

## Síndrome de Mauriac: informe de un caso

### *Mauriac Syndrome: A Case Report*

Allamey Torres Herrera<sup>1</sup> , Mariella Vanessa Quirita Salcedo<sup>2</sup> , Juliette Navarrete Cabrera<sup>2</sup> 

<sup>1</sup>Universidad de Ciencias Médicas de La Habana. Facultad de Ciencias Médicas "Calixto García". La Habana, Cuba.

<sup>2</sup>Universidad de Ciencias Médicas de La Habana. Facultad de Ciencias Médicas "Manuel Fajardo". Instituto Nacional de Endocrinología. La Habana, Cuba.

#### RESUMEN

El síndrome de Mauriac constituye una complicación de la diabetes mellitus tipo 1, que se presenta en la edad pediátrica, caracterizado por un marcado retraso en el crecimiento, con colesterol y enzimas hepáticas elevadas, rasgos cushingoides, enfermedad tiroidea y descontrol glucémico. En este artículo se describe la evolución del síndrome de Mauriac como complicación en una paciente con diabetes mellitus tipo 1. El cumplimiento de cada uno de los pilares del tratamiento de la diabetes mellitus tipo 1 es fundamental para lograr un crecimiento y desarrollo puberal adecuado en cada paciente.

**Palabras claves:** complicaciones diabéticas; diabetes mellitus; pediatría.

#### ABSTRACT

Mauriac syndrome is a complication of type 1 diabetes mellitus, presenting in pediatric age, characterized by marked growth retardation, with elevated cholesterol and liver enzymes, cushingoid features, thyroid disease and glycemic dyscontrol. This article describes the evolution of Mauriac syndrome as a complication in a patient with type 1 diabetes mellitus. Compliance with each of the pillars of treatment of type 1 diabetes mellitus is essential to achieve adequate growth and pubertal development in each patient.

**Keywords:** diabetic complications; diabetes mellitus; pediatrics.

 OPEN ACCESS

Publicado: 16/04/2023 || Recibido: 30/01/2023 || Aceptado: 05/04/2023

#### Citar como:

Torres-Herrera A, Quirita-Salcedo MV, Navarrete-Cabrera J. Síndrome de Mauriac. Informe de un caso. Revista 16 de abril [Internet]. 2023 [citado: fecha de acceso]; 62:e1760. Disponible en: [http://www.rev16deabril.sld.cu/index.php/16\\_04/article/view/1760](http://www.rev16deabril.sld.cu/index.php/16_04/article/view/1760)

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Mauriac fue descrito por primera vez en el año 1930 por Paul Mauriac como un síndrome infrecuente caracterizado por retardo en el crecimiento, pubertad tardía, rasgos cushingoides, hipercolesterolemia, enzimas hepáticas elevadas, hepatomegalia debido a depósito de glucógeno y obesidad con una distribución peculiar de grasa en niños con diabetes mellitus tipo 1 (DM1)<sup>1</sup>.

En el año 1942 llegaron a reportarse cerca de 112 casos de menores con este padecimiento<sup>2</sup>. A nivel mundial la incidencia de este síndrome ha disminuido considerablemente debido a la introducción de la insulina de acción prolongada y, en consecuencia, mejor control glucémico<sup>3</sup>. La mayoría de los casos se manifiesta durante la adolescencia<sup>2</sup>.

La causa real sigue sin conocerse, aunque se han descrito varios factores relacionados: inadecuada captación y utilización de glucosa en los tejidos, disminución del factor de crecimiento-1 y de hormona de crecimiento, hipercortisolismo, resistencia o defecto de receptores hormonales de membrana celular, deficiencia de insulina,

mal control glucémico, enfermedades autoinmunitarias concurrentes, disminución de la ingesta calórica o trastornos de la alimentación<sup>4</sup>.

Es considerada como una complicación rara y reversible de la DM1 al haber mayor disponibilidad y accesibilidad a la insulina, así como mejores medios diagnósticos y de seguimiento del paciente<sup>5</sup>. Sin embargo, aún existen casos infradiagnosticados por desconocimiento por parte del equipo médico de salud.

En este artículo se describe la evolución del síndrome de Mauriac como complicación en una paciente con DM1.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Motivo de ingreso: descontrol de los niveles de glucemia.

