

## La glicosuria renale familiare

La glicosuria renale familiare, nota anche come glicosuria benigna, è una condizione rara in cui il glucosio viene eliminato nelle urine nonostante i livelli di glicemia (zucchero nel sangue) siano normali o bassi.

Il **glucosio** è l'unica fonte di energia per il cervello ed è la principale risorsa energetica delle cellule dell'organismo.

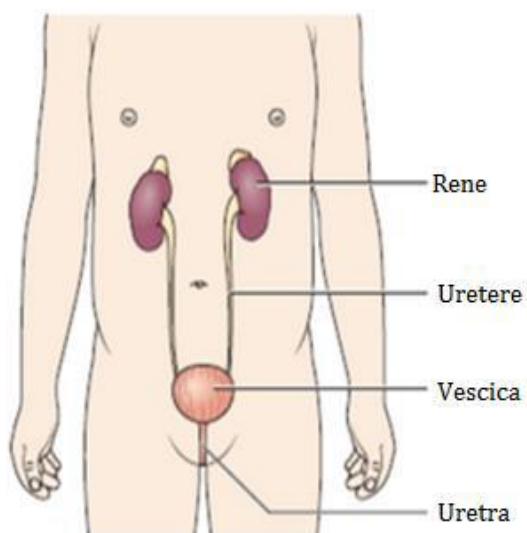
I reni non solo filtrano il sangue eliminando con le urine le scorie e l'acqua in eccesso, ma anche riassorbono tutte le sostanze utili all'organismo, come il glucosio.

Il glucosio viene escreto nelle urine solo quando vi sono dei livelli di glicemia (zucchero nel sangue) troppo alti, come nel caso del diabete.

Nella glicosuria renale familiare, nonostante i livelli bassi o normali nel sangue, il glucosio viene "perso" nelle urine a causa del malfunzionamento dei tubuli renali.



### Che cos'è l'apparato urinario?



L'**apparato urinario**, mediante la funzione dei diversi organi che lo compongono, si occupa dell'eliminazione delle sostanze che non servono più all'organismo umano mediante la produzione ed eliminazione dell'urina.

È formato dai **reni**, dagli **ureteri**, dalla **vescica** e dall'**uretra**.

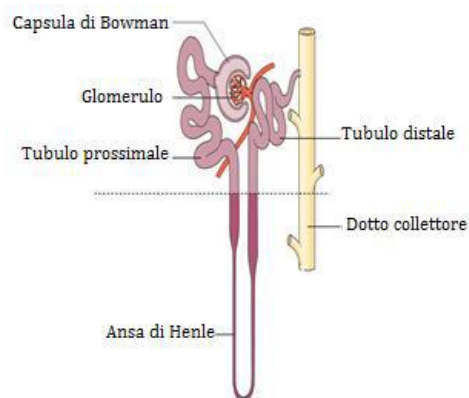
I **reni** sono organi a forma di "fagioli" e provvedono principalmente alla produzione dell'urina. Nel corpo umano i reni sono due e sono posizionati ai lati della colonna vertebrale. Questi organi filtrano il sangue per rimuovere l'acqua, il sale in eccesso e i prodotti di scarto del organismo tramite la produzione di urina.

Gli **ureteri** sono 2 lunghi tubi che consentono all'urina di passare dai reni alla vescica urinaria.

La **vescica**, dalla forma simile a una sfera, è un organo che raccoglie l'urina prodotta dai reni e la espelle attraverso l'**uretra**.

### Come funzionano i reni?

All'interno di ogni rene vi sono approssimativamente un milione di **nefroni** che sono costituiti da piccoli filtri che prendono il nome di **glomeruli** e dai tubuli **renali**. La funzione dei glomeruli è di eliminare l'acqua e il sale in eccesso, oltre ai prodotti di scarto dell'organismo, tramite la produzione di urina. Inoltre, i glomeruli provvedono a trattenere nell'organismo, ciò di cui il corpo necessita come le cellule del sangue, le proteine e altri importanti elementi.



[www.infokid.org.uk](http://www.infokid.org.uk)

### Come funziona un **nefrone**:

- Il sangue entra nel **glomerulo**, dove viene filtrato.
- Il liquido filtrato passa nel **tubulo renale**, dove la maggior parte del liquido viene riassorbito e ritorna nel circolo sanguigno, il restante viene trasformato in urina
- Le urine vengono trasportate attraverso il **dotto collettore** ai calici renali e quindi tramite gli ureteri arriva nella vescica.

### Come si eredita questa malattia?

La glicosuria renale familiare è una patologia trasmessa geneticamente per via autosomica recessiva. Si tratta di una condizione rara che colpisce uomini e donne in egual numero.

