

## GLUCOSURIA: NO SIEMPRE ES DIABETES

Valladares Díaz, AI<sup>1</sup>; Puente Montes, Sara<sup>2</sup>; Pérez Yagüe, Gema<sup>1</sup>; García de Burgos, Marta<sup>1</sup>; Bartolomé Calvo, Gloria<sup>1</sup>; Brel Morenilla, María<sup>1</sup>; Lavandera Gil, Inés<sup>1</sup>; Soler Monterde, Marta<sup>1</sup>

1. Servicio de Pediatría. Hospital General de Segovia. Segovia.
2. Servicio de Pediatría. Hospital Río Hortega. Valladolid.

- **Glucosuria:** presencia de glucosa en orina. La glucosa se reabsorbe casi en su totalidad en el túbulo contorneado proximal (*imagen 1*). Cuando los niveles de glucosa rebasan el umbral aproximado de 180mg/dl, la nefrona proximal permite que se elimine glucosa en orina para evitar la sobrecarga en sangre.
- Ante la presencia de glucosuria debemos realizar un **despistaje de diabetes mellitus** (perfil glucémico, clínica cardinal de diabetes, HbA1C).
- Si el despistaje de DM se encuentra dentro de la normalidad, siempre debemos pensar en **tubulopatía**.

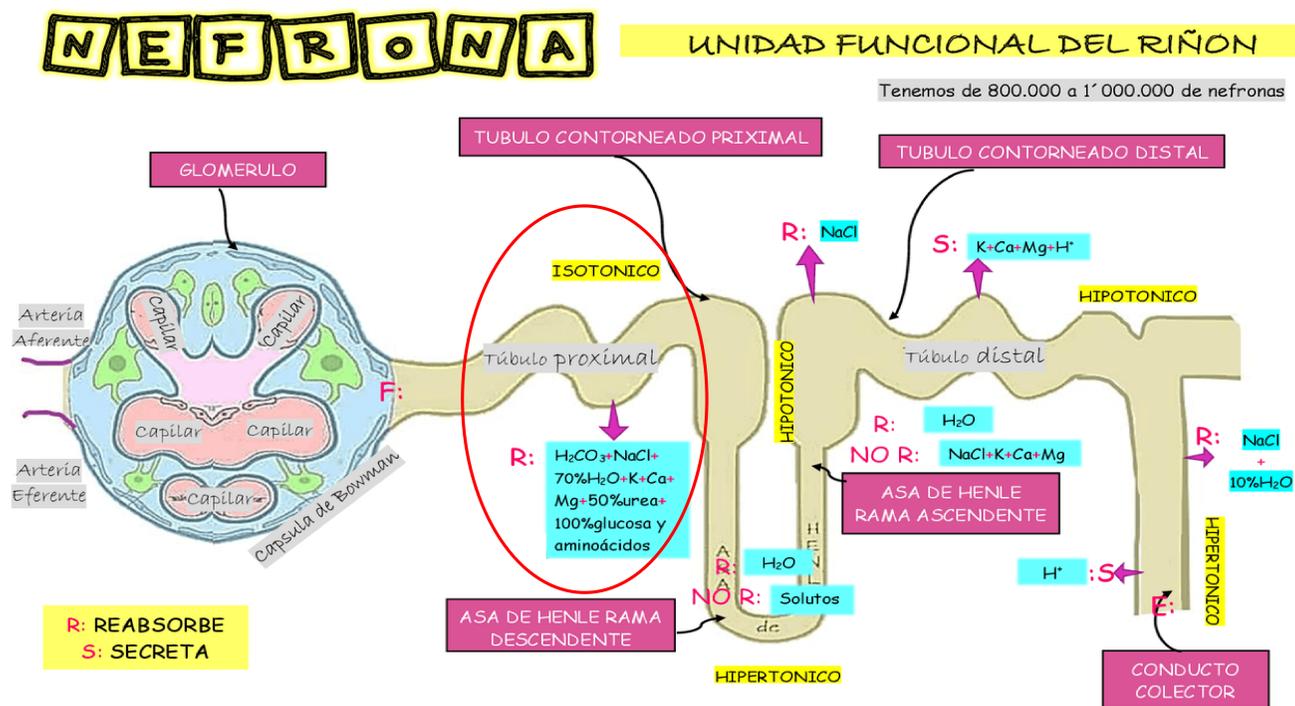


Imagen 1: Funcionamiento de la nefrona.

