



Swiss **KIDNEY** Foundation
Schweizerische **NIEREN**stiftung
Fondation Suisse du **REIN**
Fondazione Svizzera del **RENE**



Preservare la funzione renale

– anche in caso di malattia renale

Sommario

Il rene: un organo eccezionale	4
Cosa fanno i reni	5
Ben protetti, al centro del nostro corpo	6
Una vita sana grazie a reni ben funzionanti	7
Quando i reni si ammalano	8
La malattia renale cronica (CKD)	10
Come controllare la funzione renale	12
Uno stile di vita sano a favore dei nostri reni	14
Misurare e controllare la pressione arteriosa	16
Una dieta corretta	18
Altri aspetti di uno stile di vita sano	22
Trattamento farmacologico	24
Opzioni terapeutiche in caso di insufficienza renale	26
I reni e le malattie renali nei bambini	28
Renii e gravidanza	29
Malattie genetiche con interessamento renale	31
Glossario	32

Sostenete le attività della Fondazione svizzera per il rene!!

Grazie alle vostre donazioni, la Fondazione Svizzera per il rene può realizzare progetti come questo opuscolo. Aiutateci a migliorare la vita dei pazienti con malattie renali e a sensibilizzare l'opinione pubblica sulla prevenzione delle malattie renali.

Schweizerische Nierenstiftung, 3082 Schlosswil
Conto di donazione IBAN CH22 0900 0000 6038 5443 2
www.nierenstiftung.ch



Care lettrici e cari lettori

I reni sono fondamentali per la salute. Diverse malattie possono colpire i reni, danneggiarne la struttura e comprometterne la funzione.

I declino della funzione renale di solito non viene percepito dalla persona interessata, ma ha un impatto notevole sul funzionamento di altri organi, in particolare sul sistema cardiovascolare. Una funzione renale compromessa riduce la qualità e la speranza di vita.

Per questo motivo è molto importante preservare la funzione renale. Questo opuscolo è una guida per tutti coloro che vogliono proteggere questi organi preziosi, soprattutto se la loro funzione è già parzialmente compromessa.

Grazie ai progressi della ricerca, sappiamo cosa giova e cosa nuoce ai nostri reni. Anche in caso di malattia renale, in molti casi è oggi possibile ritardare in modo significativo o addirittura arrestare il declino della funzione renale adattando lo stile di vita, la dieta e assumendo regolarmente i farmaci indicati.

Per questo motivo è essenziale diagnosticare la malattia renale precocemente. Ciò richiede un controllo regolare della funzione renale tramite esami del sangue e delle urine. Questo screening è indicato in persone particolarmente ad alto rischio per lo sviluppo di una malattia renale cronica perché affette da ipertensione arteriosa o diabete mellito. Si consiglia a tutti di sottoporsi a questi esami almeno una volta.

Questo opuscolo è stato concepito per aiutarvi a conoscere meglio i reni, le loro funzioni e le malattie che possono colpirli.

Vi auguriamo una buona lettura.

La vostra



Swiss **KIDNEY** Foundation
Schweizerische **NIEREN**stiftung
Fondation Suisse du **REIN**
Fondazione Svizzera del **RENE**

GLOSSARIO

A pagina 32 troverete una spiegazione dettagliata delle parole segnate in *corsivo rosa* o in *corsivo bianco*.

Il rene: un organo eccezionale

I reni sono lavoratori instancabili. Depurano il sangue 24 ore su 24, regolando l'acqua, i sali e i minerali garantendo il mantenimento dell'equilibrio fisiologico all'interno del nostro corpo.

Se i reni non funzionano correttamente, la persona interessata percepisce disturbi particolari solamente ad uno stadio avanzato della malattia.

Per questo motivo è difficile riconoscere precocemente le malattie renali. Conoscere la funzione dei reni e le misure da applicare per proteggerli è un primo passo importante per mantenere in salute questo organo vitale.

Ma perché i reni sono così importanti per la nostra salute?

Cosa fanno i reni

Stazioni di filtraggio

Ogni giorno circa 1.500 litri di sangue scorrono attraverso i reni: di questi, 180 litri vengono filtrati. I reni disintossicano l'organismo eliminando i prodotti di scarto del **metabolismo** nelle urine.



Mantenere l'equilibrio

I reni garantiscono il mantenimento dell'equilibrio di acqua, sali e **minerali**, quali **sodio, potassio, calcio e fosfato**. Si tratta di fattori essenziali per vari processi fisiologici dell'organismo.



Equilibrio acido-base

Per mantenere stabile il valore del **pH** del sangue, i reni regolano la secrezione di acidi e basi. Ad esempio, acidi derivati dal consumo di prodotti animali come gli insaccati o i formaggi possono essere dannosi per la salute se consumati in eccesso.

Al contrario, i frutti acidi non comportano un accumulo di acidi.



Guardiani della pressione arteriosa

I reni controllano la **pressione arteriosa** regolando l'eliminazione di sale e acqua. Producono e regolano anche un **enzima** chiamato renina, che aumenta indirettamente la costrizione dei vasi sanguigni e la ritenzione di sale e acqua, alzando la pressione arteriosa.



Ossa forti

I reni sono coinvolti nei processi che regolano il continuo rinnovamento e rimodellamento osseo. Attivano la vitamina D, un fattore importante per garantire la stabilità delle ossa.



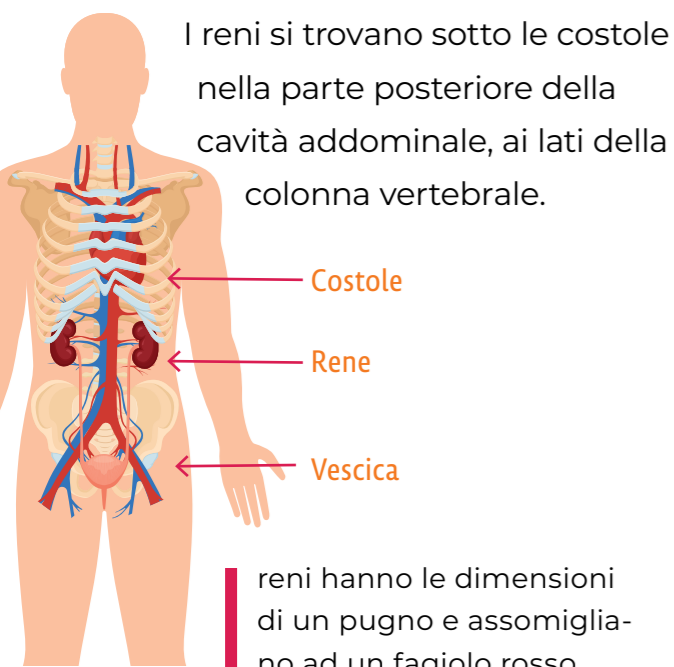
Produttori di ormoni

I reni producono un ormone chiamato **eritropoietina** (o EPO), che stimola la produzione di **globuli rossi** nel midollo osseo. Se la produzione di globuli rossi è insufficiente, si sviluppa un'**anemia**. Le persone colpite si sentono esauste e senza energie.



I reni svolgono tutti questi compiti autonomamente e senza che noi ce ne accorgiamo. Scoprite di più su questo organo affascinante nelle pagine seguenti.

Ben protetti, al centro del nostro corpo



I reni si trovano sotto le costole nella parte posteriore della cavità addominale, ai lati della colonna vertebrale.

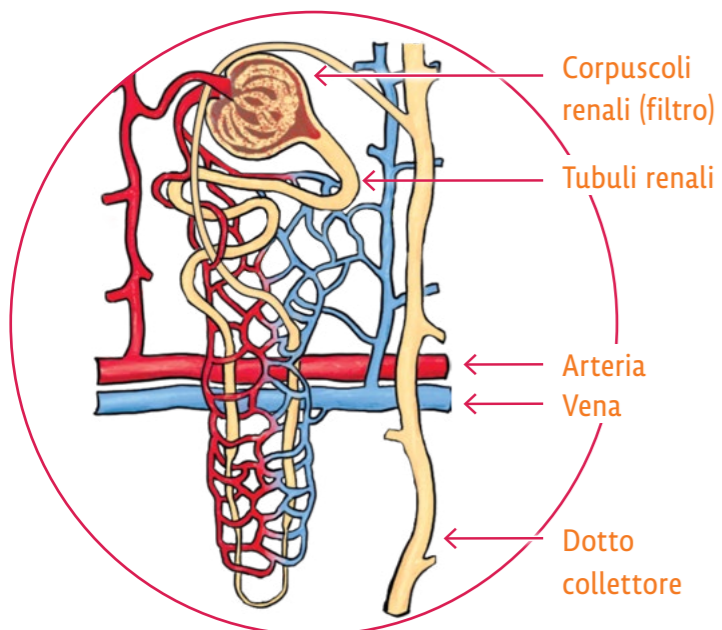
Costole

Rene

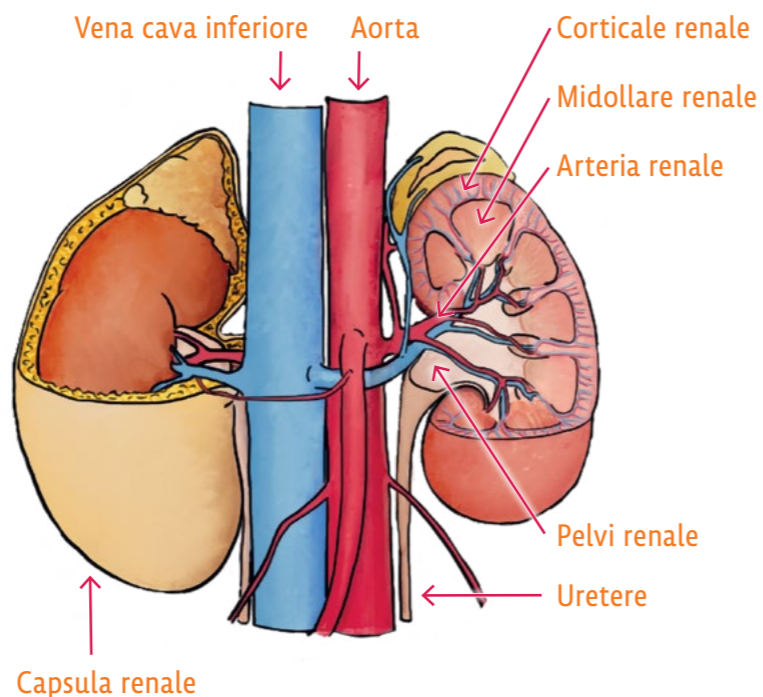
Vescica

I reni hanno le dimensioni di un pugno e assomigliano ad un fagiolo rosso.

