

Poster No.	PD-11/02
Tipo	EPOSTER DIDATTICO
Sezione	RADIOLOGIA URO-GENITALE
Autori	GIAMBELLUCA DARIO - PALERMO (PA) , GIAMBELLUCA DARIO , CARUANA GIOVANNI , CANNELLA ROBERTO , PELLEGRINO SILVIA , BARTOLOTTA TOMMASO VINCENZO , LAGALLA ROBERTO

Obiettivi didattici:

Il rene a spugna midollare e la malattia policistica renale dell'adulto rappresentano due categorie di malattia cistiche renali, che possono essere identificate incidentalmente durante l'imaging addominale eseguito per altre condizioni, oppure possono essere associate a diverse manifestazioni cliniche e complicanze. In questo ePoster ci prefiggiamo di raggiungere i seguenti obiettivi:

-Identificare gli aspetti caratteristici in ecografia, TC e RM del rene a spugna midollare e della malattia policistica renale dell'adulto, con brevi note sulla diagnosi differenziale dei reperti radiologici.

Introduzione:

Il **rene a spugna midollare** è una rara malformazione congenita, con incidenza pari a 1:5000 persone, caratterizzata dalla dilatazione cistica dei dotti collettori terminali delle piramidi renali, con conseguente aspetto a "spugna" del rene. Tale condizione può interessare uno o entrambi i reni e frequentemente rimane asintomatica, tanto che il suo riscontro è incidentale durante esami diagnostici eseguiti per altri motivi; tuttavia, il rene a spugna midollare è associato ad un aumentato rischio di nefrolitiasi, nefrocalcolosi, infezioni del tratto urinario e difetti di acidificazione renale. Sebbene in passato l'urografia è stata ampiamente utilizzata per la diagnosi, l'uro-TC è attualmente la metodica di imaging preferita per la valutazione dei pazienti affetti da rene a spugna midollare, per la sua migliore sensibilità nel rilevare la nefrolitiasi, ematuria e idronefrosi.

La **malattia policistica renale autosomica dominante**, detta più brevemente "malattia policistica renale dell'adulto", è il più comune disturbo renale ereditario, con incidenza compresa tra 1:400 e 1:1000 persone. Tale condizione è caratterizzata da una progressiva crescita di cisti multiple (sia nella corticale che nella midollare renale), dall'ingrandimento volumetrico dei reni ed un progressivo esito verso l'insufficienza renale. Essa rappresenta il 4-10% di tutte le cause di insufficienza renale allo stadio terminale, divenendone la causa ereditaria più comune. La malattia policistica renale dell'adulto è anche un disturbo sistemico, causato da mutazioni in almeno due geni identificati, PKD1 e PKD2: il gene PKD1 si trova sul cromosoma 16p, codifica per la policistina 1 e la sua mutazione rappresenta circa l'85% dei casi, presentandosi clinicamente ad una età più precoce e con più rapida progressione verso l'insufficienza renale terminale rispetto alle mutazioni PKD2; il gene PKD2 si trova sul cromosoma 4q, codifica per la policistina 2 e la sua mutazione rappresenta circa il 15% dei casi, presentandosi clinicamente con un fenotipo meno grave ed un'età di insorgenza di insufficienza renale più tardiva rispetto alle mutazioni PKD1. Dal punto di vista clinico, la malattia policistica renale dell'adulto può presentarsi con dolore al fianco, massa addominale palpabile, ematuria, o può essere riscontrata casualmente, essendo generalmente asintomatica durante le prime tre decadi di vita. Inoltre, alle manifestazioni renali possono essere associate diverse condizioni patologiche extra-renali: cisti che si sviluppano in altri organi come fegato, pancreas, milza e tiroide; sviluppo di aneurismi intracranici, malattia diverticolare, carcinoma a cellule renali, ipertensione, etc.

In questo ePoster, descriviamo i segni radiologici più comuni di queste condizioni e forniamo brevi cenni sulla diagnosi differenziale all'imaging.

