

# INDICE

## **1 - Epidemiologia della nefro-urologia pediatrica ambulatoriale, di PS e di degenza ..... 1**

*Enrico Vidal, Bruno Gianoglio, Pietro Lonardi, Laura Del Prete*

1.1	Introduzione .....	1
1.2	Epidemiologia nei servizi ambulatoriali di primo livello .....	1
1.3	Epidemiologia delle nefropatie nel bambino.....	2
1.3.1	Le anomalie congenite di sviluppo del rene e delle vie urinarie (CAKUT) .....	2
1.3.2	Le glomerulopatie.....	2
1.3.3	Le nefropatie ereditarie.....	4
1.3.4	Le microangiopatie trombotiche .....	6
1.4	Epidemiologia delle uropatie nel bambino.....	6
1.4.1	Le dilatazioni delle vie urinarie.....	6
1.4.2	Anomalie renali di numero e posizione .....	7
1.4.3	Displasia renale multicistica .....	7
1.4.4	La nefrolitiasi .....	7
1.5	Le urgenze/emergenze nefrologiche .....	8
1.5.1	Macroematuria.....	8
1.5.2	Iperensione arteriosa grave, crisi ipertensiva .....	8
1.5.3	Squilibri idro-elettrolitici .....	8
1.5.4	Danno renale acuto.....	8
1.5.5	Iperammoniemia e malattie metaboliche.....	9
1.6	Le urgenze/emergenze urologiche .....	9
1.6.1	La ritenzione urinaria acuta .....	9
1.6.2	La colica renale.....	10
1.6.3	I traumi renali.....	10
	Bibliografia.....	11

## **2 - La diagnosi delle malattie renali: anamnesi ed esame obiettivo ..... 13**

*Alberto Edefonti, Laura Lucchetti*

2.1	Anamnesi.....	13
2.1.1	Motivo della visita.....	13

2.1.2 Anamnesi familiare .....	15
2.1.3 Anamnesi prenatale e perinatale .....	15
2.1.4 Anamnesi personale prossima e remota .....	15
2.2 Esame obiettivo .....	17
2.2.1 Apparato cardiovascolare.....	17
2.2.2 Apparato respiratorio .....	18
2.2.3 Addome.....	18
2.2.4 Sistema Nervoso Centrale .....	19
2.2.5 Altri organi ed apparati .....	19
2.2.6 Sindromi con componente renale.....	20
2.3 Conclusioni .....	21
Bibliografia .....	22
Link utili .....	22

### **3 - Valutazione della funzionalità renale nelle diverse età pediatriche ...23**

*Licia Peruzzi, Roberto Chimenz, Roberta Camilla*

3.1 Definizione di funzione renale .....	23
3.2 Funzione renale nell'età neonatale .....	23
3.3 Valutazione della funzione renale .....	25
3.3.1 Metodi per la valutazione.....	25
3.3.2 Il dosaggio della creatinina .....	25
3.3.3 La stima del filtrato glomerulare.....	27
3.4 Formule per il calcolo del GFR.....	28
3.4.1 Adolescenti ed età di transizione: formule per l'adulto .....	29
Bibliografia .....	30
Link utili .....	30

### **4 - L'esame delle urine .....** **31**

*Carmine Pecoraro, Laura Massella*

4.1 La raccolta del campione .....	31
4.2 L'esame fisico .....	31
4.2.1 L'aspetto, il colore, l'odore .....	31
4.2.2 Il peso specifico .....	33
4.3 L'esame chimico e la striscia reattiva (o <i>dipstick</i> ).....	33
4.3.1 Il pH.....	35
4.3.2 L'emoglobina.....	35
4.3.3 Le proteine .....	35
4.3.4 Glucosio .....	36
4.3.5 Chetoni .....	36
4.3.6 Bilirubina e urobilinogeno .....	36
4.3.7 Nitriti e esterasi leucocitaria .....	37
4.4. L'esame microscopico del sedimento urinario .....	37
4.4.1 I globuli rossi.....	37
4.4.2 I leucociti.....	38
4.4.3 Le cellule epiteliali.....	39
4.4.4 I batteri .....	39

4.4.5 I cilindri .....	39
4.4.6 I cristalli.....	40
4.5 Considerazioni finali .....	41
Bibliografia .....	41
Testo di approfondimento consigliato .....	41

## **5 - La diagnostica per immagini ..... 43**

*Claudio La Scola, Maria Beatrice Damasio, Chiara Montanaro, Paolo Tomà, Giovanni Montini*