Ogni rene contiene circa un milione di unità funzionali, i nefroni. I nefroni sono costituiti da un corpuscolo renale (il glomerulo, un gomitolo di vasi sanguigni) e da un tubulo renale.



Struttura anatomica di un nefrone



Struttura anatomica dei reni

Il sangue viene filtrato nei corpuscoli renali, dove viene prodotta l'urina primaria, che viene poi elaborata nei tubuli. Le proteine e i nutrienti vitali vengono trattenuti, mentre i prodotti di scarto e l'acqua in eccesso vengono eliminati.

I reni e la vescica

L'urina prodotta dai reni viene raccolta nella vescica. Le tossine filtrate dai reni lasciano l'organismo con l'urina. In condizioni normali, i reni producono da uno a due litri di urina al giorno, in base all'apporto di liquidi.



Il colore dell'urina può dirci molto: se abbiamo bevuto poco, i tubuli riassorbono più acqua. Il volume urinario diminuisce e l'urina diventa più concentrata e quindi di colore più scuro.

Una vita sana grazie a reni ben funzionanti

I reni influenzano la nostra vita quotidiana senza che ce ne accorgiamo.

I reni mantengono l'equilibrio di acqua e minerali assicurando il corretto funzionamento di tutti gli organi, tra cui il cervello, i nervi, i muscoli, le ossa e il sistema cardiovascolare. I reni svolgono questo compito centrale in modo discreto e la loro importanza viene purtroppo spesso dimenticata.

Purificazione del sangue

Il sangue viene filtrato dai reni circa 70 volte al giorno. Il processo inizia nella corticale, dove si trovano le numerose piccole stazioni di filtraggio dei nefroni. Qui il sangue viene depurato: le sostanze nocive vengono filtrate ed espulse con l'urina, mentre quelle utili per l'organismo tornano nel sangue. I nefroni assicurano anche l'equilibrio dei liquidi, eliminando l'acqua in eccesso o ritenendo l'acqua che manca.

L'urina prodotta nei nefroni scorre attraverso i tubuli renali verso la **midollare renale** fino alla **pelvi renale**, dove si raccoglie prima di fluire lungo l'uretere verso la vescica.

Se i reni si ammalano e non sono più in grado di svolgere adeguatamente questi compiti, può essere necessaria una **terapia sostitutiva della funzione renale**. In questo caso, il sangue viene purificato all'esterno del corpo con l'aiuto di una macchina (**emodialisi**) o filtrato attraverso il peritoneo del corpo stesso (**dialisi peritoneale**).

Un'altra opzione per sostituire la funzione renale è il trapianto di rene.

Efficiente grazie ai reni

I globuli rossi, noti anche come eritrociti, trasportano ossigeno e sostanze nutritive alle cellule del corpo. Gli eritrociti vengono prodotti nel midollo osseo, all'interno delle ossa. Se il contenuto di ossigeno nel sangue diminuisce o il numero di **globuli rossi** è insufficiente a garantire un adeguato trasporto di ossigeno, i reni intervengono producendo e mandando in circolo un ormone chiamato **eritropoietina (EPO)**, che stimola la produzione di globuli rossi. Questo processo si attiva, ad esempio, quando ci troviamo in alta montagna, dove il contenuto di ossigeno nell'aria è più basso. L'EPO è nota anche come sostanza dopante nello sport agonistico, in quanto può stimolare lo stesso processo e quindi migliorare le prestazioni fisiche se viene somministrata artificialmente.

I globuli rossi sono responsabili del trasporto dell'ossigeno nel sangue.



Quando i reni si ammalano

Diverse malattie possono colpire i reni e limitarne la funzione. Si distinguono le malattie renali acute e le malattie renali croniche.

Nelle malattie renali acute la funzione renale diminuisce rapidamente. In certi casi questa compromissione funzionale può essere temporanea, in altri comporta l'insorgenza di una malattia renale cronica. Nella malattia renale cronica vi è una riduzione della funzione renale a lungo termine.

Le malattie renali possono manifestarsi in modi molto diversi. I calcoli renali o una **pielonefrite** sono piuttosto frequenti e possono causare dolore al fianco o una sensazione di bruciore durante la minzione, ma di solito non portano a un'alterazione della funzione renale. I **reni policistici** possono diventare molto voluminosi e causare dolore addominale. Le malattie infiammatorie dei glomeruli (**glomerulonefriti**) possono danneggiare i corpuscoli renali. Tuttavia, nella maggior parte dei casi di malattia renale cronica (CKD), la riduzione della funzione renale non comporta sintomi specifici.

Nessun sintomo, ma comunque malati

In Svizzera **UN ADULTO SU DIECI** soffre di una malattia renale.



NOVE SU DIECI PERSONE affette da malattia renale non sono consapevoli di esserlo.



ANALISI MIRATE in persone a rischio permettono di identificare la malattia renale in una fase precoce. Queste analisi di screening sono raccomandate in modo particolare in persone affette da diabete, ipertensione arteriosa, forte sovrappeso o in fumatori.



BUONO A SAPERSI!

A CHI RIVOLGERSI?

Lo screening per la malattia renale viene solitamente eseguito dal medico di famiglia. Sono necessari un campione di sangue e di urina. Il medico analizza i risultati e – in caso di valori anormali – discuterà con lei i prossimi passi.

La malattia renale cronica (CKD)

La malattia renale cronica (CKD, dall'inglese **C**hronic **K**idney **D**isease) è caratterizzata da un lento declino della funzione renale nell'arco di mesi o anni.

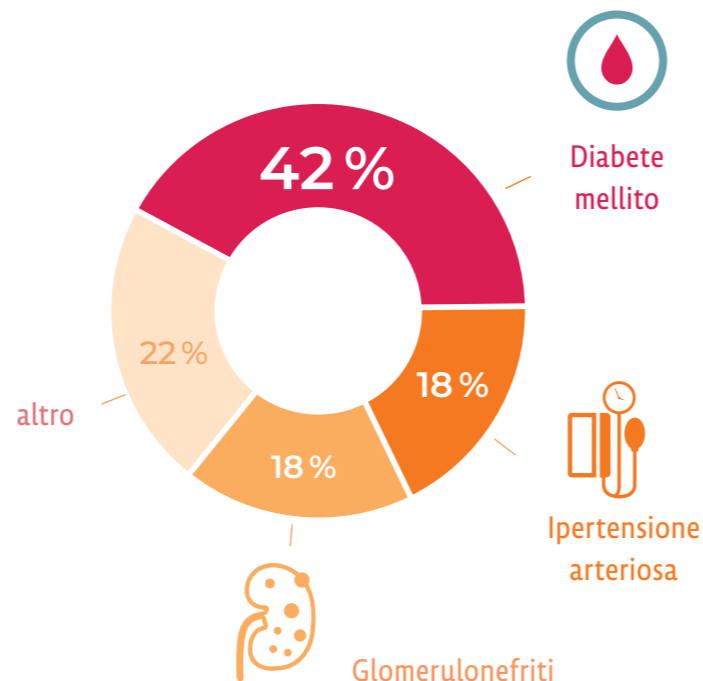
La malattia inizialmente non provoca quasi alcun sintomo fino ad uno stadio molto avanzato, per cui spesso viene riconosciuta tardi. È quindi consigliabile effettuare controlli regolari della funzionalità renale, soprattutto in persone a rischio, in modo particolare in pazienti con diabete mellito o ipertensione arteriosa.

Fattori di rischio

Diversi fattori legati allo stile di vita possono aumentare il rischio di malattia renale cronica. Questi includono:

- il fumo
- il sovrappeso grave
- una dieta poco sana e un elevato consumo di sale.

Questi fattori possono favorire lo sviluppo di ipertensione arteriosa, diabete mellito e malattie cardiovascolari (**arteriosclerosi**), che a loro volta aumentano il rischio di danno renale.



Cause

L'ipertensione arteriosa e il diabete sono le cause più comuni della malattia renale cronica. Con il tempo queste malattie danneggiano i vasi sanguigni di tutto il corpo, compresi quelli dei reni, che dipendono da un apporto di sangue costante e adeguato per svolgere le loro numerose funzioni.

L'IPERTENSIONE ARTERIOSA aumenta la pressione sulle pareti delle arterie, che a lungo andare possono indebolirsi e danneggiarsi. Queste alterazioni possono interessare anche i sottili vasi sanguigni dei **glomeruli**, che – se danneggiati – non sono più in grado di svolgere correttamente la loro funzione di filtraggio del sangue.

Anche le **GLICEMIE** fuori controllo in un paziente con diabete non trattato in modo corretto possono alterare i glomeruli e altre strutture renali, compromettendone il corretto funzionamento. Anche in questo caso il paziente svilupperà nel corso degli anni una malattia renale cronica.

Altre cause

Esistono altre cause di malattia renale cronica. Tra queste vi sono le **malattie autoimmuni**, caratterizzate da una disfunzione del sistema immunitario, che danneggia i corpuscoli renali (**glomerulonefrite**) o i tubuli (nefrite). Inoltre, alcune malattie genetiche possono causare una CKD, come la **malattia policistica renale**. Altre possibili cause di CKD sono:

- Danni causati da **FARMACI**
- Ripetute **INFEZIONI** ai reni (**pielonefriti**)
- Danno renale in caso **INFEZIONI SISTEMICHE GRAVI** (setticemia)
- Malattia renale durante la **GRAVIDANZA** (ad esempio la **pre-eclampsia**)
- **MALFORMAZIONI** dei reni o delle vie urinarie
- **RIMOZIONE CHIRURGICA DEI RENI** in caso di incidenti, emorragie o tumori.
- Danno renale acuto ripetuto, per esempio su **CARENZA DI LIQUIDI** (disidratazione)

Sintomi aspecifici

La malattia renale cronica (CKD) si sviluppa spesso senza sintomi particolari e in modo graduale, nel corso di anni. Non è quindi raro che la malattia renale cronica venga scoperta per caso quando la funzione renale è già molto compromessa. I primi sintomi della malattia renale cronica sono molto poco specifici. Si tratta di pressione alta, stanchezza, mancanza di energia e difficoltà a concentrarsi. Purtroppo questi sintomi vengono spesso ignorati, banalizzati o attribuiti ad altre cause. L'urina schiumosa è un'ulteriore indicazione di danno renale. La schiuma indica una quantità anomala di proteine nelle urine. Mancanza di appetito, nausea e prurito sono sintomi che possono comparire nelle fasi più avanzate della malattia renale cronica.

