

CASO CLÍNICO

SÍNDROME DE MAURIAC: UNA RARA COMPLICACIÓN DE LA DIABETES MELLITUS TIPO 1- REPORTE DE CASO

MAURIAC SYNDROME: A RARE COMPLICATION OF TYPE 1 DIABETES MELLITUS - CASE REPORT

Rivera Loaiza, Juan Pablo¹; Llanos Arango, Iván Mauricio² y Gómez Urrego, José Fernando².

¹Universidad Libre Seccional, Cali, Colombia. ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0003-3587-1554> Correo: dr_juanpablorivera@hotmail.com

²Universidad Libre Seccional, Cali, Colombia. ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-3387-1561> Correo: im.llanos.a@hotmail.com

³Universidad Libre Seccional, Cali, Colombia. ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0003-4708-7759> Correo: postgradopedul@gmail.com

Resumen: El síndrome de Mauriac es una glucogenosis hepática que se produce como resultado de la diabetes mellitus tipo 1 (DM1) mal controlada; tiene un impacto importante en la morbilidad de los pacientes diabéticos. En esta ocasión describiremos el caso de una paciente de 14 años con diagnóstico de DM1, mal control de la enfermedad y presencia de talla baja, retraso en el desarrollo puberal, elevación de enzimas hepáticas y facies cushingoides. La paciente fue tratada con insulina a la dosis adecuada para su peso logrando el control metabólico de la enfermedad. Con los avances en el manejo de la diabetes esta entidad es cada vez menos frecuente, pero es importante para el personal sanitario conocer la patología con el fin de hacer un diagnóstico oportuno y poder realizar el ajuste terapéutico adecuado que pueda evitar la progresión de la enfermedad y la reversión de las alteraciones instauradas.

Palabras clave: síndrome, diabetes mellitus, talla baja, glucogenosis. **Fuente** MeSH.

Recibido: 14 Enero 2021. Aceptado: 4 Marzo 2021. Publicado: 24 Abril 2021.

Abstract: Mauriac syndrome is a hepatic glycogenosis that occurs as a result of poorly controlled type 1 diabetes mellitus (DM1); has a major impact on the morbidity of diabetic patients. On this occasion, we will

Revista electrónica publicada por el Departamento de Farmacología de la Escuela de Medicina de la Universidad de Costa Rica, 2060 San José, Costa Rica. Licensed under a Creative Commons Unported License.



Contáctenos: rev.med.ucr@gmail.com. Tel: (506) 25-11 4492, Fax: 25-11-4489.

describe the case of a 14-year-old patient with a diagnosis of DM1, poor control of the disease and the presence of short stature, delayed pubertal development, elevated liver enzymes and cushingoid facies. The patient was treated with insulin at the appropriate dose for her weight, achieving metabolic control of the disease. With advances in the management of diabetes, this entity is less and less frequent, but it is important for healthcare personnel to know the pathology in order to make a timely diagnosis and to be able to make the appropriate therapeutic adjustment that can prevent the progression of the disease and the reversal of the established alterations.

Key words: syndrome, short stature, glyconesis, diabetes mellitus. **Source:** MeSH.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Mauriac es una complicación rara de la diabetes mellitus tipo 1 con deficiente control metabólico (1, 2, 3). Por lo general, se caracteriza por la presencia de hepatomegalia con alteración de las transaminasas, retraso en el desarrollo puberal, talla baja y facies cushingoides (4).

Mauriac describió el síndrome por primera vez en 1930 en una paciente de 10 años de edad con diagnóstico de DM1 y mal control de su enfermedad; la paciente presentaba hepatomegalia, enanismo, cara de luna y depósito anormal de grasa en abdomen y hombros (4).

Desde entonces se conoce como una entidad poco frecuente asociada a pacientes con DM1 y mal control de la enfermedad. En la mayoría de los casos el síndrome se ha reportado en pacientes adolescentes, pero también se ha observado en adultos y en preescolares.

MATERIALES Y MÉTODOS

Previo firma del consentimiento informado por parte del representante legal de la paciente, y autorización por el comité de ética médica con registro n°175, se realizó la recolección retrospectiva de la información registrada en la historia clínica disponible en la Fundación Clínica Infantil Club Noel de Cali, Colombia.

CASO

Paciente femenina de 14 años de edad (ver Figura No.1), diagnóstico de DM1 desde los 10 años de edad, manejo ambulatorio con insulina Glargina 0.3 UI/kg/día e insulina Lispro 0.3 UI/kg/día,

múltiples ingresos hospitalarios por cetoacidosis diabética. En esta ocasión ingresa por cuadro clínico de dos días de evolución consistente en emesis, dolor abdominal, polidipsia, poliuria y fiebre no cuantificada.