5.1 Introduzione .....	43
5.2 Ecografia di reni e vie urinarie .....	43
5.2.1 Definizione.....	43
5.2.2 Indicazioni .....	43
5.2.3 Tecnica .....	48
5.2.4 Possibili complicanze .....	49
5.3 Ecografia con mezzo di contrasto: CEUS e ceVUS.....	49
5.3.1 Definizione.....	49
5.3.2 Tecnica.....	50
5.3.3 Possibili complicanze .....	50
5.4 Cistouretrografia minzionale .....	50
5.4.1 Definizione.....	50
5.4.2 Indicazioni .....	51
5.4.3 Tecnica.....	51
5.4.4 Cosa c'è di nuovo nella valutazione del reflusso .....	53
5.4.5 Possibili complicanze .....	53
5.5 Scintigrafia renale radionucleotidica.....	54
5.5.1 Definizione.....	54
5.5.2 Indicazioni .....	54
5.5.3 Tecnica .....	56
5.5.4 Possibili complicanze .....	57
5.6 Uro-risonanza magnetica funzionale (fMRU) .....	58
5.6.1 Definizione .....	58
5.6.2 Indicazioni .....	58
5.6.3 Tecnica .....	60
5.6.4 Possibili complicanze .....	61
5.6.5 RM fetale nella patologia congenita renale.....	61
5.7 La tomografia computerizzata (TC) .....	62
5.7.1 Definizione.....	62
5.7.2 Indicazioni .....	62
5.7.3 Tecnica .....	63
5.7.4 Possibili complicanze .....	63
5.8 Mdc in ambito genitourinario .....	63
5.8.1 Introduzione.....	63
5.8.2 Classificazione.....	63
5.8.3 Reazioni avverse ai mdc iodati e chelati del gadolinio .....	63
5.8.4 Reazioni avverse ai mdc ecografici .....	65
5.8.5 Mdc nel paziente pediatrico.....	65
5.9 Cenni di radioprotezione .....	66

Bibliografia .....	66
Link utili .....	67

## **6 - Le indagini genetiche ..... 69**

*Francesca Lugani, Gianluca Caridi, Alberto Edefonti, Paola Romagnani*

6.1 Introduzione .....	69
6.2 Indicazione al test genetico.....	69
6.2.1 Anamnesi familiare .....	69
6.2.2 Anamnesi fisio-patologica.....	70
6.2.3 Esame obiettivo .....	70
6.2.4 Diagnostica di laboratorio e strumentale.....	70
6.3 Indagini genetiche.....	70
6.4 Le principali modalità di diagnosi genetica in laboratorio.....	71
6.4.1 Sequenziamento diretto di gene candidato .....	71
6.4.2 Cariotipo .....	71
6.4.3 Analisi cromosomica con <i>microarray</i> (CMA): CGH- <i>array</i> e SNP- <i>array</i> .....	72
6.4.4 Sequenziamento massivo parallelo o <i>Next-Generation Sequencing</i> (NGS) .....	72
6.4.5 Interpretazione del dato genetico.....	75
6.5 Nefro-uropatie su base genetica .....	75
6.5.1 Anomalie congenite del rene e delle vie urinarie (CAKUT) .....	76
6.5.2 Ciliopatie e malattia cistica. ....	76
6.5.3 Tubulopatie renali.....	76
6.5.4 Nefriti e nefrosi ereditarie .....	76
6.6 Conclusioni .....	82
Bibliografia .....	82
Link utili .....	83

## **7 - La biopsia renale ..... 85**

*Elisa Benetti, Alberto Edefonti*

7.1 La metodica della biopsia renale .....	85
7.2 La tecnica della biopsia renale .....	85
7.2.1 Preparazione alla biopsia renale.....	86
7.2.2 Esecuzione della biopsia renale percutanea .....	87
7.2.3 Osservazione post-biopsia.....	88
7.3 Complicazioni della biopsia renale .....	88
7.4 Indicazioni e controindicazioni .....	89
7.4.1 Indicazioni .....	90
7.4.2 Controindicazioni .....	94
Bibliografia .....	95
Link utili .....	95

## **8 - Le ematurie in pediatria ..... 97**

*Laura Massella, Giovanni Montini, Fabrizio Pugliese*

8.1 Definizioni.....	97
8.2 Classificazione .....	97
8.3 Approccio al bambino con ematuria .....	99

8.3.1 La macroematuria.....	99
8.3.2 La microematuria .....	102
8.4 Ematuria familiare benigna .....	105
Bibliografia .....	109

## **9 - Proteinuria in età pediatrica.....111**

*William Morello, Elisa Benetti, Giovanni Conti*

9.1 Fisiopatologia della proteinuria.....	111
9.1.1 Filtrazione e riassorbimento delle proteine plasmatiche.....	111
9.1.2 Proteinuria fisiologica .....	111
9.1.3 Proteinuria glomerulare <i>vs</i> proteinuria tubulare.....	112
9.2 Determinazione e quantificazione della proteinuria .....	112
9.2.1 Stick urine .....	112
9.2.2 Dosaggio proteinuria su raccolta 24 ore .....	113
9.2.3 Proteinuria su campione estemporaneo ( <i>spot</i> ) .....	113
9.3 Approccio clinico alla proteinuria nel bambino .....	114
9.3.1 Proteinuria transitoria.....	114
9.3.2 Proteinuria ortostatica.....	114
9.3.3 Proteinuria persistente.....	115
9.3.4 <i>Red flags</i> per la presenza di patologie renali o sistemiche sottostanti .....	116
9.3.5 Approccio diagnostico alla proteinuria in età pediatrica .....	116
9.4 Proteinuria come <i>biomarker</i> di progressione di danno renale.....	117
Bibliografia .....	118