Paciente femenina de 15 años de edad, con diagnóstico de DM1 desde los 11 meses de nacida, tratada con insulina de acción rápida 3 veces al día e insulina de acción intermedia (NPH) a las 10 p. m.; enfermedad celiaca hace 9 años; crisis epilépticas tonicoclónicas generalizadas hace 9 años; hipotiroidismo subclínico primario hace 8 años tratada con levotiroxina sódica (100 ug) ½ tableta al día; y hepatomegalia de larga evolución (9 años).

Refirió presentar mal control glucémico desde el diagnóstico por incumplimiento terapéutico debido a "problemas socioeconómicos del núcleo familiar" conformado por la paciente y sus abuelos maternos. Existe desinterés de parte de ambos padres biológicos y mal conocimiento de la enfermedad.

Durante la niñez siguió un patrón de crecimiento entre el 25 y 50 percentil hasta los 11 años y 2 meses, momento en que se produce una disminución de curva en el crecimiento hacia el 10 a 25 percentil. En el momento en que se reporta el caso, se encontraba entre el 3 a 10 percentil de talla para la edad.

Existían múltiples registros de ingresos hospitalarios por cetoacidosis diabética y episodios de hipoglucemia en los últimos años. La hemoglobina glucosilada estuvo entre 8 % a 14 % durante su seguimiento, la única vez que obtuvo una cifra adecuada (4 %) fue a expensas de constantes hipoglucemias.

El primer registro de hepatomegalia se encuentra a los 6 años de edad, con discreta elevación de una sola enzima hepática, la gamma glutamiltransferasa (GGT), que alcanzó el valor de 48,6 U/L.

Presentó inicio de la pubertad (mamas Tanner II) a los 10 años y 7 meses, y menarquia a los 13 años con 4 meses.

El familiar aseveró que la paciente transgredía constantemente la dieta. Fue hospitalizada en varias ocasiones para mejorar el control metabólico y reforzar la educación terapéutica principalmente en lo relacionado con el autocuidado.

Al examen físico se constató:

- Facies cushingoide.
- Presencia de lipodistrofia en los sitios de inyección en miembros superiores.
- Sensibilidad táctil comprometida en ambos miembros inferiores (no sensibilidad al examen con monofilamento).
- Abdomen globuloso, con hepatomegalia de aproximadamente 3 cm por debajo del reborde costal derecho (fig. 1).
- Valoración nutricional: Peso de 29 kg y una talla de 147 cm; con un índice de masa corporal de 13,4 kg/m<sup>2</sup> y un peso para la edad de < 3 percentil y peso para la talla de < 3 percentil; una talla para la edad de 3 a 10 percentil (bajo peso)



**Fig. 1. A:** vista lateral derecha del abdomen. **B:** vista lateral izquierda del abdomen.

Los datos de laboratorio incluyeron: hemoglobina glucosilada alta (14 %), hemoglobina normal en 14,1 g/dL, triglicéridos en 1,3 mmol/l, hipercolesterolemia (7,1 mmol/L), enzimas hepáticas aspartato aminotransferasa (TGO) y alanina aminotransferasa (TGP) normales (TGO: 30 U/L; TGP: 23 U/L), la última GGT discretamente elevada en 48,6 U/L, la hormona estimulante del tiroides (TSH) en 3,4 mIU/L, microalbuminuria en orina de 24 horas alta (> 100 mg/24 h), creatinina normal en 43,5 umol/L, ácido úrico normal en 201 umol/L.

La ultrasonografía abdominal describió hígado de ecogenicidad normal, que rebozaba el reborde costal en aproximadamente 3 cm.

Se planteó como diagnóstico nosológico el síndrome de Mauriac y se aplicó una conducta terapéutica basada en el incremento de los niveles de insulina en los 4 horarios en que se le inyecta hasta normalizar los niveles de glucemia, el incremento de la levotiroxina sódica a 1 tableta al día para poder mejorar los niveles de hormonas tiroideas en sangre TSH [ $T_3$  (triyodotironina) y  $T_4$  (tiroxina)]. Además, se le realizó seguimiento conjuntamente con los servicios de Medicina Interna e Imagenología para determinar la evolución de la hepatomegalia que presentaba, así como con el servicio de Neurología Pediátrica para realizar ajustes en el tratamiento farmacológico que llevaba para la epilepsia.

Después de aplicadas estas medidas, la paciente evolucionó favorablemente, al lograr una estabilidad metabólica y, con ello, un mejor control del síndrome de Mauriac.