Al ingreso presenta glicemia central 402 mg/dl, cuerpos cetónicos 36 mg/dl, gases venosos pH 7.172, PCO₂ 15 mmHg, HCO₃⁻ 5.5 mmol/L, BE -21.3 mmol/L, hemoglobina glicosilada 11.3%, ácido láctico 10.77 mmol/L; con diagnóstico inicial de cetoacidosis diabética. Se traslada a unidad de cuidados intensivos para su manejo.

Se encuentra paciente con retraso puberal, facies cushingoides, hepatomegalia y talla baja (145 cm - Talla/Edad < -2 DE). Transaminasa glutámica oxalacética (TGO) 242 U/L, transaminasa glutámico pirúvica (TGP) 197 U/L, ecografía hepática muestra hígado aumentado de tamaño, ecogenicidad aumentada. Se considera que la paciente cursa con síndrome de Mauriac como complicación de la DM1 inadecuadamente controlada.

La descompensación metabólica aguda resuelve, se ajusta de insulina a dosis total de 1 UI/kg/día logrando metas glucométricas.





Figura No. 1. Paciente con síndrome de Mauriac. Talla baja, retraso puberal, hepatomegalia, facies cushingoides (foto con permiso de la paciente) (6).

DISCUSIÓN

El término diabetes mellitus hace referencia a un desorden metabólico complejo caracterizado por hiperglicemia crónica. Esto como resultado de un déficit en la secreción de insulina, acción de la insulina o ambas (5, 6).

El déficit de insulina o su insuficiente acción puede resultar en un inadecuado empleo de la glucosa por parte de las células y tejidos que conduce a alteraciones en el metabolismo de los carbohidratos, lípidos y proteínas (7).

De manera general, en el pasado se distinguían la diabetes tipo 1 y la diabetes tipo 2; a medida que ha avanzado el conocimiento del genoma, se han identificado otras formas de diabetes conocidas como monogénicas (8).

En este sentido, la diabetes tipo 1 es la forma más común de diabetes en la edad pediátrica. Existen

diferencias en el comportamiento de la diabetes en los niños comparada con la enfermedad del adulto; estas diferencias pueden ser secundarias a cambios en la sensibilidad a la insulina por el crecimiento y la maduración sexual, dificultades para el cuidado del niño en ámbitos ajenos al hogar, pobre adherencia al tratamiento, vulnerabilidad a la hipoglicemia e hiperglicemia en niños pequeños con sus posibles efectos deletéreos en el neurodesarrollo y el riesgo de presentar cetoacidosis (9).

La elevada morbilidad y mortalidad del niño diabético hace que el manejo adecuado de la patología sea indispensable para mejorar la calidad de vida de los pacientes. En este sentido, existen condiciones clínicas que se presentan como resultado de un mal control metabólico del paciente diabético, una de ellas es el síndrome de Mauriac.

La fisiopatología del síndrome de Mauriac aún no es bien conocida; aunque el mal control metabólico en los pacientes diabéticos es una característica frecuente, el síndrome de Mauriac es de rara presentación lo que sugiere otros factores asociados. Dentro de los factores relacionados, se han propuesto posibles mutaciones en enzimas involucradas en el metabolismo del glucógeno que, en combinación con hiperglicemia persistente, producen hepatomegalia. MacDonald, en el año 2016, publica el caso de un niño de con síndrome de Mauriac al que se le encontró una mutación heterocigótica a nivel del complejo enzimático de la glucógeno fosforilasa quinasa hepática que es la enzima que cataboliza el primer paso de la degradación del glucógeno en el hígado (4). El padre del paciente padecía de diabetes tipo 1, pero no tenía la mutación ni tampoco las características clínicas del síndrome; por su parte, la madre del niño tenía la mutación, pero no presentaba diabetes, tampoco evidencia clínica de Mauriac. Lo anterior sugiere que ni la diabetes ni la presencia de la mutación por si solas son capaces de producir el síndrome, es necesario la alteración enzimática en presencia de hiperglicemia persistente para que

se lleve a cabo el depósito desregulado de glucógeno hepático (10).

El diagnóstico del síndrome de Mauriac es clínico y puede ser corroborado por biopsia hepática que demuestra la presencia de glucógeno que desaparece con la aplicación de diastasa (11).

