

# Glycinuria

Autor(en): **Woolf, L.I.**

Objekttyp: **Article**

Zeitschrift: **Bulletin der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften = Bulletin de l'Académie Suisse des Sciences Médicales = Bollettino dell' Accademia Svizzera delle Scienze Mediche**

Band (Jahr): **17 (1961)**

PDF erstellt am: **01.06.2024**

Persistenter Link: <https://doi.org/10.5169/seals-307499>

## Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Inhalten der Zeitschriften. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern.

Die auf der Plattform e-periodica veröffentlichten Dokumente stehen für nicht-kommerzielle Zwecke in Lehre und Forschung sowie für die private Nutzung frei zur Verfügung. Einzelne Dateien oder Ausdrucke aus diesem Angebot können zusammen mit diesen Nutzungsbedingungen und den korrekten Herkunftsbezeichnungen weitergegeben werden.

Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Die systematische Speicherung von Teilen des elektronischen Angebots auf anderen Servern bedarf ebenfalls des schriftlichen Einverständnisses der Rechteinhaber.

## Haftungsausschluss

Alle Angaben erfolgen ohne Gewähr für Vollständigkeit oder Richtigkeit. Es wird keine Haftung übernommen für Schäden durch die Verwendung von Informationen aus diesem Online-Angebot oder durch das Fehlen von Informationen. Dies gilt auch für Inhalte Dritter, die über dieses Angebot zugänglich sind.

## Glycinuria

By L. I. Woolf, Oxford

There are four types of glycinuria: a familial type, possibly associated with nephrolithiasis, glycinuria in association with osteomalacia, a single case of a mentally defective child with multiple abnormalities and "overflow" glycinuria, briefly mentioned by *Chisholm*, and a "relative" glycinuria seen in acute glomerulo-nephritis in which the excretion of all amino-acids is decreased, but the excretion of glycine is less affected than the other amino-acids. Only the first type will be dealt with here.

*de Vries* and co-workers described a woman with a history of nephrolithiasis whose urine contained large amounts of glycine. Her sister also formed stones in her kidney and excreted glycine. Their mother and grandmother also showed glycinuria. No other amino-acid was affected. The blood glycine level was normal but the urinary concentration was up to 991 mg in 24 hours (normal 70–200).

This is evidently a new defect of the renal tubules affecting reabsorption of a single amino-acid. It is inherited dominantly—it is probably coincidence that only females have so far been found to be affected.

The stones formed consisted of calcium oxalate. There was only a trace of glycine ( $\frac{1}{2}\%$ ) in the stone. The oxalate excretion was normal (18–40 mg/day). The relationship of the glycinuria and the nephrolithiasis is obscure—it may be coincidence and glycinuria may be relatively common but unrecognised because symptomless.

### Zusammenfassung

Es gibt vier Typen von Glycinurie: einen familiären, möglicherweise mit Nephrolithiasis vergesellschafteten Typ, eine mit Osteomalacie verbundene Glycinurie, ferner kennt man einen einzelnen Fall eines schwachsinnigen Kindes mit multiplen Abnormitäten und einer «overflow»-Glycinurie, der kürzlich von *Chisholm* erwähnt wurde, ferner eine relative Glycinurie, die bei akuter Glomerulonephritis beobachtet wurde; in diesem letzteren Fall ist die Ausscheidung aller Aminosäuren vermindert, die Ausscheidung des Glicins zeigte sich aber weniger betroffen als die anderen Aminosäuren.

Hier wird jedoch nur der erste Typ behandelt: *de Vries* und Mitarbeiter beschrieben eine Frau mit einer Nephrolithiasis-Anamnese, deren Urin reichliche Mengen Glycin enthielt. Ihre Schwester bildete ebenso Nierensteine und schied Glycin aus. Auch ihre Mutter und Großmutter wiesen Glycinurie auf. Andere Aminosäuren waren nicht betroffen. Der Blut-Glycinspiegel war normal, aber die Konzentration im Urin war höher als 991 mg in 24 Stunden (normal 70–200 mg).

Dies ist offensichtlich ein neuentdeckter Defekt der Nierentubuli, der die Absorption einer einzelnen Aminosäure betrifft. Er wird dominant vererbt, was wahrscheinlich damit in Übereinstimmung steht, daß er nach den bisherigen Feststellungen offenbar nur bei Frauen vorkommt.