Possibili segni di malattia renale sono quindi:

- Stanchezza, mancanza di energia
- Difficoltà a concentrarsi o ridotta lucidità nei ragionamenti
- Disturbi del sonno
- Perdita di appetito, nausea, vomito
- Disgusto per la carne
- Odore corporeo e dell'alito simili all'urina
- Pressione arteriosa elevata
- Accumulo di liquidi (**edema**) nelle gambe, nelle mani, nelle palpebre e nel viso
- Urina schiumosa
- Respiro affannoso in presenza di acqua nei polmoni (edema polmonare)
- Prurito, crampi, gambe irrequiete
- Diminuzione del desiderio sessuale, impotenza

Decorso

Il decorso della malattia renale cronica (CKD) dipende dalla causa e può variare da caso a caso. Nonostante una guarigione completa sia spesso irraggiungibile, è possibile rallentare o bloccare completamente la sua progressione. Se invece non viene trattata adeguatamente, la malattia renale cronica porta spesso ad una perdita progressiva della funzione renale, fino **all'insufficienza renale** avanzata. In questa condizione, i reni non sono più in grado di svolgere il loro compito, compromettendo la salute dell'intero organismo. L'insufficienza renale influenza la pressione arteriosa, provoca ritenzione idrica, altera il metabolismo osseo e causa **anemia** e acidosi.

Come controllare la funzione renale

Per riconoscere tempestivamente la malattia renale si consigliano due esami: un esame del sangue e un esame delle urine. Questi possono essere eseguiti nello studio del medico di famiglia.

Sulla base dei due test, è possibile diagnosticare la malattia renale cronica e classificarla secondo lo stadio di gravità (vedi tabella). Se i risultati del test non migliorano entro tre mesi, la diagnosi di malattia renale cronica viene confermata e può essere valutato il rischio di progressione della malattia verso l'insufficienza renale.

L'esame del sangue



Nel sangue viene misurata la creatinina. La creatina è un prodotto di scarto del metabolismo dei muscoli. La sua concentrazione nel sangue fornisce informazioni sulla filtrazione del sangue nei **glomeruli**: stimata

dalla **velocità di filtrazione glomerulare** o, in breve, **eGFR**. Poiché la massa muscolare e quindi la produzione di creatinina variano in base al peso e al sesso, esistono formule che tengono conto di questi fattori nel calcolo di stima della funzione renale. La velocità di filtrazione glomerulare stimata viene espressa in ml/min/1,73 m² di superficie corporea. Nei giovani la norma è compresa tra 90 e 120 ml/min/1,73 m².

L'esame delle urine



Nell'urina viene misurata l'**albumina**. Gli esami delle urine sono spesso di difficile interpretazione, poiché i risultati dipendono

dalla concentrazione dell'urina, che a sua volta dipende da quanto il paziente ha bevuto. Per ovviare a questo problema, oltre all'albumina si misura anche la concentrazione di creatinina nelle urine. Poiché l'escrezione giornaliera di creatinina nelle urine è relativamente costante. La concentrazione di albumina nell'urina viene quindi espressa in relazione alla concentrazione di creatinina nelle urine. Questo valore è chiamato quoziente albumina-creatinina. Un'escrezione elevata di albumina nell'urina (albuminuria), è indice di danno glomerulare, o più in generale di danno renale.

Possono anche valutare se esiste un rischio di progressione della malattia renale cronica e quindi intervenire in modo mirato.

Risultati normali

Se i risultati sono normali, in genere si può escludere una malattia renale. Nella maggior parte dei casi non sono necessari ulteriori accertamenti. In presenza di fattori di rischio come il **diabete mellito** o l'**ipertensione arteriosa**, gli esami devono essere ripetuti una volta all'anno.

Risultati patologici

Se i risultati mostrano anomalie, sono necessarie ulteriori indagini per determinare la causa della malattia renale. Una volta determinata la causa, è possibile intervenire in modo mirato.

RIASSUMENDO

La funzione renale viene misurata nel SANGUE. L'escrezione di albumina nell'urina è un indice di danno renale.

La malattia renale cronica viene classificata in diversi stadi, definiti dalla combinazione delle categorie di filtrazione glomerulare stimata (eGFR) e delle categorie di albuminuria. L'eGFR è classificata in categorie da G1 a G5 in base al valore (da alto a basso). L'albuminuria è classificata in categorie da A1 ad A3 (da bassa ad alta). La combinazione dei due valori fornisce lo stadio della malattia renale cronica.

Gli esami del sangue e delle urine forniscono ulteriori indizi in merito alla causa della malattia renale. La presenza di cellule, cristalli o **globuli rossi** deformati aiutano il medico a specificare la causa della malattia. Lo specialista di malattie renali, il **nefrologo**, valuterà l'indicazione a ulteriori accertamenti per comprendere il motivo della ridotta funzionalità renale e fornire raccomandazioni terapeutiche adeguate. Ad esempio, una sonografia può fornire informazioni sulle dimensioni e sulla perfusione dei reni. L'immagine ecografica permette inoltre di riconoscere cisti renali o tumori.

Con l'aiuto di questa tabella si può determinare se è presente una malattia renale cronica e quanto questa sia avanzata. I colori nella tabella indicano il rischio di progressione della malattia renale. I campi verdi indicano un basso rischio, quelli rossi un alto rischio.

In alcuni casi, per una diagnosi definitiva si rende necessaria una biopsia renale, cioè l'analisi di un campione di tessuto renale. Prima del prelievo, l'area interessata viene anestetizzata localmente. Con un ago sottile si preleva quindi un campione di tessuto da analizzare al microscopio.

Interpretare correttamente i risultati

Grazie ai risultati degli esami del sangue e delle urine, i medici possono determinare se la funzione renale è compromessa.

Tabella con codice colore per la valutazione della CKD: VERDE: nessuna CKD, GIALLO: rischio moderato di sviluppo di insufficienza renale e malattie cardiovascolari, ARANCIONE: rischio elevato, ROSSO: rischio molto elevato.

Categorie di albuminuria

			A1	A2	A3
			Da normale a leggermente aumentata	Alta	Molto alta
			< 30 mg/g <3 mg/mmol	30-300 mg/g 3-30 mg/mmol	> 300 mg/g > 30 mg/mmol
G1	Normale o iperfiltrazione	≥ 90			
G2	Riduzione lieve	60-89			
G3a	Riduzione lieve-moderata	45-59			
G3b	Riduzione moderata-severa	30-44			
G4	Riduzione severa	15-29			
G5	Insufficienza renale	< 15			

Categorie di GFR (ml/min/1,73 m²)

Uno stile di vita sano a favore dei nostri reni

Una nuova diagnosi di malattia renale può essere una notizia sconvolgente.

Grazie ai progressi della ricerca medica, oggi disponiamo di un'ampia gamma di opzioni per rallentare o addirittura arrestare il declino della funzione renale. La buona notizia è che anche voi potete contribuire attivamente alla salute dei vostri reni!

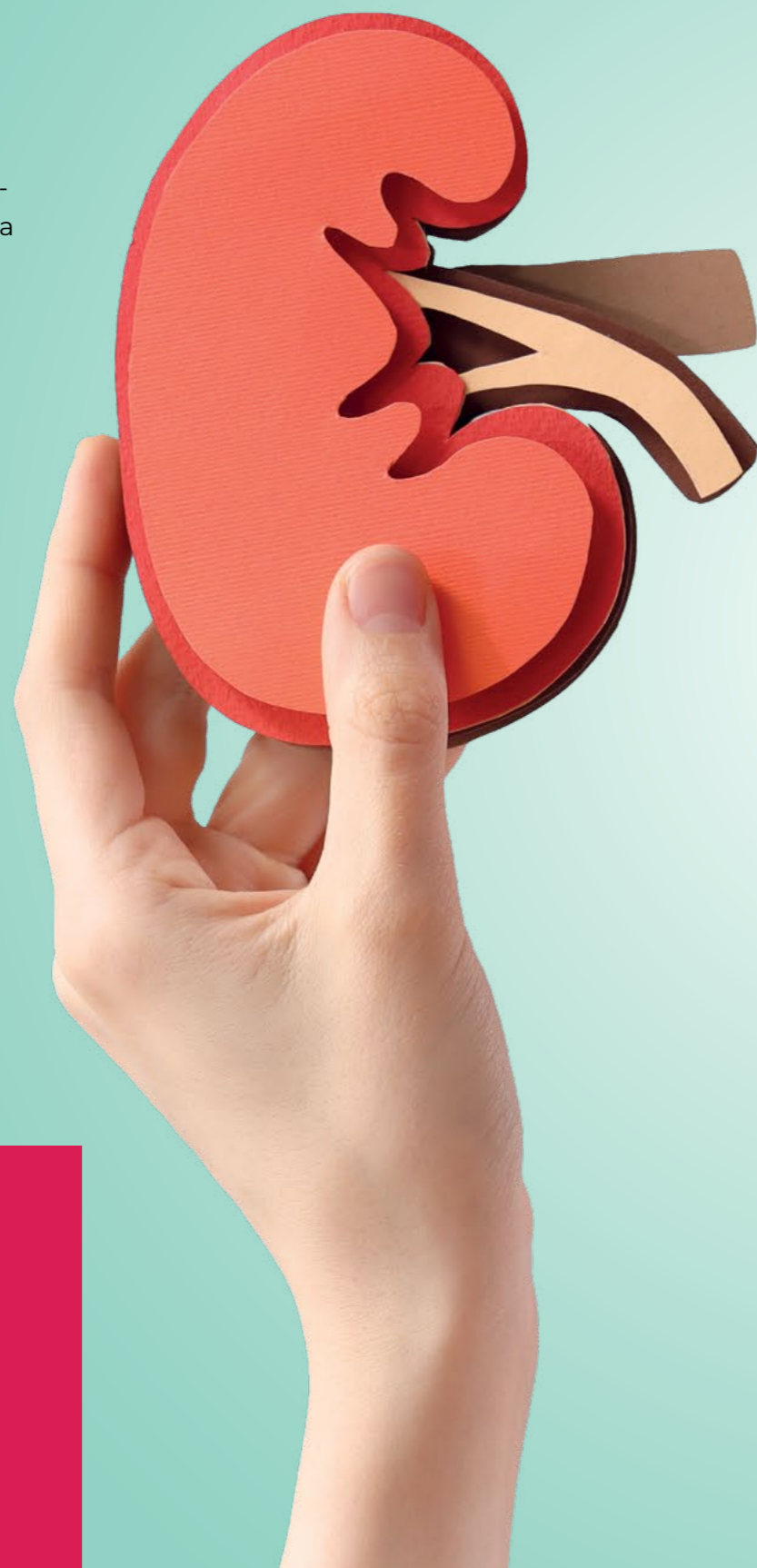
Molti fattori di rischio che favoriscono la progressione della malattia renale cronica possono essere influenzati favorevolmente adottando uno stile di vita consapevole.