## DISCUSIÓN

El término diabetes mellitus hace referencia a un desorden metabólico complejo caracterizado por hiperglucemia crónica, como resultado de un déficit en la secreción de insulina, acción de la insulina o ambas<sup>6</sup>. La DM1 es una enfermedad de causa autoinmune, que produce alteraciones en el metabolismo de los carbohidratos, lípidos y proteínas<sup>7</sup>. Globalmente, existen de 340 a 536 millones de personas con DM1, y para 2040 se espera que estas cifras se incrementen a 521-821 millones. Por tanto, según estimados, la prevalencia mundial de la DM, que fue de 2,8 % en el año 2000, aumentará a 10,4 % en el 2040<sup>8</sup>.

La velocidad de crecimiento y el desarrollo puberal son importantes indicadores para considerar en el tratamiento de las enfermedades crónicas<sup>9</sup>.

Aunque muchos estudios<sup>10,11,12,14</sup> han reportado controversias en los resultados de la talla final, hay consenso general en que los niños con diabetes obtienen una talla final cercana al rango de la población no diabética. En diabéticos tipo 1, el crecimiento ponderal final es inversamente proporcional a la media de hemoglobina glicosilada A1c<sup>15</sup>.

El síndrome de Mauriac es el resultado final del mal control metabólico sostenido en el tiempo, que comprende la baja talla, alteraciones en el desarrollo puberal y afectación hepática variable<sup>16</sup>.

En el caso clínico en cuestión, el síndrome de Mauriac se desarrolló como resultado de la hiperglucemia crónica mantenida de más de 10 años de evolución y el estímulo del depósito de glucógeno en el hígado.

En el hígado se origina una glucogenosis hepática como resultado de la hipercortisolemia producida por la cetoacidosis o episodios de hipoglucemia a repetición, también presentados por la paciente. Esta situación también produce un retardo en el crecimiento y en el desarrollo puberal<sup>17</sup>.

Los fenómenos de hipoglucemia mantenida y la hiperinsulinización producen glucogenosis hepática, debido a que la insulina afecta directamente al metabolismo hepático de la glucosa, aumentando la absorción y disminuyendo la producción hepática de glucosa, con incremento de los depósitos de glucógeno<sup>18</sup>.

Machado *et al.*<sup>19</sup> presentan el caso clínico de una paciente de 14 años y 10 meses, con diagnóstico de DM1 a los 8 años, donde al igual que la paciente del presente reporte tuvo numerosos episodios de cetoacidosis diabética con un mal control metabólico. Se le diagnosticó un hipotiroidismo y, al momento del examen físico, presentaba rasgos cushingoides, adiposidad de distribución central, aumento del panículo adiposo a nivel abdominal y miembros afinados. Esto fue muy semejante al caso que se aborda en el presente artículo.

Por otro lado, Manrique Hurtado<sup>20</sup> expone el caso de una paciente de 17 años, con historial de desnutrición crónica desde los 2 años de edad y con diagnóstico de DM1 desde los 6 años, con tratamiento irregular con insulina NPH. Los controles fueron subóptimos, por lo que ocurrieron 4 hospitalizaciones por cetoacidosis diabética. A la valoración nutricional presentaba un peso de 25 kg (por debajo del percentil 3), talla de 1,23 m (por debajo del percentil 3) y un índice de masa corporal de 16,5 kg/m<sup>2</sup>. Al examen físico presentaba una facies algo abotargada, leve edema sin fovea en manos y pies, limitación a la extensión de las articulaciones interfalángicas y metacarpofalángicas de ambas manos, datos en los que coincide con este reporte. Sin embargo, presentó otros hallazgos que lo diferencian de este, como la ausencia del desarrollo de los caracteres sexuales secundarios y los reflejos osteotendinosos disminuidos.

El cuidado de la DM1 en los niños y adolescentes requiere de compromiso continuo tanto por parte de la familia como del propio paciente, ya que el incumplimiento en algunos de los pilares de tratamiento (plan alimentario, actividad física, insulino terapia, educación terapéutica y apoyo psicoemocional) puede llevar al origen de complicaciones como el síndrome de Mauriac<sup>13</sup>.

## CONCLUSIONES

El tratamiento de la DM1, basado en un control metabólico adecuado y sostenido, representa aún un gran desafío para la endocrinología pediátrica. El nivel de educación, la estructura familiar, la situación económica del paciente y la disponibilidad de insumos necesarios para su cuidado, interfieren directamente en el control metabólico y autocuidado que la enfermedad requiere.

