

CORRESPONDENCIA

Síndrome de Mauriac, una hepatopatía diferente de la esteatosis de la diabetes

Mauriac syndrome: a liver disease that differs from steatosis of diabetes

El síndrome de Mauriac es una rara complicación de la diabetes mellitus tipo 1 (DM1), caracterizada por la presencia de mal control metabólico, hepatomegalia y trastornos del crecimiento con rasgos cushingoides y retraso puberal¹. Presentamos el caso de una mujer de 19 años con antecedentes de DM1 desde los 11 años de edad, con mal control del metabolismo hidrocarbonado a pesar de seguir tratamiento con insulina (régimen basal-bolos), con 9 episodios de cetoacidosis diabética en el último año. En ninguno de ellos se demostró otro origen desencadenante que no fuera la transgresión dietética. Padecía, además, hipotiroidismo autoinmune en tratamiento sustitutivo y trastornos menstruales. Ingresó nuevamente por cetoacidosis diabética. En la exploración física tenía una hepatomegalia de 9 cm. También destacaba una talla baja (talla 150 cm, peso 42 kg), facies de luna llena y no tenía estigmas de hepatopatía crónica. En las pruebas complementarias presentaba una elevación de transaminasas (GOT: 776 UI/l; GPT: 175 UI/l; FA: 122 UI/l) con normalidad de las enzimas de colestasis. La ecografía y TAC objetivaron una hepatomegalia a expensas de lóbulo hepático izquierdo de 13 cm, sin lesiones ocupantes de espacio, datos de hepatopatía crónica, ni hipertensión portal. La serología frente a agentes infecciosos y variables indicativas de enfermedad autoinmune fueron negativas. Se realizó una biopsia hepática (fig. 1), que demostró la presencia de un incremento del contenido en glucógeno intrahepatocitario (técnicas de PAS y PAS-diastasa).

Durante el ingreso se optimizó el control insulínico. Las transaminasas se normalizaron progresivamente y se mantuvieron en límites normales a los 3 meses del alta hospitalaria. Esta normalización y el contexto clínico permiten descartar una glucogenosis primaria. Se estableció el diagnóstico de glucogenosis hepática secundaria, asociada a un mal control metabólico de la DM1 o síndrome de Mauriac.

El síndrome de Mauriac es una enfermedad de baja prevalencia, con menos de 60 casos descritos en la literatura^{2–4}. Fue descrito en 1930 por Pierre Mauriac⁵, y se produce por el depósito de glucógeno en el hepatocito debido a períodos de

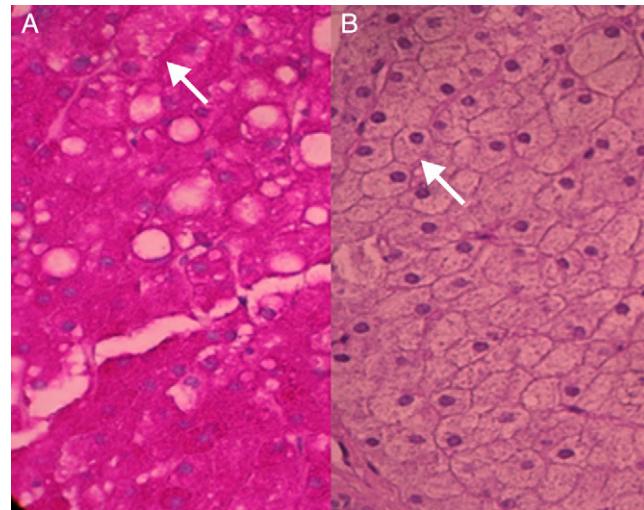


Figura 1 Biopsia hepática. Microscopio óptico. A) Los hepatocitos presentan un aspecto claro y microvacuulado. Se aprecian abundantes depósitos de material PAS positivo en el citoplasma (flecha blanca), que con el reactivo de Schiff muestra un color rojo fucsia intenso. Este hallazgo sugiere depósito de policosáridos simples (glucógeno). B) Con la técnica de la diastasa Se rompe el glucógeno que ofrece un color magenta (flecha blanca), lo que evidencia que se trataba de glucógeno y no de otra sustancia distinta PAS positiva. (Los colores descritos no se aprecian en blanco y negro, consultar la versión on line del artículo.)

hiperglucemia, hiperinsulinización puntual e incremento de los niveles de cortisol como la hormona contrarreguladora de la hipoglucemia reactiva que se observa en los pacientes diabéticos tipo 1 mal controlados^{6,7}. Su diagnóstico es clínico; presencia de un cuadro compatible tras haberse descartado etiologías virales y autoinmunes, y al comprobarse la resolución del mismo tras una correcta optimización del tratamiento^{8–10}.

Bibliografía

1. Tonietti M, Raizman H, Trifone L. Síndrome de Mauriac: regreso a la historia de la diabetes. Rev Hosp Niños BAires. 2007;49:86–92.