Die gebildeten Steine bestanden aus Calciumoxalat. Es fand sich nur eine Spur von Glycin ( $\frac{1}{2}\%$ ) in den Steinen. Die Oxalatausscheidung war normal (18–40 mg pro Tag). Die Beziehung zwischen Glycinurie und Nephrolithiasis ist ungeklärt, möglicherweise besteht eine Übereinstimmung und Glycinurie ist vielleicht relativ häufig, aber unerkannt, da symptomlos.

#### Résumé

On connaît quatre types de glycinurie: un type familial, peut-être combiné à une néphrolithiase, une glycinurie associée à de l'ostéomalacie, un cas unique de glycinurie par «débordement» chez un enfant atteint d'insuffisance de développement cérébral et avec de multiples malformations, rapporté brièvement par *Chisholm*, enfin une glycinurie «relative», qu'on voit dans les glomérulo-néphrites aiguës, dans lesquelles l'excrétion de tous les amino-acides est diminuée, sauf celle de la glycine, dont l'excrétion est moins influencée que pour les autres acides aminés. Ce n'est que du premier type de glycinurie, dont nous nous occuperons ici.

*de Vries* et ses collaborateurs ont présenté le cas d'une femme atteinte de néphrolithiase, et dont l'urine contenait de grandes quantités de glycine. La sœur de cette malade avait aussi des concrétions dans ses bassinets rénaux et excrétait également de la glycine. Leur mère et grand-mère avaient aussi présenté de la glycinurie. Il n'y avait aucune modification pour les autres acides aminés. D'autre part, le taux sanguin de la glycine était normal, alors que la concentration urinaire en glycine pouvait atteindre 991 mg en 24 heures (normal 70–200 mg).

Il s'agit là évidemment d'une forme nouvelle de déficience des tubuli rénaux, touchant la réabsorption d'un amino-acide unique. Ce trouble a un caractère héréditaire dominant; probablement n'est-ce qu'une coïncidence que jusqu'à présent on ne l'ait trouvé que chez des femmes.

Les concréments urinaires étaient formés d'oxalate de calcium. Il n'y

avait que des traces de glycine ( $\frac{1}{2}\%$ ) dans le concrément. L'excrétion d'oxalate était normale (18–40 mg par jour). La relation entre la glycinurie et la néphrolithiase est encore obscure – cela ne peut être qu'une coïncidence – et il est possible que la glycinurie soit relativement fréquente, mais non mise en évidence ne provoquant pas de symptômes.

### Riassunto

Esistono quattro tipi di glycinuria: un tipo familiare, eventualmente associato a nefrolitiasi, una glycinuria associata ad osteomalacia, un caso isolato di un bambino con difetti psichici, anomalie multiple ed una glycinuria «per eccesso», descritto brevemente da Chisholm, ed infine una glycinuria «relativa» che si osserva nella glomerulo-nefrite acuta in cui l'escrezione di amino-acidi è diminuita, mentre quella di glycina è meno ridotta di quella degli altri amino-acidi. In questo lavoro si tratta solo del primo tipo.

de Vries e collaboratori riferiscono il caso di una donna affetta da nefrolitiasi, le cui urine contenevano grandi quantità di glycina. Anche la sorella della paziente presentava calcoli renali ed eliminava glycina. Tale fenomeno presentavano pure la madre e la nonna della paziente. L'anomalia non riguardava alcun altro amino-acido. Il tasso ematico di glycina era normale, ma la concentrazione urinaria raggiungeva i 991 mg nelle 24 ore (normalmente 70–200 mg).

Si tratta qui evidentemente di un nuovo difetto dei tubuli renali relativo all'assorbimento di un amino-acido singolo. È trasmesso in modo dominante, ed è quindi probabilmente una pura coincidenza che fin'ora soltanto donne ne siano state trovate affette. I calcoli rinvenuti sono costituiti di ossalato di calcio: essi contenevano glycina solo in tracce ( $\frac{1}{2}\%$ ). La secrezione di ossalato era normale (18–40 mg/al dì). Quale rapporto esista tra glycinuria e nefrolitiasi non è noto, – può trattarsi solo di una coïncidenza e forse la glycinuria è un fenomeno relativamente comune, che, in quanto asintomatico, non viene riconosciuto.

*de Vries A., Kochwa S., Lazebnik J., Frank M. and Djalldetti M.: Glycinuria, a hereditary disorder associated with nephrolithiasis. Amer. J. Med. 23, 408 (1957). – Childs B., Nyhan W. L., Borden M., Bard L. and Cooke R. E.: Idiopathic hyperglycinemia and hyperglycinuria: a new disorder of amino acid metabolism. I. Pediatrics 27, 522 (1961).*