

La Sindrome Emolitico Uremica tipica

La sindrome emolitico uremica (SEU) è una malattia rara, che rappresenta, tuttavia, la causa più importante di insufficienza renale acuta nell'età pediatrica, in particolare nei primi anni di vita.

La SEU causa un danno ai piccoli vasi del corpo, determinando un'attivazione anomala delle piastrine (componenti cellulari importanti per la coagulazione del sangue), con successiva formazione di trombi che, "incastrandosi" a livello dei vasi renali, danneggiano il sistema di filtraggio, impedendo la normale funzione renale.

La SEU può presentarsi in due forme: **tipica** o **atipica**.

La maggior parte dei bambini con un trattamento adeguato guarisce completamente dalla malattia. Altri bambini, invece possono presentare problemi a lungo termine a causa del danno renale e/o di altri organi e apparati e necessitare di cure specialistiche a lungo termine.



Che cosa causa la malattia?



La **forma tipica** costituisce circa il 90% dei casi di SEU ed è associata a infezioni di tipo gastrointestinale con **diarrea** spesso **muco-ematica**. La malattia è provocata da alcuni batteri che causano la gastroenterite.

Tra i microorganismi più frequentemente coinvolti, troviamo alcuni ceppi particolari di **Escherichia coli** e **Shigella dysenteriae**.

Questi batteri, rilasciano una tossina che ha la capacità di attivare impropriamente le piastrine (mediatori della coagulazione del sangue), provocando la formazione di piccoli trombi (tappi) all'interno dei vasi che in questo modo si occludono.

La SEU si manifesta come una complicanza di un'infezione a livello intestinale trasmessa principalmente per via alimentare (cibi non cotti, carne cruda, latte o formaggi non pastorizzati, verdura non lavata, acqua contaminata da feci di animali da fattoria) o per via interumana. Epidemie possono manifestarsi sia in ambito familiare che in comunità (asili nido, scuole, ecc.).

La **forma atipica** di SEU ha in genere un'eziologia riconducibile a fattori genetici e pertanto può colpire, anche a distanza di tempo, persone della stessa famiglia (SEU familiare).

Che cosa succede nella malattia?

Le **piastrine** sono piccoli elementi presenti in circolo che rivestono un ruolo fondamentale nella coagulazione del sangue, formando un "tappo" qualora vi sia una ferita.

Nella SEU, la tossina rilasciata dai batteri attiva le piastrine in circolo che formano dei microtrombi, ovvero dei piccoli "tappi", a livello del circolo ematico.

Le arteriole e i capillari del corpo si occludono a causa di questi microtrombi, i quali aderiscono alla parete dei vasi. I trombi via via crescenti sono in grado di comprimere e di provocare la rottura dei vasi sanguigni di piccolo calibro, come quelli che si trovano a livello dei glomeruli nel rene.

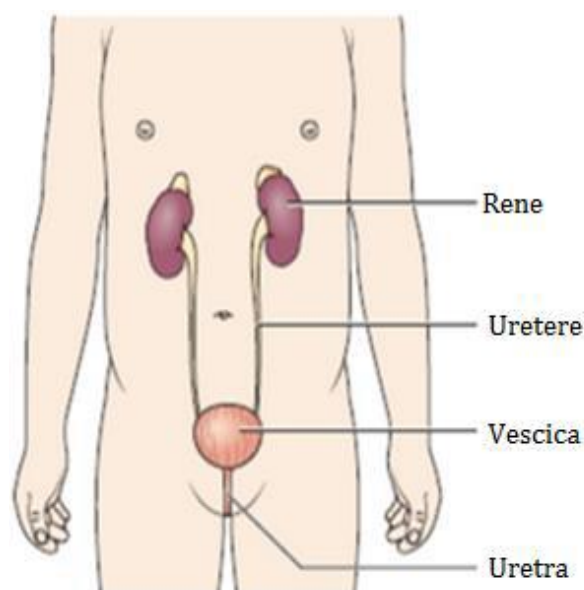
L'organismo a sua volta attiva le piastrine per cercare di riparare i danni a livello dei vasi. Le piastrine così a mano a mano si esauriscono e non possono essere più utilizzate dall'organismo. Questo può causare piccole macchie rosse sulla pelle e lividi.

