

EP-248 - (1JDP-9885) - GLICOSURIA RENAL ISOLADA EM DOENTE COM PARALISIA PERIÓDICA HIPOCALIÊMICA TIPO 2: MUTAÇÃO NO EXÃO 2 (A94V) DO GENE SLC5A2

Joana Moscoso¹; Joana Gonçalves¹; Sara Marcos¹; Joaquim Calado²; Paula Nunes¹

1 - Hospital de São Francisco Xavier; 2 - Centro de Estudos de Doenças Crónicas (CEDOC), Nova Medical School

Introdução / Descrição do Caso

A glicosúria renal familiar é uma entidade rara, caracterizada por glicosúria isolada persistente, associada a mutações genéticas no transporte renal da glicose.

Rapaz de 14 anos, com antecedentes familiares irrelevantes e antecedentes pessoais de Paralisia Periódica Hipocaliémica tipo 2 (alelo variante no gene SCN4A). Negava polidipsia, poliúria, hematúria, perda ponderal, intercorrências infecciosas, traumatismos recentes e ingestão de fármacos ou tóxicos. Durante a investigação etiológica da hipocaliémia detectou-se glicosúria, tendo-se prosseguido a marcha diagnóstica que demonstrou glicemia normal, urina II com glicose 854mg/dL, densidade 1029, alguns cilindros hialino-granulosos, osmolaridade 1049 mosmol/L e proteínas 24,7 mg/dL (proteínas/creatinina 0,11). A urina de 24 horas mostrou cálcio, fósforo, magnésio, oxalato, citrato e albumina dentro dos valores de referência e não revelou hiperaminoacidúria. Perante este quadro admitiu-se como hipótese diagnóstica mais provável glicosúria renal familiar benigna. O estudo genético revelou mutação no gene SLC5A2 (que codifica a proteína SGLT2 presente no rim), nos seus dois alelos, ambos em heterozigotia, uma no exão 14 (N654S), no último domínio transmembranar, presente em 0,6% dos alelos mutados descritos, e outra no exão 2 (A94V), mutação *novel* não descrita ainda nas bases de dados populacionais.

Comentários / Conclusões

Apresentamos o primeiro caso de glicosúria renal isolada associada a mutação no exão 2 (A94V), do gene SLC5A2, em doente com Paralisia Periódica Hipocaliémica tipo 2. A glicosúria renal familiar é geralmente assintomática, sem necessidade de tratamento, com prognóstico favorável; o diagnóstico diferencial faz-se com patologias mais graves com necessidade de intervenção.

Palavras-chave : glicosuria renal isolada, paralisia periódica hipocaliémica, SLC5A2