

## Abdomen agudo en una adolescente diabética. Síndrome de Mauriac

**José Manuel Couselo, Abel González, Isabel Mata, Rafael Monte, Inmaculada Monjero, Calos Gegúndez y Félix Arija**  
Servicio de Cirugía General y Aparato Digestivo. Complejo Hospitalario Xeral-Calde. Lugo. España.

### Resumen

La glucogenosis secundaria o síndrome de Mauriac es la primera causa de hepatomegalia y alteración de las pruebas de función hepática en adolescentes y adultos diabéticos. Es relativamente frecuente en mujeres jóvenes con diabetes tipo 1 y puede cursar semejando un abdomen agudo con dolor en el hipocondrio derecho, náuseas y vómitos. Estos pacientes deben ser manejados mediante una actitud expectante, ya que con el buen control glucémico y el ajuste de las dosis de insulina, el cuadro se suele autolimitar en una semana.

**Palabras clave:** Glucogenosis secundaria. Síndrome de Mauriac. Diabetes.

### Introducción

El dolor abdominal en el paciente diabético siempre constituye un cierto desafío para el cirujano. De todos es conocido que diversos cuadros médicos que se presentan como abdomen agudo se solucionarían sin la necesidad de una intervención quirúrgica. Por otra parte, en ocasiones se interviene a estos pacientes con cuadros quirúrgicos sobre pasados por ser más conservadores en el manejo inicial.

Las glucogenosis son un grupo de enfermedades hereditarias causadas por la ausencia de una o más de las muchas enzimas que se hallan involucradas en la síntesis o degradación del glucógeno y que se caracterizan por el depósito de cantidades o tipos anormales de glucógeno en los tejidos. Se distinguen 2 grandes grupos: las glucogenosis congénitas y la glucogenosis secundaria o síndrome de Mauriac<sup>1</sup>.

Correspondencia: Dr. José Manuel Couselo Villanueva.  
Estrada da Granxa, 18, 2.<sup>o</sup> B. 27002 Lugo. España.  
Correo electrónico: cou@mixmail.com

Manuscrito recibido el 16-10-2003 y aceptado el 5-2-2004.

### ACUTE ABDOMEN IN AN ADOLESCENT WITH DIABETES. MAURIAC'S SYNDROME

Mauriac's syndrome, or secondary glycogenosis, is the leading cause of hepatomegaly and abnormalities of liver enzymes in children and adults with diabetes. The syndrome is relatively common in young women with type I diabetes and may mimic acute abdomen, producing pain in the upper right quadrant of the abdomen and vomiting. Management should be conservative, as the clinical picture generally resolves within one week of stabilization of blood sugar levels.

**Key words:** Secondary glycogenosis. Mauriac's syndrome. Diabetes.

A continuación se describe un caso de glucogenosis secundaria en una adolescente con diabetes mellitus tipo 1.

### Caso clínico

Presentamos el caso de una mujer de 16 años diagnosticada de diabetes mellitus tipo 1 desde los 16 meses tras un episodio de cetoacidosis diabética (CAD). Posteriormente tuvo otros 2 ingresos por nuevos episodios de CAD. No se conocen complicaciones sistémicas de su diabetes a excepción de una necrobiosis en el miembro inferior izquierdo. Dicha paciente era controlada periódicamente por su pediatra y presentaba la característica de episodios frecuentes de transgresión dietética y, en general, un mal control de su diabetes.

Audió a urgencias por dolor abdominal continuo de cerca de 12 h de evolución localizado en el epigastrio y en el hipocondrio derecho, acompañado de vómitos alimentarios y biliosos. En la exploración física destacaba febrícula (37,3 °C), escalofríos y dolor con defensa clara en el hipocondrio derecho.

Analíticamente, a excepción de una glucemia de 400 mg/dl y cetonuria, el resto de los datos fueron rigurosamente normales, sin que se apreciara leucocitosis, aumento de la amilasa sérica ni alteraciones en el equilibrio ácido-base. Nuestro laboratorio no realiza de urgencia pruebas de función hepática, aunque *a posteriori* se comprobó que esta paciente presentaba unas pruebas de función hepática muy alteradas, con valores de lacticodeshidrogenasa (LDH) de 171 U/l, AST de 417 U/l, ALT de 674 U/l y gammaglutamiltranspeptidasa (GGT) de 149 U/l. La ferritina, la alfa-1-antitripsina y la ceruloplasmina fueron normales.

La radiología abdominal no aportó datos relevantes y la ecografía realizada en urgencias puso de manifiesto hallazgos sugestivos de colecistitis aguda con una pared vesicular muy engrosada, una discreta cantidad de líquido perivesicular y en el Morrison, una vía biliar normal y ausencia de litiasis.

