

## SÍNDROME DE MAURIAC REPORTE DE CASO CLÍNICO

MARÍA DEL PILAR GALLARDO LIZARAZO

*Médico Universidad de Santander, Bucaramanga Colombia*

*Residente Pediatría Universidad Simón Bolívar, Barranquilla Colombia*

Correspondencia: mapygallar@hotmail.com

Recibido: 12 Mayo 2017      Aceptado 29 Mayo 2017

### RESUMEN

Se presenta un caso de un niño de 11 años evaluado en el Hospital Niño Jesús de la ciudad de Barranquilla con características de síndrome de Mauriac; dicho síndrome está descrito como una complicación en pacientes con diagnóstico de diabetes mellitus tipo I, que no se encuentran metabólicamente controlados y se caracteriza por presencia de hepatomegalias, elevación de transaminasas, retraso puberal y cambios físicos cushingoides asociados. Son pocas las referencias bibliográficas publicadas en los últimos años, ya que su morbilidad es muy baja debido al auto monitoreo glucémico, la intervención de nuevas insulinas y diagnóstico precoz.

**Palabras Clave:** Diabetes mellitus; Desnutrición; Síndrome de Mauriac; Hepatomegalia.

### MAURIAC SYNDROME CLINICAL CASE REPORT

#### ABSTRACT

It is shown a case of a 11 years old child examined in Niño Jesus' Hospital in Barranquilla city with signs of Mauriac's syndrome. That syndrome is describing as a complicity in patients diagnosed with type 1 mellitus diabetes that aren't metabolically controlled and is characterized by a presence of hepatomegaly, elevation of transaminases, pubertal delay and physical changes cushingoides related. There are not enough bibliographic references published in the last years because their morbidity is too low due to the glucemic self-monitoring, and the interference of new insulins and premature diagnosis.

**Key words:** Mellitus diabetes; Malnutrition; Mauriac syndrome; Hepatomegaly.

### SÍNDROME DE MAURIAC RELATÓRIO CLÍNICO DO CASO

#### RESUMO

É mostrado um caso de uma criança de 11 anos examinada no Hospital Niño Jesus na cidade de Barranquilla com sinais de síndrome de Mauriac. Essa síndrome está descrevendo como um complicado em pacientes diagnosticados com diabetes mellitus tipo 1 que não são controlados metabólicamente e é caracterizada por presença de hepatomegalia, elevação de transaminases, atraso puberal e alterações físicas cushingoides relacionadas. Não há referências bibliográficas suficientes publicadas nos últimos anos porque a sua morbilidade é muito baixa devido ao auto-monitoramento glucêmico e à interferência de novas insulinas e diagnóstico prematuro.

**Palavras-chave:** Diabetes mellitus; Desnutrição; Síndrome de Mauriac; Hepatomegalia.

## Introducción

Paul Mauriac, en 1930, describe una variación en los pacientes con diabetes mellitus tipo I con mal control glucémico en quienes se presentaba elevaciones en las enzimas hepáticas con preservación de la función de hepática asociada a cambios asociados dados por hepatomegalia, rasgos cushingoides y retraso puberal. (1,2). Su real incidencia a nivel mundial no se encuentra bien definida dado que existe un pequeño número de pacientes descritos en la bibliografía y éstos se manifiestan como casos aislados.

En el año 2002 David Dunger, relaciona la baja dosis insulínica asociada a pobre ingesta calórica por periodos prolongados a la tipología descrita por Mauriac donde se evidenció niveles bajos del factor de crecimiento insulínico 1 (IGF-1) (1,2).

Del escaso registro de casos evidenciados a nivel mundial, hay consenso de que es la principal causa de afectación a nivel hepático en los pacientes con diabetes mellitus tipo 1 quienes cursen con mal control metabólico lo que genera glucogenólisis hepática, al igual que aumento en niveles hormonales de cortisol como hormona contra reguladora de hipoglucemia lo que genera hepatomegalia final. (3) (4) (5)

En la actualidad, es importante tener presente el síndrome de Mauriac, como diagnóstico en pacientes que presenten alteraciones glucémicas que tengan mal control metabólico que conozcan o no el diagnóstico de diabetes mellitus tipo 1 en países subdesarrollados, principalmente por la posibilidad de lograr revertirse algunas de las manifestaciones al lograr optimizar el tratamiento diabético.

## Presentación del caso

Se trata de un paciente masculino de 11 años de edad, con cuadro clínico de 2 semanas de evolución, dado por presencia de distensión abdominal, polidipsia, poliuria, polifagia, asociado a disuria y dolor lumbar, quien es llevado a primer nivel de atención donde se le realizan paraclínicos evidenciando glucometría en 526mg/dl; posteriormente glicemia basal 432.2mg/dl y uroanálisis positivo para glucosuria 2000 cetonuria. Por clínica, se inicia manejo con líquidos endovenosos y se realiza manejo por horario preprandial con insulina de acción rápida; por no mejoría ni control de glucemias deciden realizar remisión a nuestra institución para manejo por pediatría.