## **10 - L'ipertensione arteriosa: percorsi diagnostici e terapeutici.....119**

*Patrizia Salice, Gianluigi Ardissino, Antonio Mastrangelo, Ciro Corrado*

10.1 Introduzione .....	119
10.2 Valori di riferimento .....	119
10.3 Misurazione .....	121
10.3.1 Strumenti di misurazione.....	121
10.3.2 Modalità di misurazione .....	121
10.3.3 Numero di misurazioni diagnostiche.....	122
10.3.4 HBPM ( <i>Home blood pressure monitoring</i> ) e ABPM ( <i>Ambulatory blood pressure monitoring</i> ) .....	122
10.4 Ipertensione da camice bianco e ipertensione mascherata .....	123
10.4.1 Ipertensione da camice bianco.....	123
10.4.2 Ipertensione mascherata.....	123
10.5 Basi fisiopatologiche dell'ipertensione in età pediatrica.....	124
10.5.1 Sistema renina–angiotensina–aldosterone (RAAS).....	124
10.5.2 Meccanismi non RAAS dipendenti.....	124
10.5.3 Proprietà viscoelastiche .....	125
10.6 Ipertensione arteriosa idiopatica o essenziale .....	126
10.6.1 Epidemiologia .....	126
10.6.2 Sintomatologia .....	126
10.7 L'ipertensione arteriosa secondaria.....	128
10.8 Diagnosi differenziale .....	130

10.9 Percorso diagnostico nell'ipertensione arteriosa giovanile.....	132
10.9.1 Storia clinica .....	132
10.9.2 Esame obiettivo .....	132
10.9.3 Esami di laboratorio ed <i>imaging</i> .....	132
10.10 Danno d'organo: Rene, Sistema Nervoso Centrale, Cuore.....	135
10.10.1 Rene .....	135
10.10.2 Sistema Nervoso Centrale .....	135
10.10.3 Cuore .....	135
10.11 Terapia non farmacologica (dietetico-comportamentale) .....	137
10.12 Terapia farmacologica .....	137
10.13 Emergenze ed emergenze ipertensive .....	140
Bibliografia .....	140
Link utili .....	141

## **11 - Le anomalie dei genitali.....143**

*Michele Gnech, Marco Castagnetti*

11.1 Apparato maschile .....	143
11.1.1 Pene.....	143
11.1.2 Scroto, testicolo e funicolo spermatico .....	146
11.2 Apparato femminile.....	148
11.2.1 Genitali esterni femminili.....	148
11.2.2 Patologie vaginali .....	149
11.2.3 Altre anomalie dei genitali femminili.....	150
Bibliografia .....	150

## **12 - Le disfunzioni vescicali ..... 153**

*Giorgio Piaggio, Marcello Carlucci*

12.1 Introduzione .....	153
12.2 Definizioni ed eziopatogenesi .....	153
12.3 Epidemiologia.....	154
12.4 Presentazione clinica .....	155
12.4.1 Riempimento vescicale .....	155
12.4.2 Svuotamento vescicale.....	155
12.4.3 Turbe disfunzionali vescicali primitive .....	156
12.5 Diagnostica.....	156
12.5.1 Anamnesi .....	157
12.5.2 Esame obiettivo.....	157
12.5.3 Calendario delle notti asciutte .....	158
12.5.4 Diario minzionale .....	158
12.5.5 Valutazione della produzione notturna di urina .....	158
12.5.6 Esame delle urine .....	158
12.5.7 Urinocoltura .....	158
12.5.8 Flussimetria urinaria.....	158
12.5.9 Ecografia .....	159
12.5.10 Esame urodinamico.....	160

12.6	Terapia medica .....	161
12.6.1	Effetti collaterali .....	162
12.6.2	Allarmi sonori notturni .....	162
12.6.3	Chirurgo-urologo .....	163
12.7	Terapia chirurgica .....	163
12.7.1	Trattamenti endoscopici .....	163
12.7.2	Trattamenti chirurgici .....	164
12.8	Conclusioni .....	165
	Bibliografia .....	165

## **13 - Le acidosi e le alcalosi acute e croniche ..... 167**

*Francesca Becherucci, Sebastiano Lava*

13.1	Introduzione e definizioni .....	167
13.2	Acidosi .....	168
13.2.1	Acidosi metabolica .....	168
13.2.2	Acidosi respiratoria .....	171
13.3	Alcalosi .....	172
13.3.1	Alcalosi metabolica .....	172
13.3.2	Alcalosi respiratoria .....	175
13.4	Conclusioni .....	175
	Bibliografia .....	176

## **14 - Disturbi elettrolitici acuti e cronici ..... 177**

*Giuseppina Marra, Alberto Edefonti*

14.1	Alterazioni del sodio plasmatico .....	177
14.1.1	Fisiopatologia dei sintomi clinici .....	177
14.1.2	Iponatremia .....	178
14.1.3	Ipernatremia .....	181
14.2	Alterazioni del potassio plasmatico .....	184
14.2.1	Fisiopatologia .....	184
14.2.2	Ipokaliemia .....	184
14.2.3	Iperkaliemia .....	187
14.3	Conclusioni .....	189
	Bibliografia .....	189