La paciente ingresó en la planta de hospitalización y el cuadro fue tratado inicialmente como una colecistitis aguda, pautando tratamiento con 1 g de amoxicilina-ácido clavulánico cada 8 h. No se realizaron hemocultivos porque verdaderamente la paciente no estaba febril (37,3 °C). Ante la persistencia del cuadro clínico (a pesar de que la febrícula remitió), se decidió realizar una laparotomía urgente pensando en una colecistitis complicada en una paciente diabética. Se realizó una incisión subcostal derecha y el cirujano observó una vesícula de aspecto normal, sin evidencia de litiasis y una gran hepatomegalia con parcheado "ocre" de la superficie hepática. El edema de pared vesicular que describió el radiólogo en la ecografía se interpretó como un falso positivo. El cirujano no realizó, como habitualmente se hace, cultivo de bilis al encontrarse con una vesícula completamente normal durante la cirugía. Ante tales hallazgos optó por realizar una colecistectomía reglada y una biopsia hepática. El postoperatorio cursó sin incidencias, con un buen control de su glucemia y bajas dosis de insulina, y la paciente fue dada de alta al quinto día. La anatómía patológica ha sido informada como atrofia de la mucosa vesicular, linfocitosis e inclusión de la mucosa en la capa muscular con hipertrofia de ésta, todo ello en relación con una colecistitis crónica; por otra parte, la biopsia hepática reveló datos de glucogenosis masiva con conservación de la arquitectura hepática y sin datos de fibrosis ni presencia de esteatosis.

La paciente acudió a consultas externas a los 10 días de la intervención y se encontraba totalmente asintomática, sin que se apreciara hepatomegalia y con un resultado de las pruebas de función hepática normales.

Ante el cuadro descrito con anterioridad se estableció un diagnóstico definitivo de glucogenosis secundaria o síndrome de Mauriac en adolescente con diabetes tipo 1.

## Discusión

Las enfermedades por almacenamiento de glucógeno constituyen un grupo de trastornos genéticos que afectan a las vías de almacenamiento y utilización del glucógeno, que mantiene la glucemia y actúa como fuente de energía. Se habla, así, de las llamadas glucogenosis congénitas, pero por otra parte se distingue la conocida glucogenosis secundaria o síndrome de Mauriac<sup>2,3</sup>. Entre las glucogenosis congénitas se diferencian hasta 11 tipos, cada uno caracterizado por una deficiencia enzimática característica. Su fisiopatología es inversa a la glucogenosis secundaria, ya que en aquellas lo que acontece es una imposibilidad de obtención de glucosa a partir de los depósitos intracelulares de glucógeno debido al déficit enzimático.

La glucogenosis secundaria o síndrome de Mauriac es la primera causa de hepatomegalia y alteración de las pruebas de función hepática en adolescentes y adultos diabéticos<sup>4</sup>; la segunda sería la esteatosis, y está relacionada, como aconteció en nuestro caso, con un mal control glucémico, alternancia de episodios de hiperglucemia e hipoglucemia y altas necesidades de insulina. Es frecuente en mujeres jóvenes con diabetes tipo 1 que co-

men compulsivamente. Su fisiopatología se explica porque una alta ingesta junto con dosis altas de insulina origina la entrada de glucosa al hepatocito y el almacenamiento en su citoplasma como glucógeno que se pondrá de manifiesto mediante la tinción PAS. Clínicamente se caracteriza por dolor en el hipocondrio derecho (HD), saciedad precoz con náuseas y vómitos. En la exploración física es evidente una hepatomegalia dolorosa, habitualmente sin esplenomegalia, que en ocasiones, debido a la importante hipersensibilidad que los pacientes muestran en el HD, puede plantear el caso de un inicio como un abdomen quirúrgico y llevar a error. Las pruebas de función hepática como la AST, ALT, GGT y fosfatasa alcalina frecuentemente están muy elevadas. Para el diagnóstico se debe tener en cuenta esa posibilidad, y sólo se obtendrá mediante biopsia, donde se aprecian unos hepatocitos completamente llenos de un material PAS positivo que lo único que está revelando es su alto contenido en glucógeno. Lo característico del proceso es que las alteraciones son rápidamente reversibles (una semana), incluida la hepatomegalia, con un correcto control glucémico y bajada de las dosis de insulina<sup>5,6</sup>.

La esteatosis hepática es la segunda causa de hepatomegalia y alteración de las pruebas de función hepática en diabéticos. No se relaciona tanto con un mal control glucémico, sino con un estado metabólico de resistencia a la insulina. Puede desarrollarse fibrosis/cirrosis, cosa que no acontece en la glucogenosis secundaria; la distinción de ambos cuadros sólo es posible con biopsia.

Se puede concluir, por tanto, que la glucogenosis hepática secundaria es la causa más frecuente de hepatomegalia y elevación de las pruebas de función hepática en niños y adolescentes con diabetes mellitus tipo 1 con mal control glucémico (alternancia hipoglucemia/hiperglucemia) y altas necesidades de insulina. En estos pacientes se debe intentar durante 4 semanas mejorar el control glucémico, antes de establecer diagnósticos y/o tratamientos agresivos.

## Bibliografía

1. Mauriac P. Hepatomégalie de l'enfance avec troubles de la croissance et du métabolisme des glucides. Paris Med 1934;5:525.
2. Mandell F, Berenberg W. The Mauriac syndrome. Am J Dis Child 1974;127:900-2.
3. Morrison EY, McKenzie K. The Mauriac syndrome. West Indian Med J 1989;38:2.
4. Chatila R, West AB. Hepatomegaly and abnormal liver test due glycogenosis in adults with diabetes. Medicine 1996;75:327-33.
5. Munns CF, McCrossin RB, Thomsett MJ, Batch J. Hepatic glycogenosis: reversible hepatomegaly in type I diabetes. J Paediatr Child Health 2000;36:449-52.
6. Franzese A, Iorio R, Buono P, Mascolo M, Mozzillo E, Valerio G. Mauriac syndrome still exists. Diabetes Res Clin Pract 2001;54: 219-21.