

## Síndrome de Mauriac

### Mauriac syndrome

Hélar Manrique-Hurtado<sup>1</sup>

#### RESUMEN

Paciente mujer de 17 años, con diabetes mellitus tipo 1 desde los seis años de edad y control inadecuado, con historia de desnutrición crónica, con marcada disminución ponderal y de estatura e hipogonadismo.

**PALABRAS CLAVE.** Síndrome de Mauriac, diabetes mellitus tipo 1, desnutrición, malnutrición, enanismo, hipogonadismo.

#### ABSTRACT

A 17 year-old woman with diabetes mellitus type 1 since she was 6 year-old, with inadequate control, with a past history of chronic malnutrition, with severe weight and height decreases and hypogonadism.

**KEY WORDS.** Mauriac syndrome, diabetes mellitus tipo 1, undernutrition, malnutrition, dwarfism, hypogonadism.

#### INTRODUCCIÓN

En 1930, Mauriac describió un síndrome tríada de síntomas que se expresan en grado variable: enanismo (falla en el crecimiento y retardo puberal), hepatomegalia y fenotipo cushingoide. Este síndrome ha recibido otras definiciones como dwarfismo diabético o glucogenosis secundaria.

En las últimas décadas con la introducción del automonitoreo glucémico, la hemoglobina glicosilada (HbA<sub>1c</sub>) y los tratamientos intensificados con nuevas y mejores insulinas, este síndrome se ha convertido en una rareza. Hay solo comunicaciones esporádicas en la literatura.

Se presenta el caso de una paciente con diabetes mellitus tipo 1 que por un cuadro de diarrea aguda fue hospitalizada y luego derivada a nuestro hospital para estudio.

#### PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina, 17 años, natural y procedente de la comunidad Jocos, departamento de Cajamarca. De bajos recursos económicos y con historia de desnutrición crónica desde los dos años de edad. Diagnosticada de diabetes mellitus tipo 1 a los seis años de edad, y tratamiento irregular con insulina NPH (0,5 U/kg/d). Los controles fueron subóptimos, ocurriendo cuatro hospitalizaciones por cetoacidosis diabética. Su dieta era muy baja en carbohidratos. Se le diagnosticó cataratas en ambos ojos y nefropatía a los 15 años de edad.

En las dos semanas previas a su ingreso, la paciente presentó dolor abdominal en el hemiabdomen superior intenso acompañado de vómitos porráceos persistentes, con diarreas mucosas y sin sangre, de cuatro a seis cámaras diarias. Acudió a un Centro de Salud local donde fue hospitalizada por ocho días. Recibió hidratación e insulino terapia, mejorando su estado general pero fue referida a este nosocomio. Apetito disminuido y sed aumentada, heces normales.

#### Examen físico

Presión arterial, 80/50 mmHg; frecuencia cardiaca, 84 latidos/min; frecuencia respiratoria, 24/min; temperatura oral, 36,8 °C; satO<sub>2</sub>, 98%.

1. Médico endocrinólogo, Servicio de Endocrinología, Hospital Nacional Arzobispo Loayza de Lima.



**Figura 1.** Paciente de 17 años con diabetes mellitus tipo 1 con retardo severo del crecimiento.



**Figura 2.** Limitación a la extensión de articulaciones interfalángicas y metacarpofalángicas de ambas manos en la maniobra del rezo.

Peso, 25 kg (por debajo del percentil 3); talla, 1,23 m (por debajo del percentil 3); índice de masa corporal, 16,5.

Regular estado general, mal estado de nutrición, regular estado de hidratación. Facies algo abotagada.

Piel pálida, seca, no acantosis. Leve edema sin fovea en manos y pies.

Limitación a la extensión de articulaciones interfalángicas y metacarpofalángicas de ambas manos (Figura 2), no dolor en las articulaciones.

No se palpó tiroides. Tórax: pulmones y cardiovascular sin alteraciones significativas.

Abdomen blando, depresible, no doloroso a la palpación y sin visceromegalia.

Ausencia del desarrollo de los caracteres sexuales secundarios. Reflejos osteotendinosos disminuidos.