Dichas situaciones estuvieron relacionadas con el caso que se presenta, lo cual produjo la aparición de una complicación poco frecuente de la DM1 en la edad pediátrica: el síndrome de Mauriac. Se aconseja que la atención a estos pacientes sea multidisciplinaria, con apoyo psicológico al mismo y su familia para mejorar la adherencia al tratamiento y evitar la aparición de otras complicaciones.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Barrio Castellanos R. Avances en el tratamiento de la diabetes tipo 1 pediátrica. Rev. Anales de Pediatría [Internet]. 2021 [citado 20/12/2022]; 94(2):65–67. DOI: [10.1016/j.anpedi.2020.09.001](https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2020.09.001)
2. Pérez Laínez SE, Rueda Ochoa H, Derz Cabral S, Simental Mendía LU. Síndrome de Mauriac: reporte de un caso. Act Periatr Mex [Internet]. 2018 [citado 20/12/2022]; 39(6):349-354. Disponible en: <https://ojs.actapediatrica.org.mx/index.php/APM/article/view/1732>
3. Espinoza Peralta D, Gutierrez Llamas FJ, García Juárez I. Síndrome de Pierre Mauriac y Diabetes Mellitus tipo 1 descontrolada. Rev Gastroenterol Méx [Internet]. 2014 [citado 20/12/2022]; 79(3):202-203. Disponible en: <http://www.revistagastroenterologiamexico.org/es-sindrome-pierre-mauriac-diabetes-mellitus-articulo-S0375090614000408>
4. Kocova M, Milenkova L. Viejo síndrome- nuevo enfoque: Síndrome de Mauriac tratado con la administración continua de insulina. SAGE Op Med Ca Rep [Internet]. 2018 [citado 20/12/2022]; 6:1-4. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6041848>
5. Ugarte F, Garfias Von FC, Gallardo T. Diabetes Mellitus tipo 1 y crecimiento. Rev Chil Ped [Internet]. 2012 [citado 20/12/2022]; 83(5):423-430. Disponible en: [http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0370-41062012000500003&lng=es](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062012000500003&lng=es)
6. Rivera Loaiza JP, Llanos Arango IM, Gómez Urrego JF. Síndrome de Mauriac: una rara complicación de la Diabetes Mellitus tipo 1- Reporte de un caso. Rev Méd Univ Cost Ric [Internet]. 2021 [citado 20/12/2022]; 15(1):42-46. Disponible en: <https://revistas.ucr.ac.cr/index.php/medica/article/view/46628/46230>
7. Salazar Campos N, Sandí Ovaros N, Mejía A. Diabetes Mellitus tipo 1: retos para alcanzar un óptimo control glicémico. Rev Méd Sinerg [Internet]. 2020 [citado 20/12/2022]; 5(9):e452. Disponible en: <https://revistamedicasinergia.com/index.php/rms/article/view/452>
8. Arnold Domínguez Y, Licea Puig M.E, Hernández Rodríguez J. Algunos apuntes sobre la epidemiología de la Diabetes Mellitus tipo 1. Rev Cub Sal Púb [Internet]. 2018 [citado 20/12/2022]; 44(3):e1127. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-34662018000300013](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-34662018000300013)
9. Oeschger VV, Prieto M. Síndrome de Mauriac en Argentina en el siglo XXI. Serie de 5 casos. Arch Argent Pediatr [Internet]. 2014 [citado 20/12/2022]; 112(2):e46-e49. Disponible en: [https://www.researchgate.net/publication/260446158\\_Mauriac\\_syndrome\\_in\\_Argentina\\_in\\_the\\_XXI\\_century\\_Series\\_5\\_cases](https://www.researchgate.net/publication/260446158_Mauriac_syndrome_in_Argentina_in_the_XXI_century_Series_5_cases)
10. Sharma B, Antonie M, Shah M, Nagales Nagamos R, John S. Hepatopatía glucógena. ACG Cas Rep [Internet]. 2019 [citado 20/12/2022]; 6(7):e00115. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6722368>
11. Yadav J, Kumar R, Gupta S, Gupta A, Yadav A, Dayal D. Síndrome de Mauriac: una falla de los padres o física. Trop Doct [Internet]. 2021 [citado 20/12/2022]; 51(3):1-3. Disponible en: <https://journals.sagepub.com/doi/abs/10.1177/00494755211005205>
12. Kocova M, Milenkova L. Un viejo síndrome-nuevo enfoque: síndrome de Mauriac tratado con la administración continua de insulina. Sage Open Med Case Rep [Internet]. 2018 [citado 20/12/2022]; 6:10-15. Disponible en: [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6041848/#\\_ffn\\_sectitle](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6041848/#_ffn_sectitle)
13. Caraballo C, Neri S, González I, Castillo Y, Saveri Y, Guerrero M, et al. Síndrome de Mauriac: una entidad subdiagnosticada. Rev Soc Venezol Gastroenterol [Internet]. 2020 [citado 20/12/2022]; 74(3):97-101. Disponible en: [http://saber.ucv.ve/ojs/index.php/rev\\_gen/article/view/19774#:~:text=El%20S%C3%Androme%20de%20Mauriac%20\(SM,maduraci%C3%B3n%20sexual%20y%20caracter%c3%ADsticas%20cushingoides](http://saber.ucv.ve/ojs/index.php/rev_gen/article/view/19774#:~:text=El%20S%C3%Androme%20de%20Mauriac%20(SM,maduraci%C3%B3n%20sexual%20y%20caracter%c3%ADsticas%20cushingoides)
14. Sherigar J, De Castro J, Mei Yin Y, Guss D, Mohanty S. Glycogenichepatopathy: A narrative review. Rev WJH [Internet]. 2018 [citado 20/12/2022]; 10(2):172-185. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29527255/>
15. Ferreira M, Nuno M, Flores L, Cunha F. Mauriac Syndrome: A Rare Complication of Type 1 Diabetes Mellitus.

