

Case Report / Olgu Sunumu

A Case Report on A Rare Disease: Isolated Renal Glucosuria

Nadir Bir Hastalık: İzole Renal Glukozüri

Uğur Ergün^{1*}

ABSTRACT

Öz

Isolated renal glucosuria is defined as urinary excretion of glucose when the blood glucose level is normal. It is a rare and benign disease. The majority of the cases are asymptomatic. Most cases of isolated glycosuria, which are diagnosed by complete urinalysis and exclusion of other diseases that cause glycosuria, are followed up without treatment. Diabetes mellitus must be excluded before the diagnosis of isolated renal glucosuria. In this article, we presented a case who did not have any symptoms and underwent diagnostic evaluation due to glycosuria.

Key Words: Glucosuria, SGLT2 Protein, Rarely Disease.

İzole renal glukozüri, kan glukoz seviyesinin normal olduğu durumlarda glukozun idrar yoluyla atılması olarak tanımlanmaktadır. Nadir ve benign karakterli bir hastalıktır. Olguların çoğu semptom vermemektedir. Tam idrar tetkik sonucu ve diğer glukozüri yapan hastalıkların dışlanması ile teşhis alan izole glukozüri olguların çoğu tedavi edilmeksizin takibe alınmaktadır. İzole renal glukozüri tanısı öncesi mutlaka diyabetes mellitus dışlanması şarttır. Bu yazımızda herhangi bir semptomu olmayan ve glukozüri nedeniyle tanısız değerlendirilmesi yapılan olguyu sunuyoruz.

Anahtar Kelimeler: Glukozüri, SGLT2 Protein, Nadir Hastalık.

1. Manisa Demirci Devlet Hastanesi, İç Hastalıkları Bölümü, Manisa

Gönderilme Tarihi: 22/08/2023

Kabul Tarihi: 19/09/2023

Yayınlanma Tarihi: 31/10/2023

*Sorumlu Yazar

Uğur Ergün

Manisa Demirci Devlet Hastanesi, İç Hastalıkları Bölümü, Demirci/Manisa,

Tel: 0534 2109309, E-mail: mdbalkes10@gmail.com, ORCID: 0000-0002-6111-0030

Cite this article: Ergün U. Nadir Bir Hastalık: İzole Renal Glukozüri. Ağrı Med J. 2023;1(3):103-104.

Giriş

Kan glukoz düzeyinin normal hatta düşük olduğu durumlarda glukozun idrar yoluyla atılması renal glukozüri olarak tanımlanmaktadır. İzole renal glukozürüde düşük molekül ağırlıklı proteinüri, hiperfosfatüri, hiperürükozüri ya da metabolik asidoz gibi diğer proksimal tübüler transport bozuklukları görülmemektedir. Normalde kandaki glukoz renal proksimal tübüldeki sekonder aktif transportu sağlayan taşıyıcı proteinler olarak tanımlanan sodyum glukoz ko-transporter 2 (SGLT-2) vasıtasıyla reabsorbe edilmektedir. Ancak SGLT-2'yi kodlayan SLC5A2 genin mutasyonu sonucu renal glukozüri gelişmektedir (1, 2). Günümüzde dünya genelinde prevalansı % 0,16-6,3 arasındadır. Diyabetes mellitus, intestinal glukoz-galaktoz malabsorpsiyonu, Fanconi sendromu, ağır metal intoksikasyonu, travma, enfeksiyonlar gibi klinik durumlar ayırıcı tanısında yer almaktadır (3). Bu yazımızda glukozüri saptanan ve tanısız değerlendirme sonucunda izole renal glukozüri tanısı alan olgu bahsedilmektedir.

Olgu Sunumu

41 yaşında erkek hasta, yıllık check-up tetkiklerinin yapılması için üçüncü basamak sağlık kuruluşumuza başvurdu. Anamnezinde aktif yakınması olmayan hastanın sigara ve alkol tüketimi, herhangi bir kronik hastalığı, bitkisel bir ajan kullanım öyküsü yoktu. Fizik muayenesinde hastanın boyu 175 cm, kilo 72 kg olup vücut kitle indeksi 23.5 kg/m² olarak hesaplandı. Vital bulgularında ise tansiyon 120/70 mmHg, nabız 75 atım/dk ve vücut sıcaklığı 36,60C ölçüldü. Hastanın sistemik muayenesi olağan idi.