Ad esempio, con un'alimentazione sana e praticando un'attività fisica regolare è possibile perdere il peso in eccesso e quindi evitare/rallentare lo sviluppo di un **diabete mellito** e dell'**ipertensione arteriosa**, oggi tra le principali cause della malattia renale cronica.

BUONO A SAPERSI!

VIVERE CON UN SOLO RENE

I reni hanno la capacità di aumentare la loro funzione (riserva renale). Di conseguenza, la funzione di un solo rene sano è solitamente sufficiente per una vita sana.



Misurarsi regolarmente la **pressione arteriosa**

Alimentazione

sana



Stile di vita sano per i reni

Esercizio fisico

sufficiente



Smettere di **fumare**



Controllo e – se necessario – **riduzione del peso**



Controllo e cura

adeguata di eventuali malattie, come il diabete mellito o le malattie cardiovascolari.

Misurare e controllare la pressione arteriosa

L'ipertensione arteriosa è uno dei principali fattori di rischio per la malattia renale cronica. È quindi importante misurare regolarmente la pressione arteriosa.

Potete effettuare la misurazione da soli a casa. In questo modo, mantenete il controllo e potete informare tempestivamente il medico in caso di cambiamenti. Vi mostriamo come fare.

Raccomandazioni per la misurazione corretta della pressione arteriosa:

Non parlare durante il periodo di riposo, durante la misurazione e tra una misurazione e l'altra.

Scegliere un bracciale per la misurazione della pressione arteriosa adeguato per la circonferenza della parte superiore del braccio (piccola, media, grande)

Apparecchio automatico validato e calibrato regolarmente oppure misurazione manuale

Non fumare, non assumere caffeina e non svolgere attività fisica per circa 30 minuti prima della misurazione. È preferibile misurare la pressione con la vescica è vuota.

Il braccio è libero da indumenti e appoggiato su una superficie. Il bracciale viene posizionato all'altezza del cuore.

Piedi ben appoggiati sul pavimento

Come misurare correttamente

Misurare correttamente la propria **pressione arteriosa** sembra inizialmente complicato, ma con un po' di pratica è davvero facile. Questi sono gli aspetti principali da considerare:

- **MISURARE LA PRESSIONE A STOMACO VUOTO E CON LA VESCICA VUOTA:** preferibilmente il mattino appena svegli, prima di bere il caffè.
- **RILASSARSI:** Sedetevi tranquillamente e rilassatevi. Fate qualche respiro profondo. Appoggiate i piedi a terra e non incrociate le gambe.
- **POSIZIONARE CORRETTAMENTE IL BRACCIALE:** appoggiare il braccio in modo rilassato con il palmo della mano rivolto verso l'alto. Posizionare il bracciale sulla parte superiore del braccio a diretto contatto con la pelle, all'altezza del cuore (circa uno o due centimetri sopra il gomito).
- **STARE FERMI:** Una volta avviata la misurazione, non bisogna muoversi e non bisogna parlare.
- **LA SECONDA MISURA CONTA:** ripetere la procedura e misurare una seconda volta.
- **ANNOTARE** il valore della seconda misurazione in un quaderno o in un'applicazione. Questo vi aiuterà a tenerne traccia.

Se dovete fare una visita di controllo dal medico, è utile eseguire due o tre misurazioni al giorno per alcuni giorni prima della visita e annotare i valori. Idealmente sarebbe opportuno misurare la pressione arteriosa in momenti diversi della giornata. Questo aiuta il medico a riconoscere le variazioni della pressione arteriosa durante il giorno.

Anche se i valori della pressione arteriosa sono normali al momento del controllo, il medico può chiedervi di indossare un dispositivo che misura la pressione arteriosa per 24 o 48 ore per identificare eventuali variazioni di pressione durante il giorno o la notte. Il monitoraggio a lungo termine permette di riconoscere questi picchi.

Si parla di **pressione alta (o ipertensione)** quando i valori sono pari o superiori a 140/90 mmHg. Se misurata a casa, il valore limite è 135/85 mmHg. Entrambi i valori sono rilevanti: si parla di pressione alta anche se solo uno dei due valori è elevato.

IN BREVE

IPERTENSIONE DA CAMICE BIANCO

Si parla di "ipertensione da camice bianco" quando la pressione arteriosa è molto più alta in ospedale o in ambulatorio che a domicilio. La pressione arteriosa di molti pazienti aumenta semplicemente a causa dello stress legato alla visita medica e alla presenza del medico. Per evitare che questa componente falsi la valutazione della pressione arteriosa, si raccomanda di misurarsi la pressione a casa.

PRESSIONE SISTOLICA E DIASTOLICA

L'apparecchio per misurare la pressione indica due valori. Il valore più alto rappresenta la pressione arteriosa sistolica, che viene raggiunta quando il muscolo cardiaco si contrae e pompa il sangue nelle arterie.

Il valore più basso è chiamato pressione arteriosa diastolica. Rappresenta la pressione arteriosa nel momento in cui il muscolo cardiaco si rilassa. La forza che agisce sui vasi è quindi minore, per cui anche il valore è più basso.

Una dieta corretta

L'alimentazione svolge un ruolo centrale nella prevenzione e nel trattamento della malattia renale cronica. Una dieta sana ed equilibrata può influenzare positivamente il decorso della malattia.

L'alimentazione ha anche un effetto sui fattori che possono favorire l'insorgenza della malattia renale cronica. In particolare, i pazienti affetti da **diabete mellito** o obesità traggono beneficio da una dieta adeguata. Anche l'**ipertensione arteriosa** può essere spesso migliorata adattando la dieta.

Le raccomandazioni dietetiche per le persone affette da malattie renali possono sembrare contraddittorie e impegnative all'inizio. Un nutrizionista vi sosterrà nel cambiamento e vi aiuterà a personalizzare la vostra dieta per trovare l'equilibrio ottimale tra salute dei reni e qualità della vita. Queste consulenze sono coperte dall'assicurazione di base con prescrizione medica.



Una dieta sana per i reni

Non preoccupatevi, non è necessario seguire una dieta stretta. Le raccomandazioni fanno riferimento alla piramide alimentare alla base di un'alimentazione equilibrata. (Quasi) tutti gli alimenti sono consentiti, ma è necessario prestare attenzione alla quantità e alla frequenza.

LA DIETA MEDITERRANEA si è dimostrata particolarmente favorevole per la salute. Questa dieta è ricca di verdure, frutta fresca, legumi come fagioli e lenticchie e prodotti integrali. Anche il pesce fa parte della dieta mediterranea.

Si consiglia invece di limitare il consumo di carne e di alternare fonti proteiche vegetali e animali. Quando preparate il vostro pasto considerate che un terzo del piatto è riservato alle verdure o all'insalata. Il secondo terzo del piatto è riservato a un contorno di carboidrati (come pasta, riso o pane). Privilegiate i prodotti integrali. L'ultimo terzo è riservato per alimenti ricchi di proteine. Tra questi, lenticchie, fagioli, tofu, latte e latticini, uova, carne e pesce. Cercate di mangiare il più possibile cibi freschi e riducete gli alimenti altamente processati.

Proteine: trovare il giusto equilibrio

Le **proteine** sono un importanti per il mantenimento di muscoli e ossa. Tuttavia, se si soffre di



una malattia renale, è necessario prestare attenzione a un apporto proteico equilibrato, poiché troppe proteine possono favorire la progressione della malattia renale cronica. È necessario un sano equilibrio per sostenere la muscolatura senza sovraccaricare i reni. Assicuratevi di assumere regolarmente le proteine di cui avete bisogno, ma evitate di mangiarne troppe in una volta sola (eccessi proteici).

Si consiglia inoltre di alternare le proteine di origine vegetale (come lenticchie, fagioli, tofu o tempeh) con quelle di origine animale (carne, pesce, uova e latticini). I nutrizionisti possono aiutarvi a determinare il vostro fabbisogno proteico individuale

Sale: meglio non esagerare



Uno dei correttivi più importanti è la riduzione del consumo di sale.

Ridurre il sale abbassa la **pressione arteriosa** e previene la ritenzione idrica. Iniziate con una riduzione consapevole, evitando di aggiungere sale agli alimenti. Riducendo gradualmente la quantità di sale, le papille gustative avranno il tempo di abituarsi e il cibo non risulterà insipido. Gli alimenti ricchi di sale dovrebbero essere consumati solo in piccole quantità o evitati del tutto. Tra questi:

- Zuppe pronte
- Snack salati
- Certi prodotti a base di carne come salsicce o salumi



- Certi formaggi e prodotti caseari
- Piatti pronti
- Pane e prodotti da forno
- Condimenti come salsa di soia, condimenti in polvere,
- Brodo o condimento liquido

Si raccomanda di utilizzare poco sale in cucina e di insaporire i piatti con altre spezie o erbe fresche. Inoltre, è meglio favorire prodotti freschi piuttosto che cibi processati.

