

Introduzione



Sandro Feriozzi

UOC di Nefrologia e Dialisi Viterbo

Corrispondenza a: Sandro Feriozzi; UOC di Nefrologia e Dialisi Aziendale ASL VT (Ospedale Belcolle, Viterbo; Ospedale Andosilla, Civita Castellana; Ospedale Civile, Montefiascone); Tel: +39 0761 338602; Fax: +39 0761 338600; E-mail: sandro.feriozzi@asl.vt.it

La malattia renale policistica dell'adulto è una malattia ereditaria dovuta a mutazioni dei geni che sintetizzano per la policistina 1 (cromosoma 16) e policistina 2 (cromosoma 4). Le due mutazioni corrispondono a due diversi fenotipi: una forma clinicamente grave (policistina 1, tipo I) ed una forma con quadri clinici attenuati (policistina 2, tipo 2). La patologia colpisce tutte le razze ed ha una prevalenza nella popolazione tra 1:400 a 1:1000 [1] ([full text](#))

Il quadro renale è dominato dalla comparsa, progressiva negli anni, di cisti che sovvertono il parenchima renale e si associano, soprattutto nel tipo I, alla comparsa di un quadro di insufficienza renale terminale. Episodi di emorragia delle cisti, di coliche renali per calcolosi, di infezioni delle vie urinarie contrassegnano il decorso clinico.

Negli ultimi anni l'interesse dei nefrologi per questa patologia è stato rinnovato per le acquisizioni raggiunte nella diagnosi e nella ricerca di terapie farmacologiche in grado di rallentare il decorso clinico.

I miglioramenti ottenuti dalle tecniche di diagnostica genetica, in particolare la next generation sequencing [2] ([full text](#)), hanno facilitato i processi riducendo i tempi dell'indagine ed aprendo nuovi percorsi diagnostici. Alcuni studi prima sperimentali e poi clinici hanno fatto intravedere la possibilità di modificare il decorso clinico dei pazienti affetti da rene policistico con l'impiego di alcuni farmaci (tolvaptan, somatostina, inibitori del mTOR) [3] ([full text](#)) [4] ([full text](#)) [5] ([full text](#)). A fronte di queste nuove acquisizioni molti gruppi nefrologici hanno posto rinnovata attenzione ai pazienti affetti da rene policistico al fine di porre diagnosi corrette e di individuare i pazienti idonei a ricevere le nuove opportunità terapeutiche.

Proprio dall'esigenza di definire la patologia, classificare i quadri clinici dei singoli pazienti e delle loro famiglie, individuare un approccio corretto alla diagnosi, all'utilizzo della genetica e alla terapia, si è sentita l'esigenza di raccogliere il tutto in un numero unico del nostro giornale. Per facilitare una rapida consultazione degli argomenti, in ogni capitolo sono state inserite delle raccomandazioni che rappresentano la sintesi ed il messaggio che si vuol trasmettere ai lettori.

Lo scopo di questo lavoro è proprio quello di aggiornare in Italia le numerose nuove evidenze scientifiche provenienti da tutti i gruppi di ricerca clinica del mondo [6] nell'ambito della malattia policistica, tenendo conto dei contesti sociali-economici-scientifici nei quali operano i nefrologi italiani.

Bibliografia

[1] Torres VE, Harris PC Autosomal dominant polycystic kidney disease: the last 3 years. *Kidney international* 2009 Jul;76(2):149-68 (full text)

[2] Tan AY, Michael A, Liu G et al. Molecular diagnosis of autosomal dominant polycystic kidney disease using next-generation sequencing. *The Journal of molecular diagnostics : JMD* 2014 Mar;16(2):216-28 (full text)

[3] Torres VE, Chapman AB, Devuyst O et al. Tolvaptan in patients with autosomal dominant polycystic kidney disease. *The New England journal of medicine* 2012 Dec 20;367(25):2407-18 (full text)

[4] Braun WE, Schold JD, Stephany BR et al. Low-dose rapamycin (sirolimus) effects in autosomal dominant polycystic kidney disease:

an open-label randomized controlled pilot study. *Clinical journal of the American Society of Nephrology : CJASN* 2014 May;9(5):881-8 (full text)

[5] Ruggenti P, Remuzzi A, Ondei P et al. Safety and efficacy of long-acting somatostatin treatment in autosomal-dominant polycystic kidney disease. *Kidney international* 2005 Jul;68(1):206-16 (full text)

[6] Chapman AB, Devuyst O, Eckardt KU et al. Autosomal-dominant polycystic kidney disease (ADPKD): executive summary from a Kidney Disease: Improving Global Outcomes (KDIGO) Controversies Conference. *Kidney international* 2015 Jul;88(1):17-27