## CASOS CLÍNICOS

1. Varón de dos años de edad, glucosuria persistente, perfil glucémico dentro de la normalidad. Adecuado desarrollo ponderoestatural. No hipertensión. Función glomerular y tubular normal. Hermano con síndrome nefrótico en recaídas, padres sin glucosuria. **Estudio gen SLC5A2: variante patogénica en heterocigosis Nm\_003041.3:c.2T>G/NP\_003032.1:p**, heredada por vía paterna. Diagnóstico: **glucosuria familiar renal hereditaria**.
2. Niña de siete años de edad con glucosuria persistente sin otra sintomatología. Perfil glucémico dentro de la normalidad. Adecuado desarrollo ponderoestatural. No hipertensión. Función glomerular y tubular normal. Madre con glucosuria intermitente. **Estudio gen SLC5A2: variante de significado incierto NM\_003041.4:c.1175C>T(p.Ser392Phe) en heterocigosis y NM\_003041.4:c.1602C>G(p.Phe534Leu) en heterocigosis**, heredada por vía materna. Diagnóstico: **glucosuria familiar renal hereditaria**.

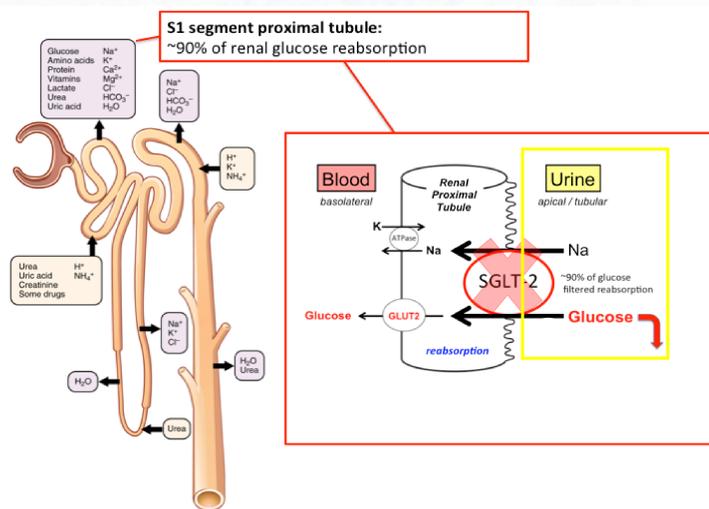


Imagen 2: Mecanismo de la no reabsorción de glucosa urinaria por alteración del transportador SGLT2

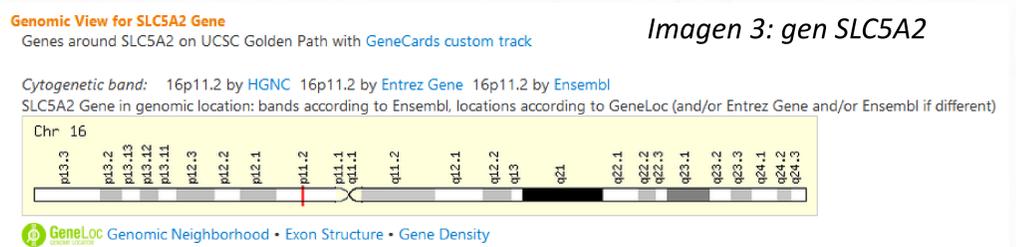


Imagen 3: gen SLC5A2

## CONCLUSIONES

- La **glucosuria familiar renal hereditaria** es una enfermedad benigna causada por mutaciones en el gen SLC5A2, que codifica el transportador SGLT2, y da lugar a un trastorno en el transporte tubular activo de la glucosa (*imagen 2 y 3*).
- En el diagnóstico se deben excluir glucosurias asociadas a otros defectos tubulares.
- Aunque algunos pacientes presentan poliuria importante, **habitualmente no tiene síntomas**.
- El diagnóstico suele ser casual y **no requiere tratamiento**.