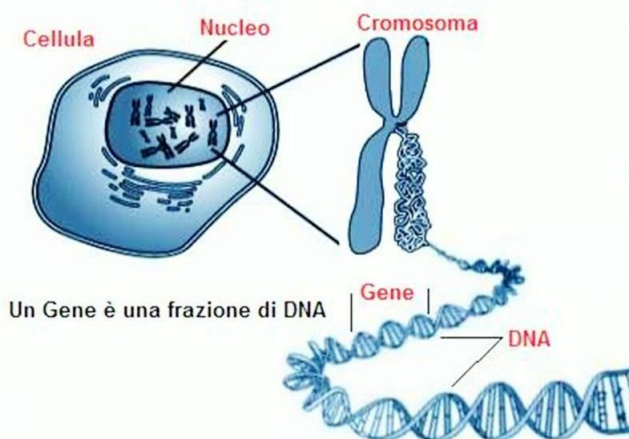
### La malattia colpirà altri membri della famiglia?

La glicosuria renale familiare è una malattia autosomica recessiva ereditata geneticamente. Le persone ereditano una copia mutata del gene da ciascun genitore, che viene definito portatore.

I portatori di una condizione autosomica recessiva in genere non hanno segni o sintomi di malattia (non sono interessati).

- Quando 2 portatori di una condizione autosomica recessiva hanno figli, ogni bambino ha una probabilità del 25% di presentare la sindrome.
- 50% di possibilità di essere un portatore sano (ovvero non affetto come i genitori).
- 25% di possibilità di non presentare la malattia e di non essere portatore.

### Che cos'è un gene?



Il nostro corpo è fatto di milioni di **cellule**. La maggior parte delle cellule contengono un corredo completo di **geni**. Noi abbiamo migliaia di geni. I geni agiscono come un insieme di istruzioni, controllando la nostra crescita e come funziona il nostro corpo. Essi sono responsabili di molte delle nostre caratteristiche, come il nostro colore degli occhi, gruppo sanguigno o l'altezza.

I geni si trovano dentro strutture filamentose che formano bastoncini chiamati **cromosomi**. Ognuno di noi possiede 46 cromosomi nella maggior parte delle cellule. Ereditiamo i cromosomi dai nostri genitori, 23 da nostra madre e 23 da nostro padre, così abbiamo 2 serie complete di 23 cromosomi o 23 "paia". Siccome i cromosomi sono fatti di geni, ereditiamo 2 copie della maggior parte dei geni, una copia da ogni genitore. Questa è la ragione per cui noi spesso abbiamo caratteri simili dei due genitori. I cromosomi, e quindi i geni, sono costituiti di una sostanza chimica chiamata DNA.

## Quali sono i sintomi della glicosuria familiare?

Nella maggior parte dei soggetti affetti, la glicosuria familiare è una condizione benigna, con conseguente assenza di sintomi apparenti (**asintomatica**). Tuttavia, alcuni pazienti presentano una diuresi aumentata (**poliuria**) e sete eccessiva (**polidipsia**). In alcune determinate condizioni, come la gravidanza o nel corso di un'infezione, la glicosuria renale può essere associata a livelli eccessivamente bassi di liquidi corporei (**disidratazione**).

## Test e diagnosi

La glicosuria renale viene diagnosticata sulla base di test di laboratorio che confermano la presenza di glucosio nelle urine in associazione a livelli normali di glucosio nel sangue.

- **Test delle urine:** Attraverso uno Stick che viene immerso nel campione delle urine, il medico sarà in grado di identificare la presenza di glucosio nelle urine. Il campione potrà in seguito essere inviato al laboratorio per eseguire test più approfonditi.
- **Esami del sangue:** L'esame del sangue può fornire maggiori informazioni sulla glicemia e sulla funzione renale.

## Trattamento

Nella maggior parte delle persone affette, non è richiesto alcun trattamento. Pertanto, è necessario condurre test appropriati per escludere il diabete e monitorare regolarmente quelli con glicosuria renale confermata.

→ **In caso di domande o richiesta di supporto, non esiti a parlarne con il suo pediatra di famiglia o con il suo nefrologo pediatra.**

[WWW.ERKNet.org](http://WWW.ERKNet.org)

A cura della Dott.ssa Giulia Bassanese con la supervisione del team di esperti dell'ERKNet.

Versione 31, Agosto 2018. ©2018 ERKNet

Per dettagli su qualsiasi informazione utilizzata in questo foglio informativo, vi preghiamo di contattarci attraverso il nostro sito web [www.ERKNet.org](http://www.ERKNet.org).

Prestiamo particolare attenzione affinché le informazioni contenute in questo documento siano corrette e aggiornate. Tuttavia, è importante chiedere consiglio al Pediatra di famiglia o al suo Nefrologo pediatra.

L'ERKNet, i collaboratori e gli editori non possono essere ritenuti responsabili dell'accuratezza delle informazioni, delle omissioni di informazioni o di eventuali azioni che potrebbero essere prese come conseguenza della lettura di queste informazioni.