### Exámenes auxiliares

Hemoglobina, 10,9 g/dL; creatinina, 1,04 mg/dL; urea, 31 mg/dL; proteinuria de 24 h, 151 mg; calcio

corregido, 8,66 mg/dL; fósforo, 3,31 mg/dL; TSGO, 21 U/L; TSGP, 20 U/L; albúmina, 3,2 mg/dL; bilirrubinas y fosfatasa alcalina, normales; HDL colesterol, 64 mg/dL; colesterol total 230 mg/dL.

Cortisol a.m., 22,52 µg/dL; estradiol, < 5 pg/mL (VN: 20-410); FSH, 2,04 mUI/mL (VN: 0,33-10,54); LH, 0,329 mUI/mL (VN: 0,11-29); PTH, 46,32 pg/mL (VN: 15-65); péptido C, 0,039 ng/mL (VN: 1,1-4,4); TSH, 6,68 µU/mL; T<sub>4</sub> libre, 1,39 ng/dL; T<sub>3</sub> libre, 2,66 pg/mL; HbA<sub>1c</sub>, 11,6%; IGF-1, 55 ng/mL (VN:182-780); IGFBP-3, 2,2 µg/mL (VN: 2,9-7,8).

Test de estimulación de hormona de crecimiento (HC) con clonidina: basal, 0,95 ng/mL; 45 min, 1,0 ng/mL; 90 min, 0,6 ng/mL.

Ecografía de abdomen inferior: útero y anexos pequeños para su edad cronológica, hidronefrosis moderada bilateral, signos sugerentes de nefropatía crónica.

Edad ósea: 9,5 años (método TW-2). Figura 3.

Oftalmología agudeza visual: ojo derecho, 20/60; ojo izquierdo, 20/70; catarata cortical y nuclear bilateral.



**Figura 3.** Radiografía de la mano. Edad cronológica: 17 años. Edad ósea: 9,5 años (método TW-2).

Fondo de ojo: papila de bordes netos, arquitectura vascular conservada, no exudados ni hemorragias.

Examen dental: pulpitis crónica irreversible más necrosis pulpar, periodontitis crónica moderada, gingivitis marginal crónica generalizada.

## REVISIÓN

Al síndrome de Mauriac se le considera una adaptación endocrino-metabólica. Inicialmente, se sugirió que era la misma administración de insulina la causa de este síndrome pero, rápidamente, se reconoció su origen en el mal tratamiento de la diabetes ya que los niños con una adecuada insulización y una dieta de buena calidad no lo desarrollaban.

Las características salientes del síndrome son: hepatomegalia, retardo del crecimiento y obesidad con

una distribución peculiar de la grasa. Suele asociarse con otras manifestaciones crónicas de diabetes mellitus. Probablemente es de origen multifactorial: Nutricionales (dietas hipoproteicas y restringidas en hidratos de carbono), endocrinopatía (hipopituitarismo, hipogonadismo e hipoinsulinismo), redistribución grasa (cara de luna llena y giba dorsal) posiblemente asociada a hipercortisolismo absoluto o relativo.

La recuperación del déficit ponderal es solamente parcial con la instauración del tratamiento adecuado. El apoyo con HC exógena no mostraría mayor utilidad debido al estado de resistencia periférica a HC, aunque son pocos los casos tratados.

Las complicaciones microvasculares tienden a ser progresivas pese al control metabólico.

En cuanto al manejo, se recomienda aporte adecuado dietético, insulino terapia, educación sobre lo concerniente a la diabetes como enfermedad, ver el inicio de un inhibidor de la enzima convertidora de la angiotensina, controles periódicos (endocrinología y demás especialidades) y completar los estudios (test de estimulación HC con clonidina, IGF-1, anticuerpos antitiroideos, HbA<sub>1c</sub>, cariotipo, etc.).

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Traisman HS, Traisman ES. Mauriac's syndrome revisited. *Eur J Pediatrics*. 1984;142(4):296-297.
2. Tonietti M, Raizman H, Trifone L. Síndrome de Mauriac: regreso a la historia de la diabetes. *Rev Hosp Niños BAires*. 2007;49(222):86-92.
3. Norouzy A, Lawrence I. Mauriac syndrome: a case report. *Endocr Abstr*. 2008;15:93.

Correspondencia a: Dr. Helard Manrique Hurtado, correo electrónico: helardmanrique@gmail.com

Fecha de recepción: 23-05-2011.

Fecha de aceptación: 15-06-2011.