

Síndrome de Mauriac. Reporte de un caso

Malena Silberkasten¹, Erika San Martín¹, María Eugenia Andrés¹

Resumen

El síndrome de Mauriac es la máxima expresión de la diabetes mellitus tipo 1 mal controlada. Debido a los avances en el diagnóstico y tratamiento de la diabetes, se describe con poca frecuencia. Se caracteriza por la presencia de glucogenosis hepática reversible con insulización adecuada. Aunque la hepatomegalia está presente en la mayoría de los casos no es patognomónica del síndrome. Se puede manifestar de forma incompleta o completa con hepatomegalia, aumento de las transaminasas, dislipidemias, rasgos cushingoides, retraso en el crecimiento y desarrollo. Se presenta un caso evaluado en el Hospital de Niños Pedro de Elizalde, Buenos Aires.

Palabras clave: Mauriac; Diabetes mellitus tipo 1

Abstract

Mauriac syndrome (MS) is the maximum expression of poorly controlled type 1 diabetes mellitus. Due to advancements in the diagnosis and treatment of diabetes it is now rarely reported. It is characterized by the presence of hepatic glycogenosis and reversible hepatomegaly with adequate insulin therapy. Although hepatomegaly is present in most cases, it is not pathognomonic of MS. It can manifest in an incomplete or complete form with hepatomegaly, elevated transaminases, dyslipidemia, cushingoid features, growth delay, and pubertal delay. We report a clinical case evaluated at Pedro de Elizalde Children's Hospital in Buenos Aires.

Keywords: Mauriac, Type 1 Diabetes

Introducción

La diabetes mellitus tipo 1 (DM1) es una enfermedad crónica definida por el déficit de insulina. Se caracteriza por un estado de hiperglucemia crónica acompañada de alteraciones en el metabolismo de los carbohidratos, lípidos y proteínas.

La DM1 tiene numerosas complicaciones que suelen empezar en la edad pediátrica y se manifiestan principalmente en la edad adulta. Muchas guardan relación con el mal control metabólico y la hiperglucemia sostenida en el tiempo. Típicamente se describen complicaciones microvasculares como la retinopatía, nefropatía y neuropatía, y macrovasculares como afectación coronaria, cerebrovascular y vascular periférica.

Otras complicaciones de la DM1 son las alteraciones en el crecimiento y desarrollo, afectación psicológica, psiquiátrica y los trastornos autoinmunes.

El síndrome de Mauriac (SM) es la máxima expresión de la DM1 con mal control metabólico. Fue descrito por primera vez en 1930 por Paul Mauriac como una tríada asociada al mal control de la DM1 caracterizada por hepatomegalia, rasgos cushingoides y retraso puberal^{1,2}. Con la introducción de la insulina de acción lenta, el automonitoreo y la HbA1c, la incidencia del SM ha disminuido significativamente como consecuencia de la mejoría en los controles glucémicos³.

Correspondencia: Dra. Malena Silberkasten. malenasilber@gmail.com

Trabajo recibido el 24 julio 2025 y aprobado el 4 diciembre 2025

¹ Nutrición y Diabetes Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

A pesar de no contar con los datos de la incidencia por el escaso número de casos reportados, se estima que la presentación es más frecuente en la adolescencia y adultez temprana sin diferencias entre varones y mujeres^{2,4,5}.

El mecanismo propuesto para explicar el desarrollo de la glucogenosis hepática comienza con la hiperglucemia crónica producto del déficit de insulina y el mal control metabólico. La administración intermitente de bolos de insulina asociada al aumento de los niveles de cortisol como hormona contrarreguladora ante la hipoglucemia, estimulan el depósito hepático de glucógeno que explicaría la hepatomegalia⁶. Todos los síntomas y signos revierten al lograr el control glucémico⁷.

Se presenta un caso clínico descriptivo que cumple los criterios del SM en una paciente DM1 seguida en el servicio de Nutrición y Diabetes del Hospital Pedro de Elizalde de Buenos Aires.

Se obtuvo el consentimiento de la madre y el asentimiento de la paciente para la publicación del caso y las fotos de la paciente.

Caso clínico

Paciente de 15 años, portadora de DM1 de 10 años de evolución e hipotiroidismo secundario a una tiroiditis de Hashimoto desde los 7 años, con mal control metabólico y antecedente de 3 internaciones por cetoacidosis diabética (última en terapia intensiva pediátrica).

Al examen físico se evidenciaba retraso del crecimiento, con ausencia de pico de empuje puberal, y del desarrollo puberal (estadios de tanner: mamas 2, vello pubiano 3 y ausencia de menarca), hepatomegalia, lipodistrofias en abdomen y antebrazos, rasgos cushingoides y edema con godet ++ en miembros inferiores (Imágenes 1, 2 y 3).

Presentaba ecografía abdominal con hepatomegalia y aumento de su ecogenicidad. En el laboratorio se constataba dislipemia (colesterol total 255 mg/dl, HDL 66 mg/dl, LDL indeterminada por hipertrigliceridemia, triglicéridos 497 mg/dl), que en conjunto con la clínica cumplía criterios para un SM completo.

Al concurrir al servicio realizaba un tratamiento intensificado con insulina basal-bolo (1 UI/kg/día de insulina glargina y aspártica según glucemias preprandiales). Se decide su internación para ajuste de insulina y reeducación de la paciente y su familia.