Laboratuvar tetkiklerinde ise serum glukoz seviyesi 98 mg/dL, kandaki üre miktarı 14 mg/dL, kreatinin 0,88 g/dL, Hba1c seviyesi 5,4 sodyum 139 mg/dL, potasyum 4,8 mg/dL, kalsiyum 9,4 mg/dL c-reaktif protein 2,5 mg/L (normal 0-5 mg/L), arteriyel kan gazında pH 7,38, bikarbonat 24 mEq/L, pCO₂ 40 mmHg, PaO₂ 95 mmHg olarak saptandı. Tam idrar tetkikinde renk sarı, glukoz +3, protein negatif, keton negatif, bilirubin negatif, pH 5,4, dansite 1025, ürobilinojen normal, nitrit negatif, lökosit negatif ve eritrosit negatif şeklinde görülmüştür. Hastada ürogenital patoloji görülmemiştir. 24 saatlik idrarda ise 40-60 g/gün glukoz atılımı saptandı. Tübülopatiler açısından yapılan değerlendirmede glukozüri dışında patolojik bulgu görülmedi. Aynı zamanda herhangi bir üriner enfeksiyon bulgusu olmayan hastanın tiroid fonksiyon test sonuçları da normal saptandı. Üriner ultrasonografi yapılan hastada renal parankim ve üriner sisteme yönelik patolojik bulgu saptanmadı. Klinik ve laboratuvar bulguları değerlendirildiğinde olguya nadir görülen izole renal glukozüri tanısı konuldu. Tedavi ihtiyacı olmayan olgu klinik takibe alındı. Olgu sunumu için aydınlatılmış yazılı onam formu alınmıştır.

Tartışma

Renal glukozüri kanda glukoz seviyesi normalken idrarda glukoz saptanması olarak tanımlanmıştır. Proksimal tübüldeki SGLT-2 transporta ait SLC5A2 genindeki mutasyon ana patogenezdır. İzole renal glukozüri nadir ve benign bir hastalık olup çok nadir hipovolemi ve hipoglisemi ataklarına neden olabilmektedir (4, 5). Olgumuzda hipoglisemi ya da dehidratasyon kaynaklı klinik bulgular gözlenmemiştir.

Olguların hemen hepsinde böbrek fonksiyon testleri normaldir. İdrarda fazla glukoz atılımı sonucunda hormonal değişiklikler ile artmış idrar hacmine ikincil üriner sistemin herhangi bir bölümünde dilatasyon nadiren görülebilmektedir (6). Ancak olgumuzda böyle bir klinik durum gözlenmedi.

İzole renal glukozüri tanısına yönelik birçok ayırıcı tanı

bulunmaktadır (7). Altta yatan bir hastalığın ortaya çıkması durumunda ise tedavi ve takipte geç kalınmaması önem arz etmektedir. Genellikle tedavi gerekliliği olmayan bu hastalıkta hastalığın şiddeti yaşam boyunca devam edebilir ancak herhangi bir komplikasyona yol açmaz (8). Olgumuzda bu hastalıklarla ayırıcı tanısı yapıldığında, klinik ve laboratuvar bulgular eşliğinde glukozüri dışında patolojik bulguya rastlanmamış olup izole renal glukozüri tanısı konulmuştur. Tedavi ihtiyacı olmayan olgu takibe alınmıştır.

Sonuç

Glukozüri günlük klinik pratiğimizde çok sık karşılaştığımız ve etiyojisinin aydınlatılması gereken patolojik bir bulgudur. Klinik ve laboratuvar bulgular eşliğinde glukozüri dışında patolojik bulgusu olmayan hastalarda izole renal glukozüri tanısının düşünülmesi son derece önemlidir.

KAYNAKLAR

1. Scholl-Bürgi S, Santer R, Ehrlich JH. Long-term outcome of renal glucosuria type 0: the original patient and his natural history. *Nephrol Dial Transplant.* 2004;19:2394-6.
2. Calado J, Loeffler J, Sakallioğlu O, et al. Familial renal glucosuria: SLC5A2 mutation analysis and evidence of salt-wasting. *Kidney Int.* 2006;69:852-5.
3. Magen D, Sprecher E, Zelikovic I, et al. A novel missense mutation in SLC5A2 encoding SGLT2 underlies autosomal-recessive renal glucosuria and aminoaciduria. *Kidney Int.* 2005;67:34-41.
4. Francis J, Zhang J, Farhi A, et al. A novel SGLT2 mutation in a patient with autosomal recessive renal glucosuria. *Nephrol Dial Transplant.* 2004;19:2893-5.
5. Calado J, Soto K, Clemente C, Correia P, Rueff J. Novel compound heterozygous mutations in SLC5A2 are responsible for autosomal recessive renal glucosuria. *Hum Genet.* 2004;114:314-6.
6. Dönmez O, Köse H. Çocuklarda Renal glukozüri. *Güncel Pediatri.* 2004;2:134-6.
7. Wu CJ. Transient renal glycosuria in a patient with acute pyelonephritis. *Intern Med.* 2001;40:519-21.
8. Sodeman, W.A, Sodeman, T.M.: *Sodeman's Pathologic Physiology, Mechanisms of disease*, W.B, Saunders Co., Philadelphia, 6 th Ed. 1979;415:87.