



## SÍNDROME DE MAURIAC: RELATO DE CASO DE UMA RARA COMPLICAÇÃO DO DIABETES MELLITUS TIPO 1

Henrique Rodrigues Thomé<sup>1</sup>, Priscila Ayumi Takahashi <sup>1</sup>, Kelly De Carli Souza <sup>1</sup>, Juliana Dantas <sup>1</sup>, Nickson Santana Souto <sup>2</sup>

### INTRODUÇÃO

A síndrome de Mauriac é uma complicação rara do diabetes mellitus tipo 1 (DM1) mal controlado. Foi descrita pela primeira vez em 1930, por Pierre Mauriac.

A doença acomete com mais frequência crianças e adolescentes, manifestando-se clinicamente por hepatomegalia secundária ao acúmulo de glicogênio e déficit de crescimento, decorrentes dos altos níveis glicêmicos.

Outras características incluem puberdade tardia, fácies cushingoide e alterações laboratoriais demonstrando controle glicêmico inadequado, aumento de transaminases e hipercolesterolemia. Pode acometer demais faixas etárias, embora nem sempre com o espectro de alterações descritas, dificultando o diagnóstico.

### OBJETIVOS

O presente relato possui como objetivo descrever um caso de Síndrome de Mauriac na infância e evidenciar a possibilidade de diagnóstico diferencial da síndrome em crianças portadoras de DM1.

Sua relevância científica reside na escassez de casos descritos na literatura. Na prática médica, o conhecimento acerca da síndrome é pertinente na medida em que muitos casos são subdiagnosticados, o que impossibilita o tratamento precoce.

<sup>1</sup>Acadêmico de medicina, Universidade Federal do Paraná, Toledo, Paraná, Brasil.

<sup>2</sup>Médico pediatra, Associação Beneficente de Saúde do Oeste do Paraná, Toledo, Paraná, Brasil.

## DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente do sexo masculino, 11 anos, diagnosticado com DM1 há 6 anos, sob uso irregular de insulina, apresentando hepatomegalia volumosa, desnutrição grave e déficit pômdero-estatural.

Os exames laboratoriais demonstraram hemoglobina glicada de 16%, glicosúria +++++, glicemia capilar de 211 mg/dL, elevação de enzimas hepáticas e altos níveis de colesterol total e triglicerídeos.

Após investigações visando excluir demais etiologias, e, confirmado o quadro de hepatomegalia por ultrassom, o paciente foi transferido para hospital de referência pediátrica, onde optou-se pela não realização de biópsia hepática.

O diagnóstico de Síndrome de Mauriac foi estabelecido com base nos sinais clínicos e laboratoriais, instituindo-se o tratamento com terapia insulínica intensiva, controle dietético e prática de atividade física controlada, além de seguimento com endocrinologista pediátrica

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

Apesar de rara e cada vez menos frequente devido aos avanços no tratamento da DM I, a hipótese de Síndrome de Mauriac deve ser levantada em pacientes com DM1 descompensado na vigência de atraso de crescimento e o médico deve ficar atento aos outros sinais da doença. O diagnóstico precoce é essencial, sobretudo por possuir potencial reversível, se corretamente identificada e tratada.

## BIBLIOGRAFIAS

- 1.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. doi: 10.1186/s13052-018-0598-2. PMID: 30616577; PMCID: PMC6322227.
- 2.Kocova M, Milenkova L. Old syndrome-new approach: Mauriac syndrome treated with continuous insulin delivery. *SAGE Open Med Case Rep.* 2018 Jul 4;6:2050313X18785510. doi: 10.1177/2050313X18785510. PMID: 30013788; PMCID: PMC6041848.
- 3.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;26:370-374. doi: 10.1159/000496094.
4. Mitchell DM. Growth in patients with type 1 diabetes. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes.* 2017;24(1):67-72. doi:10.1097/MED.0000000000000310
5. MacDonald MJ, Hasan NM, Ansari IU, Longacre MJ, Kendrick MA, Stoker SW. Discovery of a Genetic Metabolic Cause for Mauriac Syndrome in Type 1 Diabetes. *Diabetes.* 2016 Jul;65(7):2051-9. doi: 10.2337/db16-0099. Epub 2016 Apr 5. PMID: 27207549.