## **15 - La glomerulonefrite acuta post-infettiva ..... 191**

*Alessandra Gianviti, Pierluigi Marzuillo*

15.1	GNAPI .....	191
15.1.1	Epidemiologia .....	191
15.1.2	Eziologia .....	191
15.1.3	Patogenesi della GNAPI e della GNAPS .....	192
15.1.4	Fisiopatologia .....	192
15.1.5	Quadro clinico della GNAPI e della GNAPS .....	192
15.1.6	Esami di laboratorio e strumentali .....	193

15.1.7 Terapia.....	194
15.1.8 Evoluzione.....	194
15.1.9 Indicazioni alla biopsia renale.....	195
15.1.10 Diagnosi differenziale in base ai valori di complementemia.....	196
15.1.11 Cosa fare dopo la dimissione.....	196
15.1.12 Prognosi.....	196
15.2 Forme più rare di GNAPI.....	197
15.2.1 GN da endocarditi.....	197
15.2.2 GN da shunt.....	197
15.2.3 GN da mycoplasma e da streptococco pneumoniae.....	197
15.2.4 GNAPI virali.....	197
15.3 Messaggi utili.....	197
15.3.1 Per il pediatra di famiglia.....	197
15.3.2 Per il pediatra ospedaliero.....	198
Bibliografia.....	198

## **16 - Nefropatia da IgA (IgAN) e Vasculite da IgA(IgAVN) .....199**

*Licia Peruzzi, Andrea Pasini, Rosanna Coppo*

16.1 La Nefropatia da IgA e la Vasculite da IgA: una o due malattie?.....	199
16.1.1 La porpora di Henoch-Schoenlein e la nefrite da vasculite da IgA: di quale malattia stiamo parlando?.....	199
16.1.2 Epidemiologia della IgAV e della IgAVN.....	200
16.1.3 Epidemiologia della IgAN.....	200
16.2 Patogenesi e condizionamento genetico: meccanismi comuni per IgAN e IgAVN.....	200
16.2.1 Background genetico.....	201
16.2.2 IgA ad alterata glicosilazione.....	202
16.2.3 Ruolo dell'immunità mucosa.....	202
16.2.4 Ruolo dell'immunità innata e dell'immunità adattativa.....	202
16.2.5 Formazione degli immuno-complessi circolanti.....	202
16.2.6 Ruolo del complemento e della flogosi locale.....	202
16.3 Quadro clinico.....	204
16.3.1 Presentazione clinica e decorso della IgAN.....	204
16.3.2 Fattori predittivi di interessamento renale nella IgAV.....	205
16.4 Esami di laboratorio e biopsia renale.....	206
16.4.1 Quadro istologico alla biopsia renale nella IgAN e IgAVN.....	206
16.4.2 Strumenti per la previsione del rischio di progressione della malattia renale nella IgAN.....	208
16.5 Approccio pratico al trattamento dei bambini con IgAN e IgAVN.....	208
16.5.1 È possibile prevenire la comparsa di nefrite nella IgAV?.....	208
16.5.2 Linee di indirizzo nel trattamento della IgAN e della IgAVN.....	208
16.5.3 La tonsillectomia.....	209
16.5.4 Nuove prospettive di terapia.....	210
16.5.5 Il trapianto renale.....	210
16.6 Conclusioni.....	210
Bibliografia.....	211
Link utili.....	211



## **17 - Le glomerulonefriti rare..... 213**

*Marina Vivarelli, Alessandra Gianviti, Augusto Vaglio*

17.1 Introduzione .....	213
17.2 La nefropatia lupica .....	216
17.2.1 Epidemiologia .....	216
17.2.2 Eziologia e quadro clinico .....	216
17.2.3 Diagnosi .....	216
17.2.4 Terapia e prognosi .....	218
17.3 Le vasculiti renali .....	219
17.3.1 Vasculiti ANCA-associate.....	219
17.4 Interferonopatie.....	221
17.5 Le C3G e le IC-MPGN .....	221
17.6 Nefropatia membranosa .....	223
Bibliografia .....	224
Link utili .....	224

## **18 - Nefropatie ematuriche ereditarie .....225**

*Laura Massella, Antonio Mastrangelo, Giovanni Conti*

18.1 La sindrome di Alport.....	225
18.1.1 Epidemiologia.....	225
18.1.2 Eziologia e patogenesi .....	226
18.1.3 Quadro clinico.....	227
18.1.4 Esami di laboratorio e strumentali.....	229
18.1.5 Terapia.....	231
18.1.6 Prognosi .....	232
18.1.7 Il trapianto renale .....	232
18.2 Altre nefropatie ematuriche ereditarie.....	232
18.2.1 Nefropatia da MYH9.....	232
18.2.2 Sindrome Nail-Patella.....	233
Bibliografia essenziale .....	234
Link utili .....	234