Descrizione:

La risonanza magnetica, l'uro-TC e l'ecografia sono metodiche utili per individuare queste patologie riconoscendone i segni più comuni.

I reperti radiologici caratteristici del **rene a spugna midollare** comprendono: dilatazione dei tubuli collettori, cisti midollari, nefrocalcolosi midollare e nefrolitiasi.

- L'ecografia rappresenta la più frequente tecnica di imaging nel riscontro occasionale di rene a spugna midollare durante la

valutazione di pazienti che lamentano coliche renali o ematuria; tuttavia, l'iperrecogenicità midollare e la calcificazione sono reperti non specifici.

- L'imaging mediante uro-TC con mezzo di contrasto, acquisito in fase escretoria, dimostra il ristagno del contrasto all'interno delle papille renali dilatate, dando alla midollare renale un aspetto striato descritto come a "pennello" o a "bouquet di fiori" (Fig. 1): questi reperti di imaging, associati a calcificazioni midollari e/o presentazioni cliniche come l'ematuria (Fig. 2), sono suggestivi per la diagnosi di rene a spugna midollare. La diagnosi differenziale per l'aspetto dell'imaging comprende le altre cause di nefrocalcinosi (come iperparatiroidismo, acidosi tubulare renale, ipervitaminosi D e sarcoidosi) e la malattia cistica renale midollare.

La **malattia policistica renale dell'adulto** determina bilateralmente la crescita di numerose cisti di varie dimensioni a discapito del parenchima renale funzionale, con associato incremento volumetrico del rene.

- L'ecografia è attualmente la metodica di imaging iniziale preferita per la diagnosi di malattia policistica renale dell'adulto nella maggior parte dei pazienti, perché è sicura, non invasiva e non utilizza radiazioni ionizzanti. Tuttavia, tale metodica è operatore dipendente e ha un ruolo limitato per la valutazione della progressione della malattia. Le cisti renali semplici appaiono anecogene con rinforzo di parete posteriore; le cisti emorragiche o infette mostrano materiale ecogeno all'interno; l'ecografia ha anche un'alta sensibilità nel rilevare la presenza di calcificazioni; la CEUS può essere utile per la diagnosi differenziale delle lesioni cistiche con setti spessi dal carcinoma a cellule renali (Fig. 3).
- La TC è attualmente la metodica d'imaging preferita per la diagnosi e la valutazione della crescita della cisti (Figura 4 e Figura 5), delle masse cistiche con componenti solide e delle complicanze renali ed extra-renali associate, come la nefrolitiasi (Fig. 6), la cisti emorragica, la sovrainfezione o rottura della cisti, gli aneurismi intracerebrali, etc. Le cisti semplici appariranno come una massa rotondeggiante a densità fluida (0-20 HU); le cisti emorragiche o infette mostreranno contenuto iperdenso all'interno (> 20 U) e/o calcificazioni.
- La risonanza magnetica, al pari della TC, dimostra una maggiore risoluzione e sensibilità rispetto all'ecografia per la rilevazione di cisti renali inferiori al centimetro. Le cisti semplici appariranno uniformemente iperintense nelle immagini pesate in T2 (Fig. 4); le cisti renali complesse possono avere pareti spesse o calcificate, forma irregolare ed un'intensità di segnale eterogenea.

Conclusioni:

Il rene a spugna midollare e la malattia policistica renale dell'adulto sono due condizioni che rimangono spesso asintomatiche e il loro riscontro è incidentale. Tuttavia, entrambe possono essere associate a complicanze renali o sistemiche. La familiarità con i vari segni dell'imaging è cruciale per una loro accurata diagnosi, un attento monitoraggio e la definizione della prognosi dei pazienti.