Apporto di liquidi

In caso di malattia renale, non è generalmente necessario aumentare gli introiti di liquidi. Si consiglia di bere circa 1,5-2 litri al giorno, sotto forma di acqua, acqua minerale e tisane di erbe o frutta non zuccherate. È meglio evitare le limonate e le bibite zuccherate.

Eventuali perdite di liquidi supplementari, ad esempio in caso di importante sudorazione, diarrea o del vomito, devono essere compensate. Se non si è sicuri di bere abbastanza, la quantità e il colore dell'urina

possono aiutare. Un volume ridotto di urina di colore scuro suggerisce che l'assunzione di liquidi non è stata sufficiente.

In alcune situazioni, come in pazienti con **insufficienza cardiaca** o in caso di ritenzione idrica, è necessario ridurre l'assunzione di liquidi. Il medico la informerà in merito.

Quando la malattia renale progredisce

Se la funzione renale è già gravemente compromessa, è possibile che i fosfati e il potassio, due micronutrienti, non vengano eliminati adeguatamente con l'urina. In questo caso è necessario adeguare la dieta. L'équipe curante comunicherà per tempo se è necessario modificare la dieta per favorire un basso contenuto di fosfato e potassio.

Fosfati

I fosfati sono fra i principali elementi delle ossa che compongono lo scheletro. Un livello elevato e prolungato di fosfati nel sangue non provoca sintomi immediati, ma favorisce lo sviluppo di malattie ossee (**osteodistrofia renale**) e calcificazioni nei vasi sanguigni.

I fosfati sono naturalmente presenti in tutti gli alimenti di origine animale, nei cereali integrali, nel cacao e nelle noci. **QUESTO NON SIGNIFICA CHE QUESTI ALIMENTI DEBBANO ESSERE EVITATI.**

Escludendoli completamente dalla dieta sussiste il rischio di una carenza di vari **micro** e **macronutrienti**. Bisogna invece evitare gli eccessi e gli additivi artificiali ad alto contenuto di fosfati. Questi ultimi sono più facilmente assorbiti dall'organismo a livello intestinale rispetto al fosfato presente naturalmente nei cibi. Gli additivi di fosfato artificiale si trovano negli insaccati, nel formaggio fuso, nei piatti pronti e nelle bevande a base di Cola (anche nella versione light o zero).

Potassio

Il potassio è essenziale per l'attività muscolare e la trasmissione degli impulsi nervosi.

Quando i reni sono sani o in caso di malattia renale con funzione renale ancora conservata, una dieta ricca di potassio è benefica per la **pressione arteriosa** e per i reni. Tuttavia, in caso di malattia renale cronica avanzata, i reni non sono più in grado di espellere una quantità elevata di potassio, causando un aumento del potassio nel sangue. Alcuni farmaci e l'accumulo di acidi nel sangue (spesso presente in certi pazienti con malattia renale cronica avanzata) possono causare un aumento del potassio. Un eccesso di potassio nel sangue è pericoloso perché altera il normale funzionamento dei muscoli, che si manifesta con un effetto paralizzante, e può portare a gravi disturbi del ritmo cardiaco.

Patate, verdure, frutta (soprattutto frutta secca e succhi di frutta), funghi, noci, legumi, cioccolato, cacao, latte e yogurt, nonché alcuni prodotti preconfezionati sono ricchi di potassio. In questo caso non è opportuno rinunciare completamente a questi cibi, ma se il potassio è elevato è meglio evitarli, in particolare la frutta secca o i succhi di frutta e verdura. Si raccomanda inoltre di evitare l'assunzione combinata di insalata e verdura nello stesso pasto.



Il potassio è solubile in acqua. È quindi possibile ridurre parzialmente il contenuto di potassio degli alimenti con la cottura in acqua. Sbucciate e tagliate a pezzetti gli alimenti contenenti potassio, fateli bollire con abbondante acqua fresca e poi scolate l'acqua di cottura.

IL METODO DEL PIATTO

PER UNA DIETA SANA ED EQUILIBRATA:

Idealmente, i pasti equilibrati dovrebbero essere composti da un terzo di verdure, un terzo di carboidrati e un terzo di alimenti ricchi di proteine.



La piramide alimentare, sviluppata dalla Confederazione Svizzera in collaborazione con la Società Svizzera di Nutrizione (SSN), fornisce informazioni più dettagliate sulle raccomandazioni nutrizionali. Le informazioni vengono aggiornate regolarmente e sono disponibili sul sito web della SSN all'indirizzo www.sge-ssn.ch.



Altri aspetti di uno stile di vita sano

L'impatto positivo di uno stile di vita non si limita ai reni, ma è importante anche per il cuore e la psiche.

Uno stile di vita sano con un'alimentazione mediterranea variata, un'attività fisica regolare, un peso corporeo adeguato e l'astensione dal fumo costituiscono la base della terapia. Questi adattamenti non sono solo misure di accompagnamento, ma l'elemento centrale su cui si basa il successo complessivo della cura.

La cura delle malattie renali si costruisce strato dopo strato, come una piramide: lo stile di vita sano costituisce la base di questa costruzione. Anche se inizialmente può essere difficile cambiare le proprie abitudini, ciò può contribuire a influenzare positivamente il decorso della malattia e a ritardare o addirittura evitare trattamenti medici più intensivi.

In alcuni casi, un adattamento rigoroso dello stile di vita permette di ridurre la terapia farmacologica, in accordo con il medico curante.



Movimento

L'attività fisica è parte integrante di uno stile di vita sano, anche a vantaggio della salute renale. Non è necessario correre una maratona ogni settimana, basta muoversi di più nella quotidianità.



Prendere le scale invece dell'ascensore è un buon inizio. Si consiglia di passeggiare, nuotare o andare in bicicletta, attività utili che non sovraccaricano le articolazioni. Qualunque sia la forma di movimento che scegliete, cercate di essere attivi per almeno due ore alla settimana. L'esercizio fisico non solo fa bene al benessere psicofisico, ma vi aiuta anche a mantenere il peso o a perdere eventuali chili di troppo.

Specialisti saranno lieti di aiutarvi in questo senso. Una malattia renale può anche causare una ritenzione di sale e acqua, con conseguente aumento di peso legato all'accumulo di liquidi. Misurazioni regolari del peso consentono di riconoscere tali situazioni e di intervenire rapidamente.

Smettere di fumare

Il fumo ha un effetto estremamente dannoso sul sistema cardiovascolare e sui vasi sanguigni. In particolare, accelera la calcificazione delle arterie, con un impatto negativo sulla salute dei reni. Smettere di fumare è quindi fondamentale per preservare la funzione renale. Ci sono ambulatori specializzati che vi possono aiutare a smettere di fumare.



Perdere peso

Il sovrappeso aumenta il rischio di **diabete** e di **ipertensione arteriosa** e quindi anche di sviluppare una malattia renale cronica. Svolgendo un'attività fisica regolare è possibile perdere peso. Gli spe-



LA PIRAMIDE PER LA CURA DELLA CKD

I cambiamenti nello stile di vita sono parte integrante del trattamento e possono fare la differenza. Su questa base, può essere necessaria una terapia farmacologica per controllare le cause della malattia renale e rallentare la progressione della CKD.



Terapia farmacologica

Ai pazienti con malattia renale cronica (CKD) vengono spesso prescritti numerosi farmaci per preservare la funzione renale residua. Questi medicinali proteggono i reni e rallentano o prevengono la perdita della funzione renale.

Gli effetti desiderati di questi farmaci non sono sempre percepibili nell'immediato. Può tuttavia accadere che, subito dopo l'assunzione, si avvertano degli effetti collaterali. Per questo motivo, i pazienti sono talvolta tentati di modificare autonomamente la dose o di interrompere del tutto la terapia. Questo tuttavia compromette l'efficacia della terapia e nel lungo periodo può contribuire alla progressione della malattia. È quindi importante assumere i farmaci prescritti con regolarità e precisione.

Per garantire il successo del trattamento è quindi importante mantenere un buon contatto con i medici curanti, gli specialisti, gli infermieri e con gli altri membri dell'équipe di cura (ad esempio, nutrizionisti, terapisti, ecc.). Come paziente, è importante essere convinti dei benefici del farmaco che state assumendo. Chiedete sempre una spiegazione chiara ed esaustiva sugli effetti desiderati e sugli effetti collaterali. Non esitate a fare domande se qualcosa non è chiaro. Ricordate: non ci sono domande inutili quando si tratta della vostra salute.



IMPORTANTE!

ATTENZIONE AI FARMACI DA BANCO!

Alcuni farmaci, come molti antidolorifici convenzionali, che si possono acquistare senza ricetta in farmacia, possono essere dannosi per i reni, soprattutto in caso di malattia renale. Anti-infiammatori come l'ibuprofene o il diclofenac, ma anche lassativi e **clisteri** a base di fosfati, possono danneggiare i reni. Il paracetamolo, invece, può essere assunto senza rischi di danno renale. Se avete bisogno di un farmaco, è importante informare il farmacista della vostra malattia renale.

La reazione a un farmaco è sempre individuale. Per questo motivo, è importante riferire qualsiasi effetto collaterale che possa essere fastidioso, anche se riguarda aspetti psicologici o sessuali, poiché i medici potrebbero essere in grado di prescrivere un farmaco alternativo che risulti meglio tollerato. Il trattamento farmacologico della malattia renale cronica (CKD) può essere particolarmente complesso all'inizio. La scelta e il dosaggio adeguato dei farmaci richiedono tempo, pazienza e un dialogo aperto tra il paziente e il team di cura.

Importanti passi avanti nella terapia

Negli ultimi anni sono stati compiuti notevoli progressi nella terapia farmacologica della malattia renale cronica (CKD). Sono stati sviluppati farmaci per il trattamento dell'**ipertensione** che bloccano il **sistema renina-angiotensina-aldosterone (RAAS)**.

Si è scoperto che questi farmaci non solo controllano la **pressione arteriosa** e proteggono il cuore, ma hanno anche effetti positivi diretti sulla salute dei reni. Oggi sappiamo che questo tipo di farmaci può rallentare notevolmente il declino della funzione renale. Grazie a questi farmaci nefroprotettivi la **terapia renale sostitutiva** – una misura invasiva per sostituire la funzione renale – viene rimandata di molti anni o non è più necessaria in molti pazienti con CKD.