## **19 - La sindrome nefrosica cortico-sensibile..... 235**

*Andrea Pasini, William Morello, Federica Zotta*

19.1 Introduzione .....	235
19.2 Diagnosi.....	235
19.3 Indagini all'esordio .....	236
19.4 Dimissione e <i>follow-up</i> .....	236
19.5 Terapia steroidea del primo episodio.....	236
19.5.1 Dosaggio .....	237
19.5.2 Protocollo di trattamento.....	237
19.5.3 Prima recidiva .....	238
19.6 Diagnosi e trattamento dell'edema nella sindrome nefrosica .....	238
19.6.1 Fisiopatologia.....	238

19.6.2	Trattamento dell'edema .....	238
19.7	Infezioni e vaccinazioni nei bambini con SNI.....	239
19.7.1	Varicella.....	239
19.7.2	Vaccini .....	240
19.8	Complicanze tromboemboliche nella sindrome nefrosica.....	240
19.9	Gastroprotezione.....	241
19.10	Supplementazione con calcio e vitamina D .....	241
19.11	Trattamento dell'iperlipidemia .....	242
19.12	Definizione di cortico-resistenza.....	242
19.13	Indicazioni alla biopsia renale.....	242
19.14	Sindrome nefrosica cortico-dipendente e a frequenti recidive.....	243
19.14.1	Levamisolo.....	244
19.14.2	Micofenolato Mofetile .....	245
19.14.3	Inibitori della calcineurina .....	245
19.14.4	Ciclofosfamide .....	245
19.14.5	Rituximab.....	246
	Bibliografia .....	246
	Link utili .....	247

## **20 - La sindrome nefrosica cortico-resistente ..... 249**

*Andrea Angeletti, Alberto Edefonti, Augusto Vaglio*

20.1	Definizione di Sindrome Nefrosica Cortico-Resistente e Multi-Farmaco Resistente .....	249
20.1.1	Sindrome Nefrosica resistente ai CNI .....	249
20.1.2	Sindrome Nefrosica Multi-Farmaco Resistente .....	249
20.2	Eziopatogenesi.....	250
20.2.1	Sindrome Nefrosica Cortico-Resistente Primitiva .....	250
20.2.2	Sindrome Nefrosica Cortico-Resistente Genetica .....	251
20.2.3	Sindrome Nefrosica Cortico-Resistente Secondaria .....	252
20.3	Approccio diagnostico .....	252
20.3.1	Esame Obiettivo .....	252
20.3.2	Parametri laboratoristici .....	253
20.3.3	Biopsia renale .....	253
20.4	Approccio terapeutico .....	254
20.4.1	Trattamento non immunosoppressivo .....	254
20.4.2	Trattamenti immunosoppressivi di prima linea.....	254
20.4.3	Trattamenti di seconda linea.....	256
	Bibliografia .....	257
	Link utili .....	258

## **21 - Le infezioni delle vie urinarie e il reflusso vescico-ureterale..... 259**

*Giovanni Montini, Dario Guido Minoli, Stefano Guarino, Roberto Dall'Amico*

21.1	Definizione .....	259
21.2	Classificazione .....	259
21.3	Epidemiologia.....	259
21.4	Eziologia e patogenesi.....	261

21.5 Quadro clinico .....	261
21.6 Diagnosi: analisi delle urine .....	262
21.6.1 Raccolta del campione .....	262
21.6.2 Esame urine .....	262
21.6.3 Urinocoltura .....	263
21.6.4 Indici di flogosi su sangue.....	263
21.7 <i>Management</i> clinico.....	263
21.7.1 Terapia antibiotica .....	263
21.7.2 Terapia di supporto .....	264
21.8 Indagini strumentali .....	264
21.8.1 Ecografia .....	264
21.8.2 Cistouretrografia minzionale .....	265
21.8.3 Scintigrafia.....	265
21.9 Reflusso vescicoureterale .....	266
21.9.1 Profilassi antibiotica .....	267
21.9.2 Trattamento chirurgico .....	267
21.9.3 Trattamento endoscopico .....	267
21.9.4 Chirurgia a cielo aperto .....	268
21.10 Funzione vescicale e IVU .....	269
21.11 Trattamenti aggiuntivi.....	271
Bibliografia .....	272

## **22 - CAKUT: aspetti essenziali di epidemiologia, genetica, clinica e prognosi .....273**

*Pierluigi Marzuillo, Valentina Capone, Francesca Becherucci, Silvio Maringhini*

22.1 Introduzione .....	273
22.2 Epidemiologia .....	273
22.3 Genetica .....	274
22.4 Classificazione .....	276
22.5 Alterazioni del parenchima renale .....	277
22.5.1 Agenesia renale.....	277
22.5.2 Displasia, ipoplasia ed ipodisplasia renale.....	277
22.5.3 Displasia renale multicistica .....	278
22.6 Anomalie della migrazione embriologica renale (ectopia renale e anomalie di fusione) ....	278
22.6.1 Ectopia renale .....	278
22.6.2 Rene a ferro di cavallo.....	279
22.7 Anomalie delle vie escretrici .....	279
22.7.1 Idronefrosi .....	279
22.7.2 Megauretere.....	282
22.7.3 Duplicità renale.....	283
22.7.4 Anomalie vescicali .....	284
22.7.5 Anomalie uretrali.....	285
22.8 Clinica .....	285
22.9 Prognosi.....	287
Bibliografia .....	288