I **globuli rossi** (le cellule che trasportano l'ossigeno ai tessuti e agli organi) inoltre si "rompono" in piccoli pezzi mentre passano attraverso i vasi sanguigni ristretti. Ciò causa l'**anemia** (carenza di globuli rossi nel sangue) che si manifesta con sintomi di stanchezza e debolezza.

Che cosa succede a livello renale?

Per capire cosa succede a livello renale bisogna conoscere che cos'è il sistema urinario e come funzionano i reni.

Che cos'è l'apparato urinario?



www.infokid.org.uk

L'**apparato urinario** 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**.

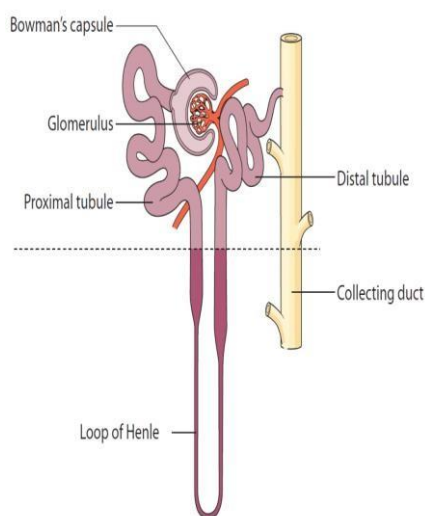
I **reni** sono organi a forma di "fagioli" e provvedono principalmente alla produzione dell'urina. Nel corpo umano i reni sono due e sono posizionati ai lati della colonna vertebrale. Questi organi filtrano il sangue per rimuovere l'acqua, il sale in eccesso e i prodotti di scarto dell'organismo tramite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

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

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

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, 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 come le proteine.



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.

I reni possono essere severamente danneggiati dalla SEU, smettendo di funzionare come dovrebbero. I glomeruli renali, infatti, non sono più grado di filtrare il sangue per la produzione di urina e quindi l'eliminazione di scorie e dell'acqua in eccesso. Quando i reni smettono improvvisamente di funzionare si parla di **insufficienza renale acuta (IRA)**.

Quali sono i sintomi della SEU?

La forma tipica di SEU nella fase iniziale si manifesta come una comune gastroenterite con sintomi di:

- **diarrea** per alcuni giorni, spesso anche in altri membri della famiglia o della comunità con cui il bambino è in contatto;
- sensazione di malessere (**nausea**), **vomito** o dolore addominale;
- **febbre** (temperatura superiore a 38 ° C);
- talvolta presenza di muco e **sangue nelle feci**.

La maggior parte dei bambini guarisce dalla gastroenterite. In alcuni bambini, l'infezione innesca la SEU con sintomi quali:

- ridotta frequenza dell'escrezione delle urine (**oliguria**)
- stanchezza e pallore - causati da una diminuzione della quantità di globuli rossi o di emoglobina, una sostanza presente nei globuli rossi, che normalmente trasporta l'ossigeno alle cellule del corpo (**anemia**)
- occasionalmente, piccole macchie rosa o violacee sulla pelle - causate da una diminuzione della quantità di piastrine (**trombocitopenia**).

Quali possono essere le complicanze derivate dalla SEU?

La SEU in alcuni bambini può determinare una serie di sintomi più seri, dovuti al malfunzionamento di organi differenti e potenzialmente gravi per la salute del bambino.

Complicanze renali

Molti bambini subiscono una lesione renale acuta (**IRA**) – questo accade quando i reni improvvisamente smettono di funzionare correttamente. Alcuni bambini recuperano la funzionalità renale dopo alcune settimane, altri necessitano di trattamenti supplementari come la **dialisi**, che utilizza attrezzature speciali per rimuovere i rifiuti, l'acqua e i sali in eccesso dal corpo.