## Antecedentes Personales

*Perinatales:* Madre de 34 años, Padre de 54 años, no consanguíneos. Producto de cuarta gestación, 9 Controles prenatales, sin complicaciones. Parto a las 38.2 semanas, cesárea por antecedente materno de cesáreas anteriores; eutrófico. Peso al nacer 3270, talla 50 cm. Adecuada adaptación neonatal, no reanimación neonatal. No complicaciones. Inmunizaciones completas para la edad.

*Patológicos:* diabetes mellitus tipo I sin tratamiento

*Farmacológicos:* niega

*Familiares:* hermana 18 años con diabetes mellitus tipo I insulino dependiente

Niega *antecedentes* de hospitalizaciones, quirúrgicos, traumáticos, alérgicos, transfusiones o tóxicos

## Revisión por Sistemas

Adecuado patrón del sueño para la edad, regular rendimiento académico, niega pérdida de peso, refiere poliuria diurna, niega polifagia, polidipsia, disnea, cambios en deposiciones

## Examen físico

Regulares condiciones generales, peso: 27.5Kg, talla: 142cm IMC: 13.7 (T/E: <-2DS IMC/E: <-2DS) Fc: 82 lxm, Fr: 22 rxm, SatO<sub>2</sub> 100% FIO<sub>2</sub> 0.21, se evidencia paciente con emaciación severa visible, facies caquéxicas, cabello frágil y escaso, pabellones auriculares normo implantados con otoscopia sin alteración, ojos simétricos con adecuado cierre palpebral pupilas isocóricas normoreactivas fondo de ojo bilateral sin alteración, conjuntivas rosadas, fosas nasales permeables, mucosa oral húmeda, discreta gingivitis, dientes sin alteración, lengua saburral geográfica, discreta queilitis, cuello móvil no masas ni megalias no pulsos patológicos, no soplos carotídeos, tórax simétrico, expansible no uso de músculos accesorios, murmullo vesicular presente ruidos cardiacos rítmicos no soplos ni agregados, abdomen globoso, no se evidencian lesiones, ruidos intestinales presentes en numero y tono adecuado, con distensión de asas intestinales y onda ascítica positiva, presencia de hepatomegalia >3 cm, no se palpan masas, genitales masculinos con Tanner 1, testículos en bolsa escrotal sin dolor a la palpación ni masas, extremidades simétricas con hipotrofia generalizada, presencia de edema grado II en miembros inferiores con fovea marcada de predominio en dorso de pie, pulsos pe-

riféricos presentes con adecuada amplitud y tono, llenado capilar menor de 2 segundos, en evaluación de sistema nervioso no se evidencia alteración motora, sensitiva, adecuado tono en extremidades, pares craneales conservados, piel seca con palidez mucocutánea.

### Paraclínicos realizados hospitalariamente

Hemograma sin alteración, hemocultivo negativo, uroanálisis densidad 1010 ph 6.1 cuerpos cetónicos 30 glucosa 200mg/dl, leucos 0-2xc, hematíes 0-1 xc, bacterias escasas urocultivo negativo, creatinina 0.3 mg/dl, nitrógeno ureico 16 mg/dl conservada con reporte de albúmina en 3.26 gr/dl, globulina 3.7 gr/dl, proteínas totales 6.33 gr/dl GOT 154 Ui/l, GPT 101 Ui/l glucosa basal 482 mg/dl, Colesterol 156 mg/dl, triglicéridos 161 mg/dl, colesterol LDL 82.6GR/DL, colesterol HDL 41.30 gr/dl, Ionograma, en parámetros normales para la edad, y reporte de ultrasonografía de abdomen total: con hepatomegalia de 4 cm, lo que llamó la atención durante su estancia hospitalaria estuvo dado por el difícil control de cifras glucémicas por presencia de valores oscilantes de 590 a 30 gr/dl, sin alteración neuronal de paciente.

### Discusión

Los hallazgos encontrados en el paciente dan lugar a diagnosticar síndrome de Mauriac. Por una parte, se evidencia la presencia de diabetes mellitus tipo I sin tratamiento y con antecedentes familiares, que se enmarcan en las apreciaciones de Manrique-Hurtado (6) quien considera que por lo general aparece en niños en quienes se evidencia mal tratamiento de la diabetes tanto dietario como farmacológico.