## **23 - Le nefro-uropatie ostruttive ..... 289**

*Valentina Capone, Mario Giordano, Marco Pennesi, Daniele Fracas, Gianantonio Manzoni*

23.1 Introduzione .....	289
23.2 Patogenesi.....	290
23.3 Diagnosi prenatale .....	291
23.4 Trattamento e <i>outcome</i> prenatale.....	292
23.5 Diagnosi postnatale e diagnosi differenziale .....	292
23.6 Ostruzione delle vie urinarie superiori.....	294
23.6.1 Indagine ecografica .....	294
23.6.2 Indagini di <i>imaging</i> di secondo livello .....	295
23.6.3 Terapia chirurgica delle ostruzioni delle vie urinarie superiori .....	297
23.7 Ostruzione delle vie urinarie inferiori .....	298
23.7.1 Megauretore .....	298
23.7.2 Valvole dell'uretra posteriore (VUP) .....	301
23.7.3 Ureterocele.....	303
Bibliografia .....	305
Link utili .....	306

## **24 - Il bambino con monorene ..... 307**

*Claudio La Scola, Anita Ammenti*

24.1 Introduzione .....	307
24.2 Eziopatogenesi e inquadramento nosologico .....	307
24.2.1 Rene singolo congenito .....	307
24.2.2 Rene singolo acquisito .....	307
24.3 Presentazione clinica .....	308
24.4 <i>Work-up</i> diagnostico.....	308
24.4.1 Esami strumentali.....	308
24.4.2 Ricerca di malformazioni extra-urinarie e/o sindromi.....	308
24.4.3 Genetica nei bambini con rene singolo congenito isolato .....	309
24.5 Rischio di danno renale nel soggetto con rene singolo .....	310
24.6 Crescita compensatoria del rene singolo .....	310
24.6.1 Valutazione ecografica del rene singolo .....	310
24.7 <i>Follow-up</i> .....	310
24.7.1 Abitudini alimentari nel bambino con rene unico .....	312
24.7.2 Utilizzo di farmaci .....	312
24.7.3 Sport nel bambino con rene unico.....	312
Bibliografia .....	313

## **25 - Le malattie cistiche renali..... 315**

*Antonio Mastrangelo, Laura Massella*

25.1 Introduzione .....	315
25.1.1 Le cisti renali: distinguiamo .....	316
25.1.2 Cosa tratteremo nel capitolo .....	316
25.2 Il rene policistico recessivo (ARPKD) .....	317

25.2.1 Epidemiologia, genetica e diagnosi .....	317
25.2.2 Aspetti clinici .....	319
25.2.3 Trattamento .....	320
25.2.4 Il <i>counseling</i> familiare .....	321
25.3 Rene policistico dominante (ADPKD) .....	321
25.3.1 Epidemiologia, genetica e diagnosi .....	321
25.3.2 Aspetti clinici .....	323
25.3.3 Fattori prognostici .....	324
25.3.4 Trattamento .....	324
25.3.5 Il <i>counseling</i> familiare .....	325
25.4 La malattia associata a varianti del gene <i>HNF1β</i> .....	325
25.5 Nefronoftisi .....	328
25.5.1 Nefronoftisi isolata .....	328
25.5.2 Nefronoftisi sindromiche .....	329
25.5.3 Diagnosi .....	330
25.6 Conclusioni .....	331
Bibliografia .....	331
Link utili .....	332

## **26 - La nefro-urolitiasi .....** **333**

*Maria Michela D'Alessandro, Francesca Taroni, Alfredo Berrettini*

26.1 Introduzione .....	333
26.2 Epidemiologia e fattori di rischio .....	333
26.2.1 Epidemiologia .....	333
26.2.2 Fattori di rischio .....	333
26.3 Presentazione clinica .....	334
26.4 Approccio diagnostico e valutazione metabolica .....	334
26.4.1 Valutazione di laboratorio .....	335
26.4.2 Diagnostica per immagini .....	336
26.5 Fattori di rischio metabolici e trattamento specifico .....	337
26.5.1 Ipercalciuria .....	337
26.5.2 Ipocitraturia .....	338
26.5.3 Iperossaluria .....	339
26.5.4 Iperuricuria e difetti del metabolismo delle purine .....	339
26.5.5 Cause ereditarie di calcoli renali e malattie renali croniche .....	340
26.6 Management chirurgico .....	343
26.6.1. Introduzione .....	343
26.7 Conclusioni .....	346
Bibliografia .....	346

## **27 - Le tubulopatie genetiche ed acquisite .....** **349**

*Francesco Emma, Vincenza Carbone, Marcella Greco, Barbara Ruggiero*

27.1 Introduzione .....	349
27.2 Tubulo prossimale .....	349
27.2.1 Sindrome di Dent .....	349
27.2.2 Glicosuria isolata .....	350