En general la hepatomegalia y la elevación de las transaminasas pueden revertir al lograr un adecuado control metabólico, pero en ocasiones esto no es suficiente para corregir el retraso ponderal (11, 12).

CONCLUSIÓN

El síndrome de Mauriac es una manifestación clínica tardía del deficiente control metabólico en los pacientes con DM1; actualmente con la creciente evolución en el manejo de los pacientes diabéticos, se observa con menos frecuencia este tipo de desenlaces. Es de vital importancia conocer la existencia de este síndrome, identificar de forma temprana cada una de sus características, realizar una búsqueda activa de cada uno de los sistemas comprometidos, con el objetivo de realizar las correcciones oportunas en el manejo de los pacientes. De esta forma, se puede evitar la progresión de la enfermedad, tratar de revertir el daño instaurado y devolver al paciente su potencial biológico de crecimiento y desarrollo.

FUENTE DE FINANCIAMIENTO

La presente investigación no contó con ningún tipo de financiación, los costos fueron asumidos por todos los autores.

REFERENCIAS

1. Sharma B, Antoine M, Shah M, Nagales Nagamos R, John S. Glycogenic Hepatopathy. *ACG Case Reports J*. 2019 Jul; 6(7): e00115.
2. Patita M, Nunes G, Alves De Matos A, Coelho H, Fonseca C, Fonseca J. Mauriac Syndrome: A Rare Hepatic Glycogenosis in Poorly Controlled Type 1 Diabetes. *GE Port J Gastroenterol*. 2019; 26(5):370-374.
3. Fitzpatrick E, Cotoi C, Quaglia A, Sakellariou S, Ford-

Adams ME, Hadzic N. Hepatopathy of Mauriac syndrome: A retrospective review from a tertiary liver centre. *Arch Dis Child*. 2014; 99(4): 354-357.

4. Mimi SK, Quintos JB. Mauriac syndrome: growth failure and type 1 diabetes mellitus. *Pediatr Endocrinol Rev*. 2008 Ago; 5 Suppl 4: 989-893.
5. Kocova M, Milenkova L. Old syndrome - new approach: Mauriac syndrome treated with continuous insulin delivery. *SAGE Open Med Case Rep*. 2018 Jul 4; 6: 0-3.
6. Dias J, Martins S, Carvalho S, Marques O, Antunes A. Mauriac syndrome still exists. *Endocrinol Nutr*. 2013 May; 60(5): 245-248.
7. Me C, Jefferies C, Dabelea D, Balde N, Seth A, Acerini CC, et al. Pediatric Diabetes ISPAD Clinical Practice Consensus Guidelines 2014 Compendium Definition, epidemiology, and classification of diabetes in children and adolescents. *Pediatric Diabetes*. 2014; 15(S20): 4-17.
8. Mayer-Davis EJ, Kahkoska AR, Jefferies C, Dabelea D, Balde N, Gong CX, et al. ISPAD Clinical Practice Consensus Guidelines 2018: Definition, epidemiology, and classification of diabetes in children and adolescents. *Pediatr Diabetes*. 2018 Oct; 19(27): 7-19.
9. Care D, Suppl SS. Children and adolescents: Standards of medical Care in Diabetes. *Diabetes Care*. 2019 Ene; 42 (1): 148-164.
10. Holden S. The incidence of type 2 diabetes in the United Kingdom. *Diabetes, Obesity and Metabolism*. 2013; (15): 844-852.
11. Espinoza D, Gutiérrez F., García I. Síndrome de Pierre Mauriac y diabetes mellitus tipo 1 descontrolada. *Rev Gastroenterol Mex*. 2014; 79(3): 202-203.
12. Azariadis K, Gatselis NK, Koukoulis GK, Dalekos GN. Glycogenic hepatopathy as a cause of severe deranged liver enzymes in a young patient with type 1 diabetes mellitus. *BMJ Case Rep*. 2019 Mar 20; 12(3): 1-4.

AUTOR DE CORRESPONDENCIA

Rivera Loaiza, Juan Pablo
Email: dr_juanpablorivera@hotmail.com



DECLARACIÓN DE CONTRIBUCIÓN DE LOS AUTORES

Rivera Loaiza, Juan Pablo

Autor principal

Contribución: coordinador y dirigente de la investigación.

Llanos Arango, Iván Mauricio

Contribución: participación en la redacción y elaboración del manuscrito.

Gómez Urrego, José Fernando

Contribución: participación en la redacción y elaboración del manuscrito. Revisor metodológico de la investigación.