Informazioni Personali:

Dario Giambelluca

dario.giambelluca@gmail.com

Università degli Studi di Palermo, Policlinico P. Giaccone, Di.Bi.Med., via del Vespro 129, Palermo

Note Bibliografiche:

1. Bouquet of flowers: Clue to medullary sponge kidneys. Sureka B, Bansal K, Jain V, Arora A. Indian Journal of Nephrology. 2015;25(5):315. doi:10.4103/0971-4065.150079.
2. CT Urography for the Diagnosis of Medullary Sponge Kidney. Koraihy FM, Ngo TT, Israel GM, et al. Am J Nephrol. 2014;39(2):165-70. doi:10.1159/000358496
3. Diagnosis of medullary sponge kidney by computed tomographic urography. Maw, A.M., Megibow, A.J., Grasso, M. et al. Am J Kidney Dis. 2007; 50:146-150
4. Imaging approaches to patients with polycystic kidney disease. Chapman AB, Wei W. Semin Nephrol 2011; 31: 237-244
5. Renal relevant radiology: radiologic imaging in autosomal dominant polycystic kidney disease. Rahbari-Oskoui F, Mittal A, Mittal P et-al. Clin J Am Soc Nephrol. 2014;9 (2): 406-15. doi:10.2215/CJN.08940813
6. Diseases of the kidney & urinary tract. Schrier RW. Lippincott Williams & Wilkins. (2007) ISBN:0781793076
7. Nephrocalcinosis: re-defined in the era of endourology. Miller NL, Humphreys MR, Coe FL, et al. Urol Res. 2010 Dec;38(6):421-7. Epub 2010 Nov 6.
8. Molecular genetics of nephronophthisis and medullary cystic kidney disease. F. Hildebrandt, E. Otto. J Am Soc Nephrol, 11 (2000), pp. 1753-1761
9. Giambelluca D, Caruana G, Giambelluca E, Picone D, Lo Re G. The "bouquet of flowers" appearance in medullary sponge kidney. Abdom Radiol. 2017 Dec 2.
<https://doi.org/10.1007/s00261-017-1420-0>

Immagini:



Figura 1 - L'immagine MIP riformattata sul piano assiale-obliquo, di una TC addome in fase escretoria, mostra al rene destro il tipico aspetto a "bouquet di fiori" di un rene a spugna midollare, dovuto all'ectasia dei condotti collettori distali, in cui è locato un cluster di microcalcificazioni.



Figura 2 - L'immagine TC in fase venosa, riformattata nel piano coronale, mostra un rene destro allargato con tubuli renali dilatati e cluster di calcificazioni (freccia), espressione di nefrocalcinosi midollare; coesiste con una idronefrosi di terzo grado, con associato materiale spontaneamente iperdenso nel lume ureterale (punta di freccia), che è manifestato clinicamente con ematuria. Le caratteristiche sono coerenti con la diagnosi di rene a spugna midollare