I bambini con insufficienza renale acuta (IRA) possono presentare le seguenti complicanze:

- pressione sanguigna alta (**ipertensione**) - questo può causare mal di testa, vomito o visione offuscata (sfuocata);
- gonfiore (**edema**), specialmente intorno agli occhi o alle gambe e ai piedi - questo accade quando i loro reni non riescono a rimuovere abbastanza acqua e sale dal corpo nelle urine.

Complicanze a carico del Sistema nervoso centrale (cervello)

Oltre al rene, classicamente la SEU colpisce il sistema nervoso centrale, e pertanto i bambini possono presentare:

- **Convulsioni** – contrazioni muscolari involontarie e temporanee, associate a una perdita di coscienza e successivo rilassamento;
- Stato confusionale, sonnolenza, offuscamento della vista.

Complicanze intestinali

L'infezione da Escherichia Coli colpisce il colon (parte dell'intestino). Alcuni bambini sviluppano la colite (infiammazione e irritazione dell'intestino), lamentando dolore alla pancia o crampi.

Questi bambini, potrebbero necessitare per un breve periodo, di una nutrizione parenterale (artificiale), ovvero tramite flebo, al fine di fare riposare l'intestino irritato. Occasionalmente è necessario un intervento chirurgico.

La SEU può colpire, più raramente, altri organi ed apparati, come il cuore, i polmoni, l'apparato gastroenterico e il pancreas.

Test e diagnosi?

Ogni bambino in cui si sospetti una SEU deve essere subito portato con urgenza in Ospedale. Il bambino verrà sottoposto ad alcuni esami al fine di diagnosticare la sindrome uremico emolitica e identificare il trattamento migliore. Il bambino avrà bisogno di una visita medica, un prelievo del sangue, test delle urine e test delle feci.

- **Visita medica:** Il medico esaminerà suo figlio e inoltre controllerà la pressione arteriosa;
- **Test delle urine:** Tramite uno Stick (una striscia di carta con tamponi chimici che cambiano colore a seconda di quali sostanze sono presenti nell'urina), il medico sarà in grado di identificare la presenza di cellule del sangue o proteine nelle urine. Il campione potrà in seguito essere inviato al laboratorio per eseguire test più approfonditi;
- **Esami del sangue:** Una piccola quantità di sangue verrà prelevata da una vena, con un ago e una siringa, per eseguire un esame del sangue. Il campione verrà inviato a un laboratorio per avere maggiore informazioni sulle cellule del sangue, segni di un'infezione recente da E. coli o un altro germe, funzionalità renale;
- **Test delle feci:** verrà raccolto un campione di feci per essere analizzato al fine di ricercare i germi che più frequentemente causano questa malattia.

Trattamento

I bambini con diagnosi di sindrome emolitica uremica sono generalmente ricoverati in ospedale, dove vengono attentamente monitorati durante la loro malattia per assicurarsi che abbiano le giuste quantità di acqua, sali e sostanze nutritive. Alcuni bambini hanno bisogno di medicinali per curare le complicazioni della malattia, come l'ipertensione (aumentata pressione sanguigna), il malfunzionamento dei reni e l'anemia. Ci potrebbe anche la necessità di eseguire una trasfusione di sangue o la dialisi.

→ Nutrizione

Il bambino con SEU ha bisogno di un'alimentazione strettamente controllata, specialmente se i suoi reni non funzionano correttamente. È importante che il bambino abbia abbastanza calorie (energia) e le giuste quantità di elettroliti, che sono minerali come sodio (sale), potassio, fosfato e calcio. Talvolta il medico può richiedere di introdurre meno liquidi aiutare a non sovraccaricare i reni.

Alcuni bambini con SEU possono presentare nausea o vomito e per questo motivo non aver voglia di mangiare. Il personale sanitario potrebbe posizionare un sondino naso-gastrico o una via endovenosa per alimentare il suo bambino fornendo le calorie, acqua e le medicine.

L'alimentazione enterale si esegue tramite un sondino nasogastrico, ovvero un tubo lungo e sottile, che viene posizionato attraverso la narice e arriva e nello stomaco.

