Endocrinol Diabetes Nutr. 2019;66(Espec Cong 1):159

Endocrinología, Diabetes y Nutrición

P-113 - GLUCOSURIA RENAL FAMILIAR, A PROPÓSITO DE TRES CASOS

M.I. Ramírez Belmar, M.E. de La Calle de La Villa, S. Azriel Mira y J.A. Balsa Barro

Hospital Infanta Sofia, San Sebastián de los Reyes.

Resumen

Objetivos: La glucosuria renal familiar (GRF) es una condición genética benigna, con herencia autosómica (dominante y recesiva). La mayoría se debe a mutaciones del gen SLC5A2, que codifica para la proteína SGLT-2 (cotransportador de sodio y glucosa), ubicada en el segmento contorneado del túbulo proximal, encargada de la reabsorción del 90% de la glucosa filtrada. Los individuos con GRF están asintomáticos y presentan glucosuria sin otras alteraciones analíticas ni incremento en la incidencia de otras patologías como diabetes, enfermedad renal o infecciones del tracto urinario. Describimos tres casos (miembros de una misma familia) de glucosuria renal familiar confirmada con estudio genético.

Material y métodos: Revisión de tres casos diagnosticados de GRF. El caso índice (CI), varón de 30 años, fue remitido desde Atención Primaria (AP) por glucosuria confirmada como único hallazgo analítico. El hermano y padre del CI, de 22 y 54 años respectivamente, fueron derivados para estudio por el mismo motivo. En los 3 casos se realizó analítica de sangre, orina de 24 horas y estudio molecular del gen SLC5A2.

Resultados: Se trata de tres pacientes, varones, miembros de una misma familia, asintomáticos, que presentan glucosuria confirmada en varias determinaciones, con glucemia plasmática basal en rango normal, sin otras alteraciones, incluido ionograma (sodio, potasio, cloro, fosforo y calcio). Tras descartar otras causas de glucosuria como falso positivo, diabetes, patología renal (síndrome de Fanconi), toma de fármacos (iSGLT-2), se solicitó estudio genético para confirmación de diagnóstico de GRF en el CI. El estudio molecular del gen SLC5A2, mediante secuenciación completa, mostró heterocigosis de una inserción de una T en el intrón 12 (mutación IVS12+2insT). Esta variante génica no aparece descrita en las bases de datos consultadas. No obstante, dado que se encuentra en zona de splicing (corte y empalme de exones) debería ser considerada probablemente patogénica. Dicha mutación fue encontrada también en el hermano y padre del CI, confirmándose así el diagnóstico de GRF.

Conclusiones: La GRF se presenta en pacientes asintomáticos, con glucosuria y normoglucemia, sin otras alteraciones. Es una entidad benigna, de buen pronóstico, que no requiere tratamiento, por lo que es importante realizar diagnóstico diferencial con otras patologías que precisan de un tratamiento específico. En este estudio presentamos una nueva mutación patogénica (mutación IVS12+2insT).

© 2019 SEEN y SED. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.