Por otra parte, como resultado del examen físico del paciente, se encuentran características similares a las expuestas por Morrison y Mckenzie (7) como son la presencia de retardo del crecimiento y retardo puberal, cabello frágil y escaso, piel con palidez cérea, limitación de la extensión de las articulaciones interfalángicas, aumento del perímetro abdominal, hepatomegalia (imagen 1) hipotonía elástica e hipotrofia generalizada (imagen 2) y obesidad, pero en este caso debido a una desnutrición crónica asociada del menor se cuenta con distribución grasa anómala de predominio visceral excesiva, caracterizado por la presencia de esteatosis severa (6).

Al momento no se evidenciaron alteraciones microvasculares aparentes. En cuanto al manejo, se recomienda aporte adecuado dietético, insulino terapia, educación sobre lo concerniente a la diabetes como enfermedad.



**Figura 1.** *Hepatomegalia con onda ascítica*



**Figura 2.** *Paciente con síndrome Mauriac con hipotrofia generalizada*

### Conclusiones

Se trata de un escolar de 11 años de edad, quien en un inicio no presenta factores de riesgo personales para en-

fermedad actual con primera impresión diagnóstica de diabetes mellitus tipo I en debut con desnutrición global asociada; sin embargo en el transcurso de estancia hospitalaria se reinterroga a familiares quienes refieren que hace aproximadamente 5 años previos le realizan diagnóstico de diabetes mellitus tipo I sin medicación actual y con malos hábitos alimenticios, con alto grado de ingesta calórica, déficit proteico - mineral, por clínica de paciente y reporte de paraclínicos se realiza diagnóstico de menor masculino con síndrome de Mauriac por diabetes mellitus no compensada, en paciente se inicia manejo intrahospitalario con insulinas de nueva generación y alimentación acorde a requerimientos hipoglucida e hipograsa con aporte a requerimiento de multinutrientes a estándar de edad, evidenciándose recuperación en medidas antropométricas posteriores a 15 días de modificación con reducción clínica de hepatomegalia. Previo a egreso hospitalario se trabaja en conjunto con trabajo social y psicología para apoyo a menor y núcleo familiar en concientización de patología enfocando manejo en pautas de autocuidado y reconocimiento de signos de reconsulta y realización de seguimiento médico pese a vivir en zona rural con acceso restringido a servicios de salud con factores socioeconómicos limitados. En el momento se encuentra en recuperación con seguimiento por endocrinología con buena adherencia a manejo interdisciplinario.

### Conflictos de interés

La autora declara no tener de manera directa o indirecta, ningún tipo de conflicto de intereses financieros, académicos o laborales que puedan poner en peligro la validez de este estudio.

### Referencias

1. Elder CJ, Natarajan A. Mauriac syndrome - a modern reality. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2010; 23(3):311-35. <http://www.degruyter.com/view/j/jpem.2010.23.3/jpem.2010.23.3.311/jpem.2010.23.3.311.xml>
2. Hernández-Quiles C, Fernández-Ojeda MR, Solanilla Rodríguez R, Escudero Severin C. Mauriac syndrome: a liver disease that differs from steatosis of diabetes. *Rev Clin Esp (Barc).* 2013 Apr; 213(3):169-70. <http://www.revclinesp.es/es/sindrome-mauriac-una-hepatopatia-diferente/articulo/S0014256512004390/>
3. Julián MT, Olaizola I, Riu F, López R. Hepatic glycogenosis in a patient with type 1 diabetes mellitus, *Rev Clin Esp.* 2011 Jan; 211(1):65-6. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21183166>
4. Elder CJ, Natarajan A. Mauriac syndrome: a modern reality. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2010 Mar; 23(3):311-13. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20480733>
5. Pigui A, Montembault S, Bonte E, Hardin JM, Ink O. Voluminous hepatomegaly in a young diabetic patient. *Gastroenterol Clin Biol.* 2003 Nov; 27(11):1038-40 <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14732852>
6. Manrique-Hurtado H. Mauriac síndrome. *Rev Soc Peru Med Interna.* 2011; 24(3):146-48 [http://medicinainterna.org.pe/revista/revista\\_24\\_3\\_2011/Sindrome\\_de\\_Mauriac.pdf](http://medicinainterna.org.pe/revista/revista_24_3_2011/Sindrome_de_Mauriac.pdf)
7. Morrison EY, McKenzie K. The Mauriac syndrome. *West Indian Med J.* 1989; 38:180-2. [https://www.researchgate.net/publication/51433855\\_Mauriac\\_syndrome\\_Growth\\_failure\\_and\\_type\\_1\\_diabetes\\_mellitus](https://www.researchgate.net/publication/51433855_Mauriac_syndrome_Growth_failure_and_type_1_diabetes_mellitus)