L'alimentazione parenterale fornisce i nutrienti e l'acqua direttamente attraverso una via venosa.

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.

→ Trattamenti per controllare l'anemia

La SEU può causare l'anemia ovvero una diminuzione della quantità di globuli rossi e di emoglobina in circolo. I globuli rossi hanno la funzione di trasportare l'ossigeno alle cellule del corpo. I bambini con anemia lamentano stanchezza e sono pallidi.

In alcuni bambini l'anemia può essere trattata con l'acido folico, un integratore che aiuta l'organismo a produrre nuovi globuli rossi. In alcuni casi è indispensabile eseguire una trasfusione di sangue.

→ Dialisi

La maggior parte dei bambini con SEU sviluppa un'insufficienza renale acuta (IRA). Ciò si manifesta quando i reni smettono di funzionare improvvisamente. La dialisi utilizza una macchina per "pulire" il sangue, eliminando i prodotti di scarto e l'acqua e i sali in eccesso. Alcuni bambini recuperano la funzionalità renale dopo alcune settimane, altri necessitano di questo trattamento per un periodo più lungo.

Tipi di dialisi

Esistono due tipi di dialisi. Il suo medico le fornirà tutte le informazioni in modo da comprendere i benefici e i rischi di questo trattamento.

- **Emodialisi:** il bambino è collegato a una macchina, di solito per 2-3 h a seduta ma altre volte in modo continuo ma più graduale, che filtra e pulisce il suo sangue. L'emodialisi per un breve periodo, può essere eseguita tramite un catetere inserito in una vena grossa che si trova a livello del collo o dell'inguine. Il catetere viene inserito solitamente in sedazione. Nell'emodialisi il sangue passa attraverso un "rene artificiale" chiamato un dializzatore, che ha la funzione di trattenere le scorie e di eliminare l'acqua in eccesso.
- **Dialisi peritoneale:** il peritoneo è un "sacco" che riveste e protegge gli organi all'interno dell'addome. Nella dialisi peritoneale si sfrutta la funzione del peritoneo come "filtro". Attraverso un catetere posizionato a livello addominale, si inserisce un liquido speciale (chiamato dialitico). Il liquido dialitico rimane per alcune ore nella pancia del bambino, mentre il peritoneo filtra il sangue. I prodotti di scarto e l'acqua in eccesso vengono rilasciati grazie al peritoneo nel liquido, che viene inseguito scaricato, tramite il catetere addominale, fuori dal corpo.

→ **Plasmaferesi**

L'obiettivo della plasmaferesi è di rimuovere dal sangue ciò che può determinare la SEU. Tramite una macchina speciale si rimuove parte del sangue dal corpo. Il sangue rimosso viene separato nelle due parti che lo compongono: quella liquida (il plasma) e la parte corpuscolata che contiene le cellule del sangue (globuli rossi, bianchi e piastrine). Le cellule del sangue sono restituite al corpo, mentre la componente liquida viene sostituita.

Che cosa accadrà al mio bambino nel futuro?

La maggior parte dei bambini guarisce dalla sindrome uremico emolitica, senza presentare alcun tipo di problema a lungo termine. I bambini che hanno bisogno di un trattamento dialitico per più di 2 settimane hanno più probabilità di presentare un danno renale a lungo termine. Tra gli altri organi e apparati, quelli che possono presentare un danno a lungo termine più frequentemente sono il sistema nervoso centrale e, più raramente, l'intestino.

Anche se la maggior parte dei bambini guariscono dalla SEU, bisogna sapere che si tratta di una malattia acuta molto severa ed esiste un rischio di morte per i bambini colpiti da questa patologia. Nella maggior parte di questi rari casi, i bambini muoiono per SEU poco dopo che hanno sviluppato la malattia.

→ Problemi a lungo termine

Alcuni bambini sviluppano problemi renali a lungo termine determinati dal danno renale. Ciò avviene lentamente nel corso degli anni. Questo peggioramento progressivo è denominato **insufficienza renale cronica** (IRC). Il bambino affetto da IRC necessita di controlli clinici regolari.

→ 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.