Più recentemente, un'altra categoria di farmaci sviluppati inizialmente per il trattamento del **diabete mellito** di tipo 2 ha dimostrato un notevole effetto nefroprotettivo, in pazienti con e senza diabete mellito di tipo 2. Questi farmaci sono noti come **gliflozine** o **inibitori di SGLT2**.

BUONO A SAPERSI!

Se vi sono stati prescritti farmaci inibitori del RAAS o di SGLT2, è importante che conosciate le situazioni in cui è necessario interrompere l'assunzione di questi farmaci:

- Malattia acuta con febbre
- Vomito e diarrea
- Prima di una **colonscopia** o di un intervento chirurgico

Altri farmaci sono attualmente in fase di sviluppo. Si spera che in futuro l'incidenza di **insufficienza renale** diminuisca ulteriormente, soprattutto grazie ai continui miglioramenti nelle misure di diagnosi precoce della malattia renale.

Opzioni terapeutiche in caso di insufficienza renale

I farmaci e uno stile di vita sano possono rallentare notevolmente la progressione della malattia renale, tuttavia, può succedere che la funzione renale continui a diminuire nel corso degli anni, fino ad uno stadio in cui i reni non sono più in grado di svolgere le proprie funzioni.

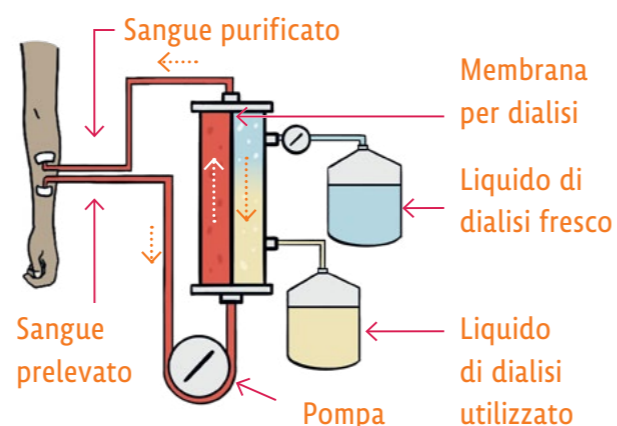
Quando determinati sintomi o valori di laboratorio non sono più controllabili, si parla di **insufficienza renale**. In questo caso, si ricorre spesso alla **terapia renale sostitutiva**: si utilizza una macchina o il proprio peritoneo per purificare il sangue dalle tossine. Un'altra forma di terapia sostitutiva è il trapianto renale.

In alcuni casi, tuttavia, viene preferita una terapia conservativa. Quando si verifica un'insufficienza renale avanzata, i pazienti decidono insieme all'équipe curante se optare per la terapia sostitutiva o per una terapia conservativa incentrata sulla gestione dei sintomi.

Dialisi

Poiché il sangue non può più essere purificato dai reni, la depurazione deve avvenire al di fuori dell'organo.

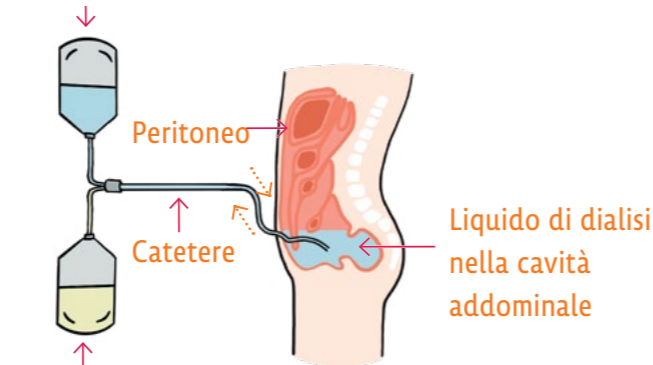
Emodialisi: La purificazione del sangue avviene tramite una macchina. Il sangue viene prelevato dal corpo, pulito dalla macchina e poi reintrodotta nel corpo. Di solito sono necessarie tre sedute settimanali, ciascuna della durata di quattro ore.



Rappresentazione schematica dell'emodialisi

Dialisi peritoneale: In questa forma di dialisi, è il peritoneo (la membrana che riveste la cavità addominale) a svolgere la funzione di filtraggio. La dialisi peritoneale viene eseguita a domicilio.

Fase 1: carico del dializzato nella cavità addominale



Fase 2: scarico del dializzato

Rappresentazione schematica della dialisi peritoneale

Trapianto

In questo caso, la funzione renale viene sostituita da un rene donato da un'altra persona. Poiché è possibile vivere con un solo rene, esiste la possibilità che un parente o un amico doni un rene. In alternativa, è possibile ricevere il rene di una persona deceduta.

Terapia conservativa o sintomatica

È possibile rinunciare alla **dialisi** o a un trapianto se questi limitano troppo la qualità della vita. In tal caso, si opta per un trattamento conservativo, focalizzato sul controllo dei sintomi. Non si tratta di interrompere tutte le cure, ma di adottare le misure necessarie per poter vivere con una funzione renale minima. Il trattamento conservativo non deve essere confuso con le cure palliative di fine vita, ma se indicato deve essere preso in considerazione.

È solitamente difficile prevedere quanto a lungo una persona con insufficienza renale avanzata può vivere. È consigliabile rivolgersi a un centro con competenze specifiche nella cura conservativa della malattia renale cronica, che lavorerà in collaborazione con

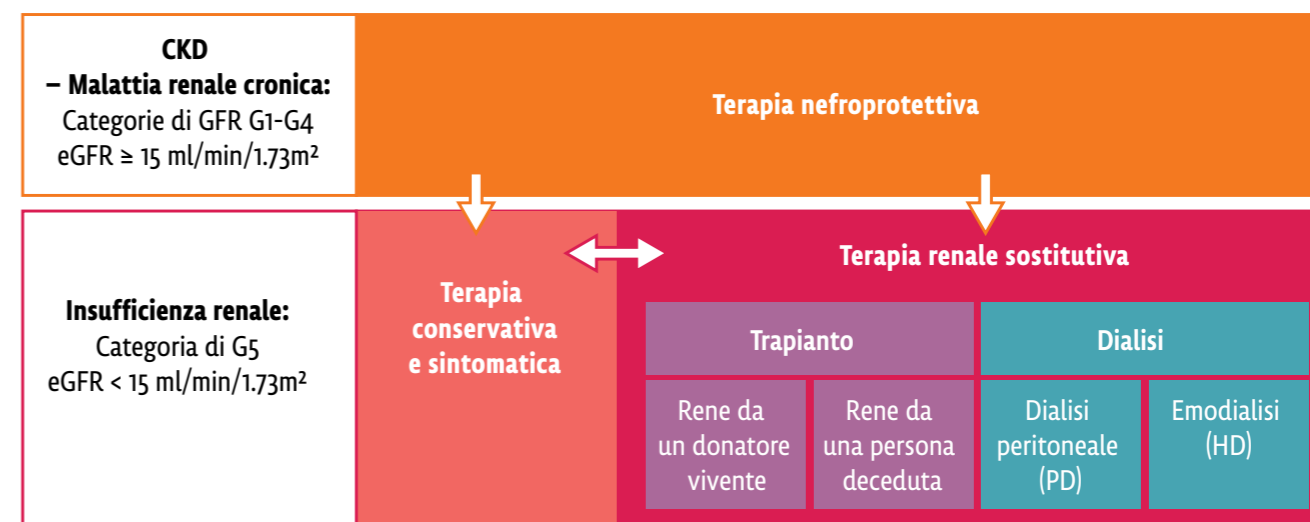
un servizio di cure palliative. Pazienti molto anziani scelgono spesso questa forma di trattamento.

Il processo decisionale è un lavoro di squadra

La maggior parte dei centri offre la possibilità di conoscere i diversi metodi di trattamento e di parlare con altri pazienti. Vi consigliamo approfittare di questa opportunità, rivolgendovi a chi può informarvi su queste metodi in modo oggettivo.

La scelta di una terapia sostitutiva o la decisione a favore di un trattamento conservativo influisce sulla vostra vita e su quella dei vostri cari. Insieme al vostro team di esperti, sarà importante trovare il metodo di trattamento più adatto alla vostra situazione di vita. Se le condizioni cambiano o in caso di complicazioni, è possibile adattare la terapia renale sostitutiva.

Nel nostro opuscolo "Vivere con l'insufficienza renale" troverete informazioni dettagliate sulle singole terapie sostitutive.



Panoramica delle opzioni terapeutiche

I reni e le malattie renali nei bambini

I reni si sviluppano dalla quinta settimana di gravidanza fino alla 36a settimana, cioè fino a poco prima del parto.

Tuttavia, subito dopo la nascita, la funzione renale non è ancora completamente sviluppata. Questo avviene intorno ai due anni di età. I reni dei neonati sono particolarmente sensibili perché, a differenza di quelli dei bambini più grandi e degli adulti, ricevono molto meno sangue e la funzione renale non ha ancora raggiunto la sua piena capacità. Per questo motivo, ad esempio, i farmaci vengono dosati in modo diverso nei bambini. I loro reni non sono in grado di espellere sostanze con la stessa efficacia.

Spesso, alla base di una malattia renale nei bambini vi è un'anomalia nello sviluppo dei reni. Tali malformazioni possono essere ereditarie o semplicemente "un capriccio della natura". Molto raramente, le malattie renali nei bambini sono dovute a cause scatenanti come il **diabete mellito** o l'**ipertensione**. Inoltre, anche le malattie infiammatorie possono danneggiare i reni in età pediatrica.

Esistono molte somiglianze, ma anche altrettante differenze, tra i reni di un bambino e quelli di un adulto. È importante tenere conto di queste differenze per la diagnosi e per la terapia.

Il nostro opuscolo
"I nostri reni sono eroi. Organi che lavorano sodo e che a volte hanno bisogno di aiuto"
 spiega le funzioni dei reni, le malattie renali e le opzioni terapeutiche in modo semplice per i bambini.



Reni e gravidanza

Nelle donne sane in gravidanza vi è un adeguamento sia della funzione renale che della pressione arteriosa.