2. Chatila R, West AB. Hepatomegaly and abnormal liver test due to glycogenosis in adults with diabetes. Medicine (Baltimore). 1996;75:327-33.
 3. Julián MT, Olaizola I, Riu F, López R. Glucogenosis hepática en un paciente con diabetes mellitus tipo 1. Rev Clin Esp. 2011;211:65-6.
 4. Elder CJ, Natarajan A. Mauriac syndrome: a modern reality. J Pediatr Endocrinol Metab. 2010;23:311-3.
 5. Mauriac P. Gros ventre, hepatomegalie, troubles de la croissance chez les enfants diabétiques traits depuis plusieurs années par l’insuline. Gaz Hebd Med Bordeaux. 1930;26:402-10.
 6. Pigui A, Montembault S, Bonte E, Hardin JM, Ink O. Voluminous hepatomegaly in a young diabetic patient. Gastroenterol Clin Biol. 2003;27:1038-40.
 7. Jiménez Contreras S, Jiménez Sáenz M, Malagón Cobos M, Villar-Rodríguez JL. Hepatomegalia gigante en paciente diabética. Revista Andaluza de Patología Digestiva. 2009;32:309-14.
 8. Flotats Bastardas M, Miserachs Barba M, Ricart Cumeras A, Clemente León M, Gussinyer Canadell M, Yeste Fernández D, et al. Hepatomegaly due to glycogen storage disease and type 1 diabetes mellitus. An Pediatr (Barc). 2007;67:157-60.
 9. Pohl JF. Mauriac syndrome in a child with a positive anti-nuclear antibody screen. Gastroenterol Res Pract. 2009;2009: 765318.
 10. Shrivastava MS, Palkar AV, Padwal NJ, Moulick N. Reversible steatohepatitis in a young boy with brittle type 1 diabetes mellitus: Mauriac syndrome. BMJ Case Rep. 2011;2011.
- C. Hernández-Quiles^a, M.R. Fernández-Ojeda^a, R. Solanilla Rodríguez^a y C. Escudero Severin^b
- ^a Servicio de Medicina Interna, Hospital San Juan de Dios del Aljarafe, Bormujos, Sevilla, España
- ^b Servicio de Anatomía Patológica, Hospital San Juan de Dios del Aljarafe, Bormujos, Sevilla, España
- <http://dx.doi.org/10.1016/j.rce.2012.10.003>

Polineuropatía sensitivo-motora como manifestación paraneoplásica precoz de tumor neuroendocrino pulmonar

Paraneoplastic manifestation of pulmonary neuroendocrine tumor

Sr. Director:

La asociación de síndromes paraneoplásicos y determinadas neoplasias está ampliamente descrita y en el caso de los tumores pulmonares se han notificado multitud de cuadros paraneoplásicos asociados¹. Por otro lado, la asociación de estos con tumores neuroendocrinos (TNE) pulmonares es poco frecuente^{2,3}. Pero todavía es más anecdótica la asociación de cuadros neurológicos paraneoplásicos con TNE pulmonares⁴; tanto es así, que no hemos encontrado en la literatura revisada ningún caso de polineuropatía sensitivo-motora asociado a TNE pulmonar.

El papel de los anticuerpos onconeuronales en el diagnóstico temprano de cuadros neurológicos paraneoplásicos ha sido objeto de controversia y de múltiples estudios que han permitido establecer, en parte, su relación con determinadas neoplasias⁴⁻⁶. Sin embargo, no hemos encontrado descripción en la literatura la asociación de los anticuerpos anti-H1u (ANNA-1) con TNE pulmonar de células grandes.

Varón de 63 años que ingresó en medicina interna por presentar en el último mes un síndrome general con pérdida de 6-7 kg de peso y debilidad de miembros inferiores con parestesias e hipoestesias que condicionaban importante limitación funcional (actividad diaria cama-sillón). Entre sus antecedentes médicos, era fumador con consumo acumulado de 50 años/paquete, sin otros antecedentes de interés. La exploración física puso de manifiesto una abolición de los reflejos osteotendinosos aquileos, patelar y tricipital con paraparesia 4/5 en extremidades inferiores de predominio en musculatura distal y afectación predominante

de la extensión. A nivel sensitivo destacaba hipoestesias de predominio distal en miembros superiores e inferiores («guante-calzeteín»). La sensibilidad superficial estaba conservada, en las extremidades inferiores existía alteración de la sensibilidad propioceptiva con ataxia sensitiva, con empeoramiento de la misma tras el cierre ocular y sin identificarse signos cerebelosos.

Las pruebas de laboratorio realizadas a su ingreso resultaron normales; entre ellas se incluyeron diversas serologías para virus hepatitis B, virus hepatitis C, virus herpes simple, virus de la inmunodeficiencia humana, Borrelia burdorferi, Brucella, lúes, virus varicella zóster, y Mantoux.

Además se solicitaron ácido fólico, vitamina B1, vitamina B6, B12, proteinograma y cuantificación de inmunoglobulinas e inmunofijación en sangre y orina, HbA1c, marcadores tumorales (CEA, CA 125, CA 19,9, alfafetoproteína, antígeno prostático específico). Todo ello fue normal.

Por otra parte, se realizó anamnesis exhaustiva sobre posibles tóxicos que pudieran justificar la afectación neurológica y sobre posibles antecedentes familiares que obligasen a pensar en cuadros de neuropatías hereditarias, sin identificar ningún antecedente relevante.

El estudio se completó con la realización del estudio de autoinmunidad y se solicitaron anticuerpos antinucleares, anti-Ro, anti-La, anticuerpos anticitoplasma de los neutrófilos (pANCA, cANCA), crioglobulinas, C3, C4 y enzima convertidora de la angiotensina. Todos los resultados fueron normales o negativos. Ante el cuadro de síndrome general que el paciente refería a su ingreso, se solicitó una colonoscopia que resultó normal y una tomografía axial computarizada (TAC) tóraco-abdomino-pélvica en la que se objetivó: adenopatía paratraqueal derecha de 2,2 cm, paraesofágica izquierda de 1,3 cm y subcarinal de 1 cm, así como un trombo en la vena cava superior de 1,5 cm. La fibrobroncoscopia realizada no mostró alteraciones significativas.

Por otra parte, dados los hallazgos neurológicos objetivados en la exploración física se consideró necesario realizar una resonancia magnética de columna cervical y lumbar