli risultano in ordine, ma ciò **NON** significa che sia guarito dalla malattia.

Insufficienza renale acuta (IRA): si manifesta quando i reni smettono di funzionare improvvisamente. Alcuni bambini recuperano la funzionalità renale dopo alcune settimane, altri necessitano di trattamenti supplementari.

Insufficienza renale cronica (IRC): Alcuni bambini sviluppano problemi renali a lungo termine. Ciò avviene lentamente nel corso degli anni.

Questo peggioramento progressivo può portare alla cessione della funzionalità renale, con necessità di eseguire trattamento con la dialisi, ovvero un macchinario che filtra il sangue e che sostituisce la funzione renale.

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

WWW.ERKNet.org

A cura della Dott.ssa Giulia Bassanese con la supervisione della Dott.ssa Marina Vivarelli

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 pediatra.

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.