Nelle prime settimane di gravidanza, la velocità di filtrazione glomerulare aumenta di circa il 50%, riducendo la **creatinina** nel sangue.

Anche la **pressione arteriosa** subisce dei cambiamenti abbassandosi spontaneamente nelle prime 20 settimane di gestazione. Se questi cambiamenti non si verificano, le donne in gravidanza con malattia renale cronica sono a maggior rischio di complicazioni ostetriche e di peggioramento della loro malattia renale.

È quindi fondamentale che le donne in gravidanza affette da malattie renali croniche o da ipertensione arteriosa siano seguite da un team di specialisti. Idealmente, la gravidanza dovrebbe essere pianificata. Ciò consente una consulenza interdisciplinare preventiva da parte di esperti qualificati del settore.

Quali sono gli effetti di una malattia renale sulla gravidanza?

La malattia renale cronica aumenta il rischio di complicazioni sia per la madre che per il feto, cioè il bambino nel grembo materno.

Il rischio aumenta in modo particolare in donne con malattie renali e compromissione moderata o grave della funzione renale e/o con **pressione arteriosa** elevata. Le donne incinte affette da malattie renali con funzione renale normale o leggermente compromessa e pressione arteriosa normale, hanno spesso un esito favorevole della gravidanza.

Le possibili complicanze includono aborti spontanei, ritardo di crescita del feto, nascite premature e alta mortalità fetale. La madre può soffrire di **gestosi** (intossicazione da gravidanza o **pre-eclampsia**). Questa malattia si manifesta con pressione arteriosa elevata, **edema** (ritenzione idrica) valori elevati di proteine nelle urine e/o con un ritardo di crescita intrauterina del feto.

Quali sono gli effetti di una gravidanza sulla malattia renale?

Bisogna considerare gli effetti della gravidanza sulla malattia renale sia a breve che a lungo termine.

A breve termine si può verificare un peggioramento temporaneo della funzione renale, dell'ipertensione o della quantità di proteine nelle urine. Nelle pazienti con

compromissione moderata o grave della funzione renale, può verificarsi un deterioramento progressivo a lungo termine della malattia renale che continua dopo il parto.

Gravidanza e dialisi

Le gravidanze nelle pazienti in **dialisi** sono rare e spesso vengono diagnosticate in ritardo. In passato, questi casi si traducevano spesso in aborti spontanei. Oggi, queste gravidanze possono essere portate a termine con successo grazie ad un trattamento dialitico intensivo che prevede fino a sei sedute di **emodialisi** alla settimana.

Trapianto di rene e gravidanza

Nei pazienti sottoposti a trapianto di rene la fertilità ritorna in molti casi. Pazienti trapiantate possono spesso portare a termine una gravidanza con successo quando il rene trapiantato funziona bene e la pressione arteriosa rientra nei valori normali.

La **terapia anti-rigetto** non deve essere sospesa durante la gravidanza, ma spesso è necessario modificare i farmaci per evitare effetti collaterali sul nascituro. È quindi importante pianificare la gravidanza e prepararla in accordo con il nefrologo curante.

La gravidanza non ha solitamente effetti negativi a lungo termine sul rene trapiantato se la funzione renale è normale prima della gravidanza e non vi è ipertensione arteriosa.

Malattie genetiche con interessamento renale

Alcune malattie renali sono causate da alterazioni genetiche. Si tratta dunque di malattie ereditarie, che possono essere trasmesse ai discendenti.

Le malattie renali genetiche si manifestano quindi più frequentemente in alcune famiglie. Le più comuni malattie renali ereditarie sono la **policistosi renale autosomica dominante dell'adulto (ADPKD)** e la **sindrome di Alport**.

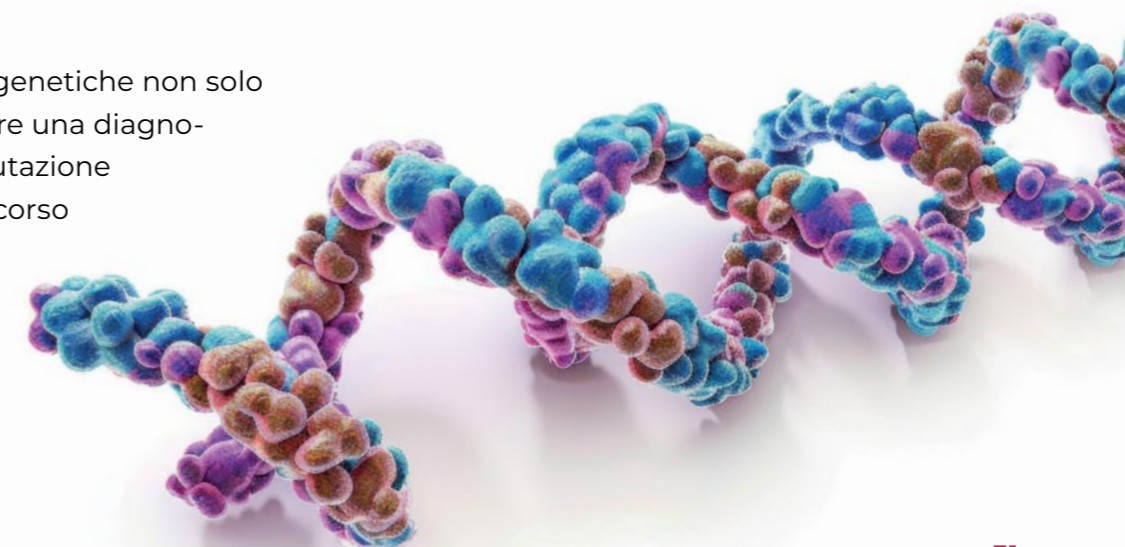
Oltre il 10% delle malattie renali avanzate per le quali non è stata individuata alcuna causa scatenante, come il **diabete mellito** o l'**ipertensione**, ha una causa genetica. Queste malattie genetiche spesso non colpiscono solo i reni, ma anche altri organi come la pelle o i polmoni.

Se si sospetta una malattia renale genetica in lei o nella sua famiglia, o se ha una malattia renale di origine non chiara, può essere indicato eseguire delle analisi genetiche. Si tratta di analisi particolari, che di solito vengono effettuate su un campione di sangue.

I risultati delle analisi genetiche non solo possono aiutare a porre una diagnosi, ma anche nella valutazione della prognosi, del decorso

della malattia e del tipo di ereditarietà. Inoltre, le analisi genetiche possono essere decisive per la scelta del metodo di trattamento di alcune malattie.

L'esecuzione di analisi genetiche può avere un impatto significativo non solo sulla vostra vita ma anche su quella dei vostri familiari. La pianificazione di queste analisi e la comunicazione dei risultati deve essere quindi accompagnata da specialisti qualificati. La rete svizzera RAREKidney della Società Svizzera di Nefrologia (swissnephrology.ch) offre assistenza locale e specializzata per le malattie renali genetiche. Se sospettate di avere una malattia renale genetica, non esitate a parlarne con il vostro **nefrologo** alla prossima visita.



Glossario

ALBUMINA: Proteina prodotta nel fegato. Svolge un ruolo importante nella distribuzione dei liquidi nell'organismo e nel trasporto di ormoni e altre sostanze. Un aumento della concentrazione di albumina nelle urine è indicativo di danno renale.

ANEMIA: Condizione caratterizzata da una riduzione dei valori di emoglobina, contenuta nei globuli rossi. La riduzione di emoglobina riduce la capacità di trasporto di ossigeno del sangue. I sintomi dell'anemia sono stanchezza, mancanza di energia, vertigini o mancanza di respiro. Le cause dell'anemia sono la mancanza di ferro, vitamina B12 o acido folico. Anche l'insufficienza renale può causare anemia.

ARTERIOSCLEROSI: Alterazione patologica delle arterie. Il fumo, l'ipertensione, l'obesità, la mancanza di esercizio fisico e lo stress favoriscono la formazione di depositi (placche) nelle arterie (noti anche come aterosclerosi). Ciò provoca l'ispessimento e l'indurimento delle pareti dei vasi sanguigni, che non riescono più a fornire adeguatamente sangue a determinate aree del corpo. L'aterosclerosi spesso non provoca sintomi per un lungo periodo, ma può causare un infarto, un ictus e/o un danno renale.

BIOPSIA RENALE: Procedura in cui viene prelevato un piccolo campione di tessuto renale tramite un ago molto sottile per analizzarlo al microscopio.

CLISTERE: Procedura medica in cui un liquido viene introdotto nel colon attraverso

l'ano. Lo scopo principale del clistere è stimolare i movimenti intestinali, di pulire l'intestino prima di esami medici come la colonscopia o di somministrare farmaci direttamente nell'intestino.

COLONSCOPIA: In questo esame, un tubo flessibile con una telecamera sulla punta viene inserito nell'intestino attraverso l'ano per esaminare l'interno dell'intestino.

CORTICALE RENALE: La parte esterna dei reni contiene i glomeruli (che filtrano il sangue) e una parte dei tubuli.

CREATININA: Prodotto di scarto che deriva dalla scomposizione della creatina (sostanza chimica) quando i muscoli utilizzano energia. La concentrazione di creatinina nel sangue fornisce informazioni sulla funzione renale, poiché viene continuamente filtrata dai reni ed eliminata con l'urina. Un livello elevato di creatinina nel sangue può indicare una funzione renale ridotta.

DIABETE MELLITO: Malattia che si manifesta quando l'organismo non produce insulina o ne produce in quantità insufficiente o non è più in grado di utilizzarla. Di conseguenza, il livello di glucosio nel sangue aumenta e, a lungo termine, può danneggiare i vasi sanguigni e i vari organi. Il diabete mellito di tipo 1 è una malattia autoimmune. Il diabete più comune è il diabete mellito di tipo 2 ed è causato da una disfunzione metabolica, spesso associata al sovrappeso e alla mancanza di attività fisica. I diabetici hanno un rischio maggiore di sviluppare malattie renali.

DIALISI PERITONEALE: Metodica di sostituzione della funzione renale. La purificazione del sangue avviene all'interno del corpo, nella cavità addominale. Il peritoneo funge da filtro attraverso il quale il sangue viene purificato. Il liquido di dialisi viene

introdotto nella cavità addominale, che raccoglie i prodotti di scarto, attraverso un catetere. I prodotti di scarto vengono eliminati e sostituiti dal dializzato nella cavità addominale. La procedura viene effettuata dal paziente più volte durante la giornata. In alternativa, esistono dispositivi automatici che monitorizzano e controllano il cambio del liquido, generalmente durante la notte.