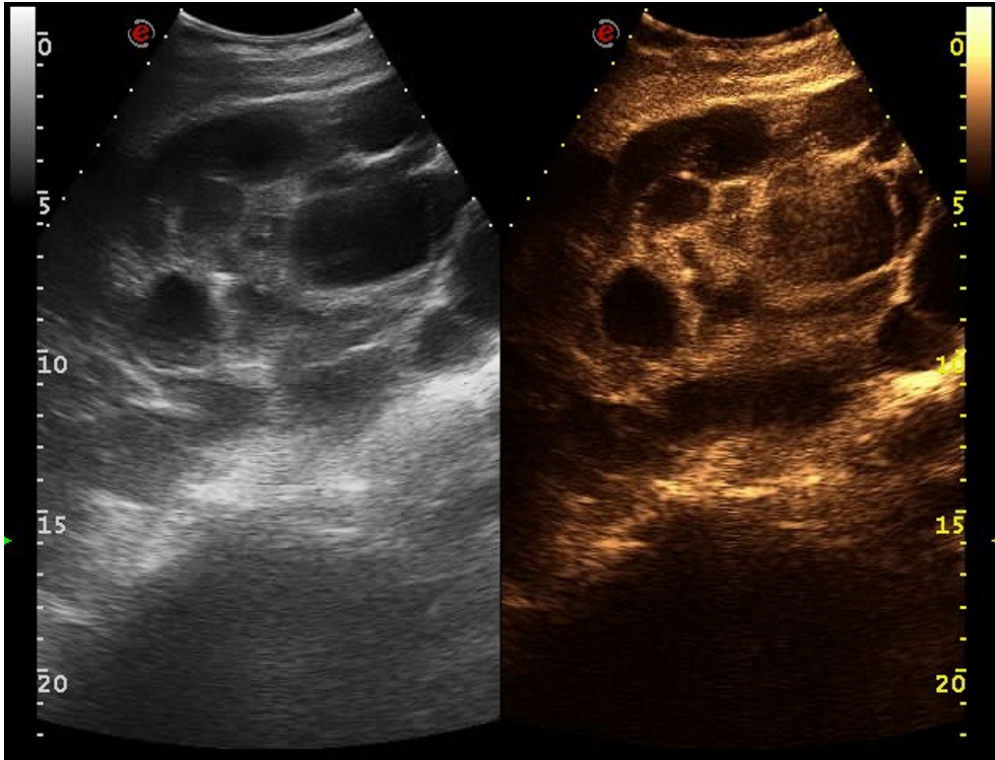


Figura 3 - L'immagine ecografica con mezzo di contrasto (CEUS) di una donna di 74 anni con malattia policistica renale dell'adulto, mostra un rene destro ingrandito, esteso dall'ipocondrio alla regione pelvica, il cui parenchima è quasi interamente sostituito da diverse cisti di varie dimensioni: non si osserva alcuna enhancement delle lesioni dopo la somministrazione di mezzo di contrasto ecografico. Coesiste idronefrosi di secondo grado.