- Eur J Case Rep Intern Med [Internet]. 2018 [citado 20/12/2022]; 5(12):000969. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30755994/>
16. Khoury J, Zohar Y, Shehadeh N, Saadi T. Glycogenic hepatopathy. Hepatobiliary. Pancreat Dis Int [Internet]. 2018 [citado 20/12/2022]; 17(2):113-118. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29709217/>
  17. Lombardo F, Passanisi S, Gasbarro A, Tuccari G, Ieni A, Salzano G. Hepatomegaly and type 1 diabetes: a clinical case of Mauriac's syndrome. Italian Journal of Pediatrics [Internet]. 2019 [citado 20/12/2022]; 45:2-6. Disponible en: <https://ijponline.biomedcentral.com/articles/10.1186/s130552-018-0598-2>
  18. Galeazzi Sol EA, Ordoñez Gutiérrez EA, Acosta Martínez MF, Zaragoza Arévalo GR. Síndrome de Mauriac: reporte de caso de un centro de tercer nivel. South Flor Jour Devel Miam [Internet]. 2022 [citado 20/12/2022]; 3(2):1879-1889. Disponible en: <https://www.southfloridapublishing.com/ojs/index.php/jdev/article/download/1253/1030>
  19. Machado K, Pérez ML, Montano A. Síndrome de Mauriac. A propósito de un caso clínico. Arch Pediatr Urug [Internet]. 2013 [citado 20/12/2022]; 84(3):215-220. Disponible en: [http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1688-12492013000300007&lng=es](http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-12492013000300007&lng=es)
  20. Manrique Hurtado, H. Síndrome de Mauriac. Rev Soc Perú Med Int [Internet]. 2011 [citado 20/12/2022]; 24(3):146-148. Disponible en: <https://revistamedicinainterna.net/index.php/spmi/article/view/463>

### CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

Allamey Torres Herrera: conceptualización, curación de datos, análisis formal, adquisición de fondos, administración del proyecto, visualización, redacción -borrador original, redacción -revisión y edición.

Mariella Vanessa Quirita Salcedo: investigación, recursos, software.

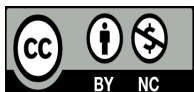
Juliette Navarrete Cabrera: conceptualización, metodología, administración del proyecto, supervisión, validación, visualización, redacción -borrador original y redacción -revisión y edición.

### FINANCIACIÓN

Los autores no recibieron financiación para la realización de este artículo.

### CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.



Este artículo de Revista 16 de abril está bajo una licencia Creative Commons Atribución-No Comercial 4.0. Esta licencia permite el uso, distribución y reproducción del artículo en cualquier medio, siempre y cuando se otorgue el crédito correspondiente al autor del artículo y al medio en que se publica, en este caso, Revista 16 de abril.