Luego de 11 días de internación se otorga el alta hospitalaria con mejoría en sus controles metabólicos, disminución de la ecogenicidad y tamaño hepático, y con un descenso marcado de la dosis de insulina glargina a 0.5 UI/kg/día

Imagen 1.



Discusión

El SM es una entidad poco conocida y subdiagnosticada en niños y adolescentes con DM1 mal controlada, situación que nos obliga a sospechar su existencia y buscar los signos característicos con la finalidad de establecer el diagnóstico, tratamiento y seguimiento oportuno. Existen factores predictores de mala adhesión al tratamiento, los cuales deben ser considerados durante el seguimiento de los pacientes con DM1 con mal control metabólico. Dentro de estos se encuentran: la existencia de un solo progenitor, la ausencia permanente de uno de los progenitores a las instancias de instrucción, problemas psiquiátricos en la casa y familia que necesita inicialmente asistencia social³.

Imagen 2.



La educación es el aspecto fundamental en la atención del paciente diabético y clave para un tratamiento exitoso. Debe ser personalizada y adaptada al paciente y su familia, impartida por un equipo multidisciplinario especializado en educación diabetológica. La familia, como en toda enfermedad crónica, juega un papel muy importante, debido a que el apoyo que pueda brindar influirá sobre el pronóstico a corto y largo plazo.

El inicio de la pubertad es uno de los periodos críticos influyentes en el seguimiento y tratamiento de los pacientes con DM1, en el que confluyen factores alimentarios, endocrinológicos, metabólicos y psicoemocionales a tener en especial consideración. Por este motivo los púberes con DM1 requieren un control nutricional e insulínico riguroso para prevenir complicaciones asociadas, incluida el SM.

El síndrome se caracteriza por la presencia de glucogenosis hepática y hepatomegalia reversible con insulinización adecuada. Sus formas clínicas son variables pudiendo manifestarse de forma incompleta o completa con hepatomegalia, aumento de las transaminasas, dislipidemias, rasgos cushingoides, retraso en el crecimiento y retraso puberal, lo cual corresponde con la presentación clínica de la paciente descrita. Además presentaba edema en miembros inferiores sin hipoalbuminemia ni afectación cardíaca y renal, reportado en artículos anteriores⁸.

Imagen 3.



Es importante destacar que tras la adecuada insulización y reeducación de la paciente se logra la reversión clínica de la hepatomegalia, mejoría en el laboratorio y la reducción en los requerimientos totales de insulina.

Queda demostrado la importancia del monitoreo, la aplicación adecuada de insulina y la educación continua de los pacientes y sus familias para el manejo de esta enfermedad y el tratamiento exitoso.

Referencias

1. Mauriac P. Gros ventre, hépatomégalie, troubles de la croissance chez les enfants diabétiques traités depuis plusieurs années par l'insuline. *Gaz Hebd Med Bourdeaux*. 1930;26:402-10.
2. Fox MT, Tamaroff J, Percy AG, Baker S, Altshuler C, Baluyot M, Stewart RW. Hepatomegaly and short stature in a 14-year-old with type 1 diabetes mellitus: case report. *Fam Pract*. 2021 Jun 17;38(3):360-364.
3. Haller MJ, Silverstein JH, Rosenbloom AL. Type 1 Diabetes in the Child and Adolescent. In: Lifshitz F, editor. *Pediatric Endocrinology*. 5th ed., vol. 1. Informa Healthcare; 2007. p. 70.
4. Mahesh S, Karp RJ, Castells S, et al. Mauriac syndrome in a 3-year-old boy. *Endocr Pract*. 2007;13:63-6.
5. Maia FF, Araújo LR. Mauriac's syndrome: uncommon form of type 1 diabetes mellitus. *Arq Bras Endocrinol Metab*. 2002;46:310-5.
6. Flotats Bastardas M, Miserachs Barba M, Ricart Cumeras A, et al. Hepatomegaly due to glycogen storage disease and type 1 diabetes mellitus. *An Pediatr (Barc)* 2007;67(2):157-60.
7. De Laffolie J, Kamrath C, Burchert D, Böttcher C, Wudy SA, Zimmer KP. Reversible severe glycogenic hepatopathy in type 1 diabetes. *Wien Med Wochenschr*. 2022 Apr;172(5-6):144-147.
8. Oeschgera V, Prieto M. Síndrome de Mauriac en Argentina en el siglo XXI. Serie de 5 casos. *Arch Argent Pediatr* 2014;112(2):e46-e49
9. Lechuga Sancho AM, Blanca JA, Lechuga Campoy JL. Hipocrecimiento de origen nutricional y por enfermedades crónicas En: Pombo Arias M, Tratado de endocrinología pediátrica. 4 ed. Madrid: McGraw-Hill, 2009: 188-99.
10. Ela min A, Hussein O, Tuvemo T. Growth, puberty, and final height in children with Type 1 diabetes. *J Diabetes Complications* 2006; 20(4):252-6.
11. Caraballo C, Neri S, González I, et al. Síndrome de Mauriac: una entidad subdiagnosticada. *Revista GEN*. 2020; 74(3): 97-101.
12. Lombardo F, Passanisi S, Gasbarro A, Tuccari G, Ieni A, Salzano G. Hepatomegaly and type 1 diabetes: a clinical case of Mauriac's syndrome. *Ital J Pediatr*. 2019 Jan 7;45(1):3.