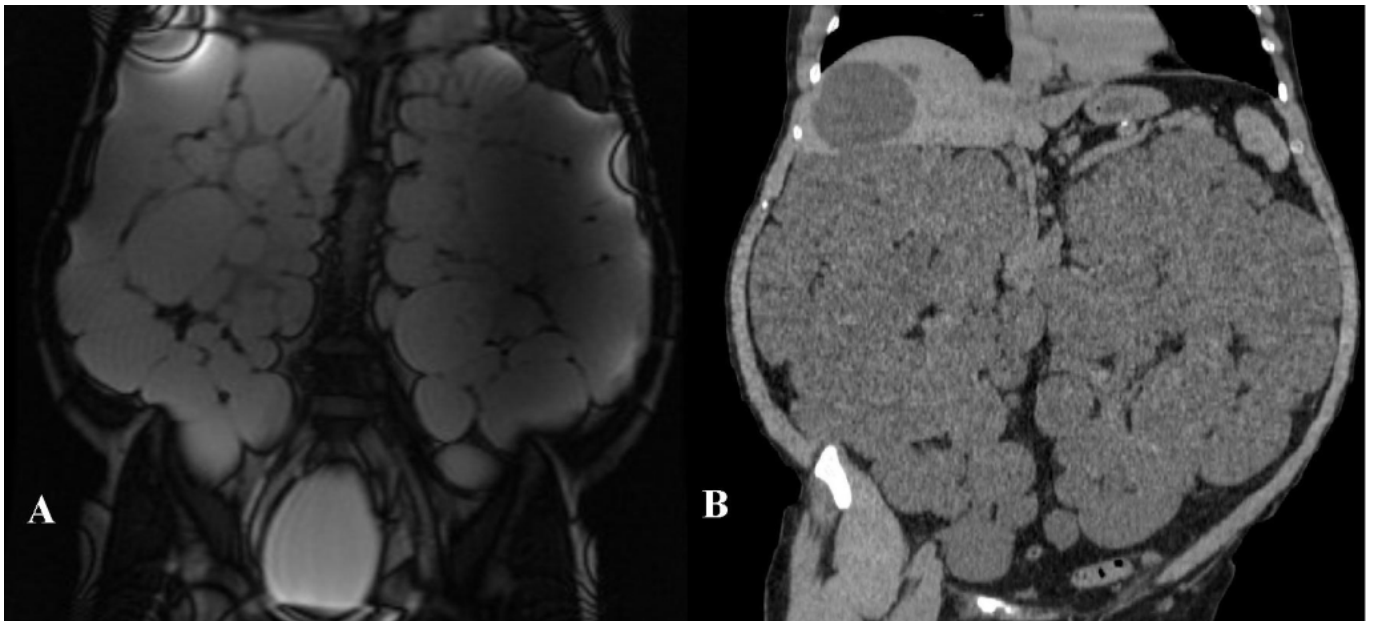


Figura 4 - L'immagine RM con sequenze pesate in T2 sul piano coronale (A) e l'immagine TC in coronale senza contrasto (B) di un uomo di 57 anni, affetto da malattia policistica renale dell'adulto, mostrano entrambi i reni essenzialmente sostituiti da innumerevoli cisti, che occupano quasi tutta la cavità addominale. Inoltre, sono state rilevate alcune cisti anche nel fegato.



Figura 5 - L'immagine CT riformattata in coronale in fase portale, di una donna di 74 anni, dimostra come entrambi i reni siano notevolmente ingranditi e costituiti da innumerevoli cisti, con dimensioni che vanno da pochi millimetri a molti centimetri, e conseguente riduzione del parenchima normale: le caratteristiche sono coerenti con la malattia policistica renale autosomica dominante.

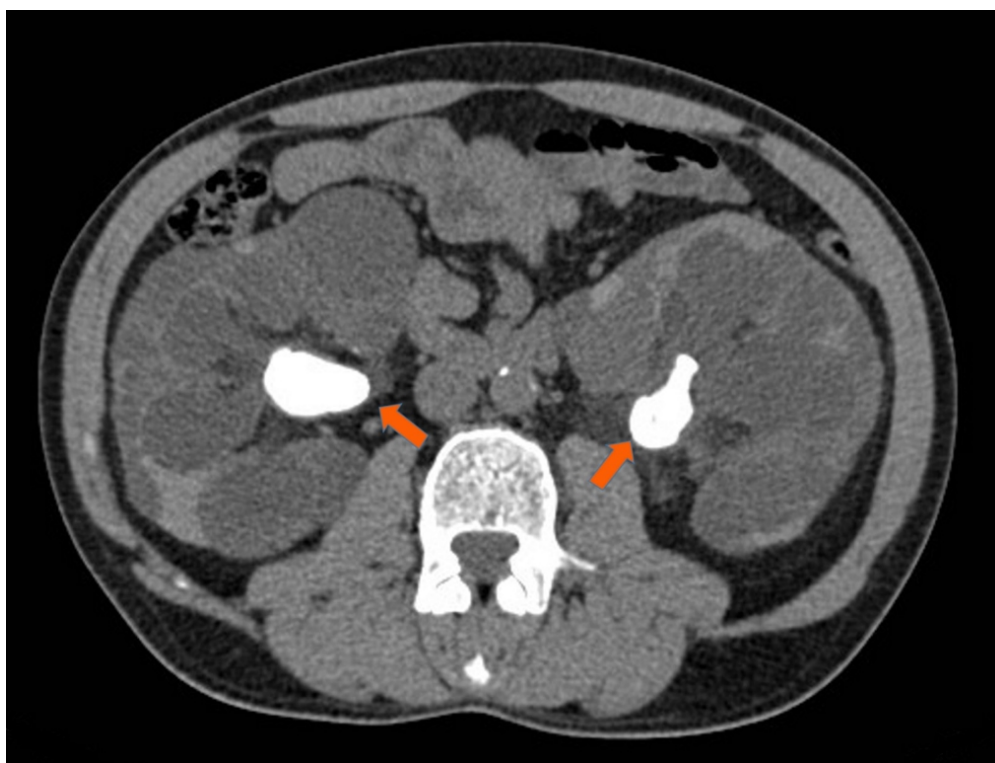


Figura 6 - L'immagine TC assiale senza contrasto di un uomo di 46 anni affetto da malattia policistica renale dell'adulto mostra, bilateralmente, numerose cisti renali di varie dimensioni e forma, intervallato a poco parenchima renale residuo, associato a grosse calcificazioni nei seni renali.