DIALISI: Metodo di sostituzione della funzione renale. Il sangue viene purificato attraverso una macchina esterna al corpo (emodialisi) o attraverso l'addome del paziente (dialisi peritoneale).

EDEMA: Gonfiore causato da un accumulo di liquidi nei tessuti del corpo. L'edema è spesso più evidente nelle gambe, nelle braccia, nei piedi, nelle mani e nel viso.

EMODIALISI: Modalità di sostituzione della funzione renale in cui il sangue viene prelevato dal corpo, purificato tramite una macchina e poi ritornato all'organismo. La procedura dura circa quattro ore, tre volte alla settimana, in un centro dialisi. In certi casi l'emodialisi può essere fatta indipendentemente a domicilio.

ENZIMA: Proteina in grado di accelerare le reazioni biochimiche nell'organismo, senza essere degradata.

ERITROPOIETINA (EPO): Ormone prodotto dai reni che stimola la produzione di globuli rossi nel midollo osseo.

FOSFATO: Minerale coinvolto nella formazione dell'osso e dei denti. Svolge inoltre un ruolo importante nel metabolismo energetico.

GESTOSI (pre-eclampsia): Una malattia grave che in passato veniva chiamata intossicazione da gravidanza. Può manifestarsi

durante la gravidanza, tipicamente dopo la 20a settimana di gestazione. È caratterizzata da pressione arteriosa elevata e dalla presenza di proteine nelle urine (proteinuria) e/o da un ritardo di crescita intrauterina del feto.

GLIFLOZINE (inibitori di SGLT2): Classe di farmaci che inibiscono il riassorbimento del glucosio (zucchero) nel tubulo renale e ne aumentano l'escrezione. Questi farmaci hanno un effetto protettivo sui reni.

GLOBULI ROSSI (eritrociti): Cellule del sangue. Contengono emoglobina e sono responsabili del trasporto dell'ossigeno nel sangue. Se una persona ha carenza di globuli rossi, può sentirsi debole e stanca. In questo caso, i medici parlano di anemia.

GLOMERULO (corpuscolo renale): Parte del nefrone. Si tratta di un gomitolino di piccoli vasi sanguigni dove avviene la filtrazione del sangue.

GLOMERULONEFRITE: Malattia infiammatoria dei glomeruli.

IMMUNSUPPRESSORI: Farmaci che sopprimono o indeboliscono il sistema immunitario. Sono utilizzati per controllare malattie autoimmuni o prevenire la reazione di rigetto dell'organismo verso gli organi trapiantati.

INFEZIONE DEL BACINETTO RENALE: Vedi pielonefrite

INIBITORI DI SGLT2: Vedi Gliflozine

INSUFFICIENZA RENALE: Condizione clinica in cui i reni non riescono a svolgere in modo sufficiente le loro funzioni fisiologiche. Di conseguenza, i prodotti di scarto e i liquidi si accumulano nell'organismo, causando vari sintomi.

INSUFFICIENZA CARDIACA: Condizione in cui il cuore non è più in grado di fornire all'organismo sangue e ossigeno sufficienti per soddisfare le sue esigenze. Varie cause possono portare all'insufficienza cardiaca.

IPERTENSIONE ARTERIOSA: Quando la pressione arteriosa aumenta e supera i valori normali. A lungo termine, la pressione arteriosa elevata aumenta il rischio di insufficienza cardiaca, infarto, malattie renali e altre malattie cardiovascolari. L'ipertensione non provoca dolore e quindi viene spesso diagnosticata in ritardo.

MACRONUTRIENTI: Costituiscono la base della nostra alimentazione e forniscono le sostanze e l'energia necessaria alla crescita e al funzionamento dell'organismo. Esistono tre tipi di macronutrienti: I carboidrati, presenti in pasta o patate; le proteine, che si trovano che si trovano in carne, pesce, uova, ma anche in legumi e frutta secca; e i grassi, che si trovano nei prodotti animali e negli oli e semi vegetali.

MALATTIA RENALE POLICISTICA: Una malattia ereditaria (genetica) caratterizzata dalla formazione di numerose cisti nel tessuto renale. La crescita incontrollata delle cisti può compromettere la funzione renale.

MALATTIE AUTOIMMUNI: Malattie in cui il sistema immunitario dell'organismo attacca il proprio corpo.

METABOLISMO: Trasporto e trasformazione chimica delle sostanze nell'organismo.

MICRONUTRIENTI: Vitamine e minerali di cui l'organismo ha bisogno in piccolissime quantità per mantenere una serie di funzioni vitali. Tuttavia devono essere assunti tramite l'alimentazione, poiché il corpo non può produrli autonomamente.

MIDOLLARE RENALE: Si trova nella parte interna dei reni. È qui che l'urina passa attraverso i tubuli, dove viene concentrata e raccolta nella pelvi.

MINERALI: Micronutrienti che il corpo assorbe attraverso la digestione. Poiché il corpo non può produrre i minerali da solo, essi devono essere assunti attraverso l'alimentazione. Esempi di minerali includono lo iodio e il potassio.

NEFROLOGI: Medici specializzati in medicina renale.

NEFRONE: Unità funzionale e strutturale del rene. È costituito da un glomerulo e da un tubulo. Il sangue viene filtrato nel glomerulo, dove si forma l'urina primaria, poi elaborata nel tubulo per raggiungere la composizione finale dell'urina.

OSTEODISTROFIA RENALE: Malattia ossea che si sviluppa come conseguenza della malattia renale cronica avanzata.

PELVI RENALE: parte del rene che raccoglie l'urina convogliandola verso l'uretere.

PIELONEFRITE (infezione del bacinetto o pelvi renale): Infezione delle vie urinarie con interessamento del bacinetto renale (o pelvi renale). L'infezione del bacinetto renale è generalmente causata da batteri che risalgono dalla vescica e poi raggiungono i reni. I sintomi possono includere febbre, brividi, dolore alla schiena o al fianco e talvolta nausea o vomito. È importante trattare questa infezione, solitamente con antibiotici, perché altrimenti può causare gravi problemi ai reni.

POLICISTOSI RENALE AUTOSOMICA DOMINANTE DELL'ADULTO (ADPKD):

Vedi malattia policistica del rene

POTASSIO: Questo minerale svolge importanti funzioni nel corpo umano. Svolge un ruolo centrale nel mantenimento del normale equilibrio dei fluidi e degli elettroliti nelle cellule, supporta la funzione dei nervi e dei muscoli, incluso il muscolo cardiaco, e contribuisce alla regolazione della pressione sanguigna. Il potassio è naturalmente presente in molti alimenti, come frutta, verdura, legumi e carne.

PRESSIONE ARTERIOSA: La pressione arteriosa descrive la forza che il sangue esercita contro le pareti dei vasi. È indicata da due valori: sistolica (pressione durante il battito cardiaco) e diastolica (pressione tra i battiti del cuore). La pressione arteriosa normale è di circa 120/80 mmHg (millimetri sulla colonna di mercurio). Eventuali scostamenti possono portare a vari disturbi e problemi di salute.

PROTEINA: Molecola con caratteristiche biochimiche specifiche, solitamente di grandi dimensioni. Le proteine svolgono varie funzioni nel nostro corpo. Le proteine sono anche parte dell'alimentazione. Le proteine animali si trovano nella carne, nel pesce, nelle uova e nei latticini, mentre le proteine vegetali si trovano nei legumi come le lenticchie.

SINDROME DI ALPORT: Malattia genetica che colpisce i reni, l'udito e la vista.

SISTEMA RENINA ANGIOTENSINA ALDOSTERONE (RAAS): Complesso sistema ormonale che ha un ruolo centrale nella regolazione della pressione arteriosa e dell'equilibrio dei fluidi e degli elettroliti nell'organismo. La renina è uno dei fattori fondamentali nella regolazione di questo sistema e viene prodotta dai reni.

SODIO: Insieme al cloruro forma il sale di cucina, il cloruro di sodio. Il sodio influisce

sull'equilibrio idrico e sulla pressione sanguigna. Sebbene il sodio sia importante, un eccesso di sale è dannoso. Un consumo eccessivo di sale può portare a ritenzione idrica e pressione alta.

TERAPIA SOSTITUTIVA RENALE: Procedura medica che sostituisce le funzioni dei reni quando questi non sono più in grado di svolgere adeguatamente le loro funzioni vitali. Comprende l'emodialisi, la dialisi peritoneale e il trapianto di rene.

TUBULO: Parte dei nefroni in cui viene elaborata l'urina primaria prodotta nei glomeruli. I tubuli regolano la composizione finale dell'urina, determinando quindi quali sostanze vengono eliminate.

VALORE DEL pH: questo valore indica quanto è acida o alcalina una soluzione su una scala da 0 a 14. Il centro, cioè 7, è neutro.

VELOCITÀ DI FILTRAZIONE GLOMERULARE STIMATA (estimated glomerular filtration rate, eGFR): Parametro di funzionalità renale, che indica la filtrazione nei corpuscoli renali, i glomeruli. La riduzione di eGFR è uno dei parametri che definisce la malattia renale cronica.

Impressum



Swiss **KIDNEY** Foundation
Schweizerische **NIEREN**stiftung
Fondation Suisse du **REIN**
Fondazione Svizzera del **RENE**

Tel.: +41 31 711 24 61

sekretariat@nierenstiftung.ch

www.nierenstiftung.ch

Responsabile del contenuto: Fondazione Svizzera del Rene

Realizzazione: Media Care Solutions GmbH

Redazione: Pietro Cippà, Claudia Ferrier, Sabine Herzig, Salome Lex, Pierre-Yves Martin, Andrea Schäfer, Sibylle Tschumi, François Verrey, Seraina von Moos

Correzione della traduzione: Nathalie Merkel, Jennifer Scotti-Gerber, Claudia Ferrier

Illustrazioni: Alessia Staccoli

Layout: Barbara M. Duraj

Foto: AdobeStock

Stampa: rubmedia AG

© Fondazione Svizzera del Rene, 2025