

La nefropatia a membrane basali sottili: inquadramento nosografico attuale

G. M. Frascà¹, A. Onetti-Muda², A. Renieri³

¹ Unità Operativa di Nefrologia Dialisi e Trapianto, Ospedale S. Orsola, Bologna

² Dipartimento di Medicina Sperimentale e Patologia, Università "La Sapienza", Roma

³ Genetica Medica, Policlinico Le Scotte, Siena

Riassunto

La "Nefropatia a Membrane Basali Sottili" (NMS) è una condizione caratterizzata da una diffusa riduzione dello spessore delle membrane basali glomerulari (MBG) associata a microematuria persistente e asintomatica, in assenza di alterazioni uditive e/o oculari e di familiarità per ESRD. Nel 50% circa dei casi la nefropatia presenta un andamento familiare, secondo modalità di trasmissione di tipo autosomico dominante. L'aspetto ultrastrutturale, simile a quello che si può riscontrare talvolta nella sindrome di Alport in fase iniziale, ha indotto a ritenere che le due condizioni potessero essere espressione di una medesima alterazione della MBG. Tuttavia la NMS si distingue dalla sindrome di Alport, oltre che per l'assenza di manifestazioni extrarenali e per il decorso generalmente benigno, per le modalità di trasmissione, e per l'assenza di alterazioni delle catene del collagene IV.

PAROLE CHIAVE: Nefropatia a membrane sottili, Ematuria familiare benigna, Sindrome di Alport, Collagene IV, Glomerulopatie

Thin glomerular basement membrane disease

Thin Glomerular Basement Membrane Disease (TBMD) is a condition characterised by the thinning of glomerular basement membrane (GBM) at electron microscopy examination and, clinically, by isolated hematuria, frequently with familial aggregation, without extrarenal manifestations. Progression towards CRF, although rare, has been reported in some patients, and increased blood pressure has been observed in 30-35% of the cases during follow-up. TBMD has been generally considered different from Alport syndrome since immunohistological investigation does not show abnormalities of type IV collagen, a chain in the GBM, as frequently observed in Alport patients, and in familial cases the disease is transmitted with autosomal dominant modalities, rarely observed in Alport syndrome. Genetic studies suggest that TBMD is a heterogeneous disease but some cases may be related to mutations of COL4A3/COL4A4 genes, thus belonging to the spectrum of type IV collagen diseases. (Giorn It Nefrol 2000; 17: 461-7)

KEY WORDS: Thin Basement Membrane Disease, Benign Familial Hematuria, Alport syndrome, Type IV collagen, Glomerulopathies