27.2.3	Sindrome di Fanconi-Bickel .....	350
27.2.4	Iperfosfaturie renali associate a rachitismo .....	350
27.2.5	Cistinuria .....	351
27.2.6	Sindrome di Fanconi .....	352
27.2.7	Cistinosi .....	353
27.3	Ansa di Henle .....	354
27.3.1	Sindrome di Bartter .....	354
27.3.2	Disordini associati a mutazioni del <i>Calcium-sensing receptor</i> .....	356
27.3.3	Ipomagnesemia familiare associata ad ipercalciuria e nefrocalcinosi .....	356
27.4	Tubulo convoluto distale .....	357
27.4.1	Ipomagnesemia familiare con ipocalcemia secondaria .....	357
27.4.2	Sindrome di Gitelman.....	358
27.4.3	Acidosi tubulare distale.....	358
27.4.4	Sindrome di Gordon (Pseudoipoaldosteronismo tipo 2) .....	361
27.4.5	Pseudoipoaldosteronismo di tipo 1 .....	361
27.4.6	Deficit di 11-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi.....	362
27.4.7	Sindrome di Liddle.....	363
27.5	Dotto collettore .....	363
27.5.1	Diabete insipido nefrogenico .....	363
	Bibliografia .....	366

## **28 - Insufficienza renale acuta..... 367**

*Fabio Paglialonga, Enrico Vidal*

28.1	Definizione .....	367
28.2	Fattori di rischio .....	368
28.2.1	Disidratazione .....	369
28.2.2	Farmaci nefrotossici .....	369
28.2.3	Età neonatale .....	370
28.3	Ezio-patogenesi .....	371
28.3.1	Nefrite tubulointerstiziale acuta (NTI).....	371
28.4	Diagnosi .....	373
28.5	Trattamento.....	373
28.6	<i>Follow-up</i> .....	375
	Bibliografia .....	376

## **29 - Sindromi emolitico-uremiche.....377**

*Gaia Scavia, Gianluigi Ardissino, Marina Vivarelli*

29.1	SEUt.....	377
29.1.1	Eziologia ed epidemiologia.....	377
29.1.2	Patogenesi .....	378
29.1.3	Diagnosi di laboratorio delle infezioni da STEC nella SEUt.....	379
29.1.4	Sorveglianza epidemiologica della SEUt e delle infezioni da STEC in Italia .....	380
29.1.5	Gestione clinica della SEUt .....	380
29.2	SEU atipiche (SEUa).....	384
29.2.1	Diagnosi differenziale.....	384
29.2.2	SEU atipica complemento-mediata: epidemiologia .....	387

29.2.3 SEU atipica complemento-mediata: patogenesi.....	387
29.2.4 SEU atipica complemento-mediata: quadro clinico .....	388
29.2.5 SEU atipica complemento-mediata: trattamento .....	388
Bibliografia .....	388
Link utili .....	389

### **30 - L'insufficienza renale cronica .....391**

*Silvia Consolo, Bruno Gianoglio, Francesca Lugani*

30.1 Definizione .....	391
30.2 Eziologia .....	391
30.3 Epidemiologia.....	392
30.4 Classificazione e storia naturale.....	393
30.5 Presentazione clinica e diagnosi .....	395
30.6 Manifestazioni cliniche e terapia .....	395
30.6.1 Alterazioni idroelettrolitiche e del metabolismo acido-base.....	395
30.6.2 Anemia .....	396
30.6.3 Ipertensione arteriosa.....	396
30.6.4 Alterazioni del metabolismo calcio-fosforo .....	397
30.6.5 Scarso accrescimento.....	398
30.6.6. Nutrizione.....	399
30.6.7 Farmaci e CKD .....	399
30.6.8 Problematiche psicosociali .....	401
Bibliografia .....	402

### **31 - Il bambino in dialisi e con trapianto renale .....405**

*Isabella Guzzo, Sara Testa, Simona Gerocarni Nappo, Raffaella Labbadia, Angela De Luca, Enrico Verrina*

31.1 Dialisi .....	405
31.1.1 Dati epidemiologici ed aspetti generali.....	405
31.1.2 Indicazioni all'inizio del trattamento dialitico .....	406
31.1.3 Scelta della modalità dialitica .....	406
31.1.4 Dialisi Peritoneale.....	407
31.1.5 Emodialisi .....	409
31.1.6 Complicanze del trattamento dialitico cronico .....	411
31.1.7 Dialisi e aspetti psicologici .....	413
31.2 Trapianto renale .....	414
31.2.1 Introduzione al trapianto renale .....	414
31.2.2 Lista di attesa pediatrica per trapianto di rene .....	414
31.2.3 Trapianto renale pediatrico da vivente e da cadavere .....	415
31.2.4 Controindicazioni assolute al trapianto di rene.....	416
31.2.5 Controindicazioni relative al trapianto di rene.....	416
31.2.6 Peculiarità del trapianto renale pediatrico.....	416
31.2.7 Valutazione urologica nella preparazione al trapianto renale .....	416
31.2.8 Terapia immunosoppressiva.....	420
31.2.9 Complicanze del trapianto renale .....	422
31.2.10 Trapianto e aspetti psicologici .....	428

Bibliografia .....	428
Link utili .....	429

## **32 - Farmaci e rene ..... 431**

*Sebastiano A.G. Lava, Edoardo La Porta, Enrico Verrina*

32.1 Introduzione .....	431
32.2 Farmacologia clinica .....	431
32.2.1 Introduzione e campi d'interesse .....	431
32.2.2 Concetti chiave .....	432
32.3 Particolarità pediatriche .....	434
32.4 Particolarità nefrologiche .....	436
32.4.1 Funzione renale: glomerulo, tubulo.....	436
32.4.2 Effetti dell'insufficienza renale su assorbimento, distribuzione e metabolismo .....	437
32.5 Alcuni esempi .....	438
32.6 Tossicità renale .....	438
32.7 Considerazioni finali .....	439
Bibliografia .....	439
Link utili .....	440

## **33 - Le vaccinazioni nelle malattie renali.....441**

*Carmine Pecoraro, Fabrizio Pugliese, Rocco Russo*

33.1 Introduzione: rischio infettivo e malattie renali .....	441
33.2 Difetti immunologici nei pazienti nefropatici.....	441
33.3 Efficacia dei vaccini .....	442
33.4 Sicurezza dei vaccini .....	444
33.5 Raccomandazioni vaccinali nel paziente immunocompromesso .....	445
33.6 Conclusioni .....	446
Bibliografia .....	446
Link utili .....	447

## **34 - Sport, Certificazioni e rene.....449**

*Mario Giordano, Marco Pennesi, Ugo Giordano*

34.1 Sport e Certificazioni .....	449
34.1.1 Tipologie di attività fisica .....	449
34.1.2 Lo sport in bambini affetti da patologie croniche .....	449
34.1.3 Come è regolata la pratica di attività fisica in Italia?.....	450
34.2 Sport, certificazioni e rene .....	451
34.2.1 Rene singolo .....	452
34.2.2 Anomalie urinarie asintomatiche .....	453
34.2.3 Glomerulopatie .....	453
34.2.4 Insufficienza renale cronica.....	453
34.2.5 Rene trapiantato.....	454
34.3 Conclusioni .....	454
Bibliografia .....	454
Link utili .....	455



## **35 - Il bambino con malattie renali e la scuola ..... 457**

*Andrea Pasini, Milena Brugnara, Ambra Sala*

35.1 La malattia renale, la sua cronicità ed il percorso psicologico interno alla famiglia .....	457
35.2 Il bambino e l'adolescente con malattia renale e la scuola .....	458
35.2.1 La condivisione della diagnosi di malattia renale con dirigenti scolastici e personale docente .....	458
35.2.2 Frequenza scolastica e terapie immunosoppressive .....	459
35.2.3 Rischio infettivo in ambito scolastico nei soggetti immunodepressi .....	459
35.2.4 Obbligo vaccinale per l'ammissione alla scuola materna e scuola dell'obbligo.....	460
35.2.5 Somministrazione di farmaci in ambiente scolastico. ....	460
35.2.6 Mensa scolastica ed alimentazione personalizzata per gli studenti con malattia renale.....	460
35.2.7 Immunosoppressori, disturbi comportamentali e deficit di concentrazione.....	461
35.3 Rete tra <i>équipe</i> multi-disciplinare e territorio .....	461
35.3.1 Scuola in ospedale ed istruzione domiciliare .....	462
35.4 Conclusioni .....	464
Bibliografia .....	464
Link utili .....	465

## **36 - Principi di alimentazione nelle malattie renali ..... 467**

*Alberto Edefonti, Maria Rosa Grassi, Andrea Pasini*

36.1 Introduzione .....	467
36.2 Metodi di valutazione dei consumi alimentari.....	467
36.3 Fabbisogni nutrizionali e diete specifiche .....	468
36.3.1 Fabbisogno calorico e dieta ipocalorica.....	469
36.3.2 Fabbisogno proteico e dieta ipoproteica .....	469
36.3.3 Fabbisogno di liquidi e dieta ristretta in liquidi.....	470
36.3.4 Fabbisogno di sodio e dieta iposodica.....	471
36.3.5 Fabbisogno di potassio e dieta ipopotassiemica .....	472
36.3.6 Fabbisogno di calcio e dieta normocalcica.....	473
36.3.7 Fabbisogno di fosforo e dieta ipofosforemica .....	474
36.4 Interventi dietetici in specifiche malattie renali.....	475
36.4.1 Malattia renale cronica ( <i>Chronic Kidney Disease, CKD</i> ) .....	475
36.4.2 Trapianto renale.....	478
36.4.3 Danno renale acuto ( <i>Acute Kidney Injury, AKI</i> ) .....	479
36.4.4 Sindrome nefrosica idiopatica (SNI).....	480
36.4.5 Sindrome nefritica .....	482
36.4.6 Calcolosi renale .....	483
36.5 Conclusioni .....	484
Bibliografia .....	484
Link utili .....	485

## **Indice analitico ..... 487**