

A Síndrome de Mauriac ainda está entre nós: Um relato de caso

Mauriac's Syndrome is still among us: A case report

El Síndrome de Mauriac todavía está entre nosotros: Un reporte de caso

Recebido: 16/07/2025 | Revisado: 21/07/2025 | Aceitado: 21/07/2025 | Publicado: 23/07/2025

Leonardo Davi Kallaur Grangeiro

ORCID: <https://orcid.org/0009-0006-1861-6729>

Universidade de Taubaté, Brasil

E-mail: dr.leonardograngeiro@gmail.com

Julio Cesar Silva Camargo de Souza

ORCID: <https://orcid.org/0009-0008-7858-9560>

Universidade de Taubaté, Brasil

E-mail: juds.cscs@gmail.com

Vivian Mota Guimaraes

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-7839-997X>

Universidade de Taubaté, Brasil

E-mail: vivimotagui@outlook.com

Drielle Rezende Pavanitto Silveira

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0415-1319>

Universidade de Taubaté, Brasil

E-mail: dra.driellepavanitto@gmail.com

Resumo

A Síndrome de Mauriac (SM) é uma complicação rara do Diabetes Mellitus tipo 1 (DM1) deflagrada por controle glicêmico inadequado. O objetivo do presente artigo é apresentar um caso clássico da SM, manifestada em um pré-púbere diabético insulino dependente, com sintomatologia e achados típicos. Embora sua incidência tenha diminuído com avanços no manejo do DM1, a SM permanece clinicamente relevante. Este estudo apresenta um relato de caso de um paciente masculino de 14 anos diagnosticado com essa doença após ser referenciado a centro especializado, descrevendo os achados encontrados na avaliação clínica e exame físico, exames laboratoriais e de imagem e no resultado da biópsia hepática realizada, que fechou o diagnóstico. O caso apresentado ilustra a persistência da SM em pacientes com DM1 mal controlado, ressaltando a necessidade dos profissionais de saúde estarem atentos a essa rara, mas clinicamente significativa, complicação, a qual o diagnóstico precoce e a otimização do controle glicêmico são fundamentais para a reversão das alterações hepáticas e sistêmicas, assim como a relevância da orientação ao paciente e aos seus responsáveis para o êxito terapêutico nessa faixa etária.

Palavras-chave: Hiperglicemia; Diabetes mellitus tipo 1; Hepatopatia; Hiperinsulinemia; Síndrome de Mauriac.

Abstract

Mauriac's Syndrome (MS) is a rare complication of Type 1 Diabetes Mellitus (T1DM) triggered by inadequate glycemic control. The objective of this article is to present a classic case of MS, manifested in an insulin-dependent pre-pubescent diabetic, with typical symptoms and findings. Although its incidence has decreased with advances in T1DM management, MS remains clinically relevant. This study presents a case report of a 14-year-old male patient diagnosed with this condition after being referred to a specialized center, describing the findings observed during clinical evaluation and physical examination, laboratory and imaging tests, and the results of the liver biopsy performed, which confirmed the diagnosis. The presented case illustrates the persistence of MS in patients with poorly controlled T1DM, highlighting the need for healthcare professionals to be attentive to this rare but clinically significant complication. Early diagnosis and optimization of glycemic control are fundamental for the reversal of hepatic and systemic changes, as is the relevance of guiding the patient and their guardians for therapeutic success in this age group.

Keywords: Hyperglycemia; Type 1 diabetes mellitus; Hepatopathy; Hyperinsulinemia; Mauriac's Syndrome.

Resumen

El Síndrome de Mauriac (SM) es una complicación rara de la Diabetes Mellitus tipo 1 (DM1) desencadenada por un control glucémico inadecuado. El objetivo del presente artículo es presentar un caso clásico del SM, manifestado en un prepúber diabético insulino-dependiente, con sintomatología y hallazgos típicos. Aunque su incidencia ha disminuido con los avances en el manejo de la DM1, el SM sigue siendo clínicamente relevante. Este estudio presenta un informe de caso de un paciente masculino de 14 años diagnosticado con esta enfermedad después de ser referido a un centro especializado, describiendo los hallazgos encontrados en la evaluación clínica y el examen físico, los exámenes de laboratorio y de imagen, y el resultado de la biopsia hepática realizada, que confirmó el diagnóstico. El caso presentado

ilustra la persistencia del SM en pacientes con DM1 mal controlada, destacando la necesidad de que los profesionales de la salud estén atentos a esta complicación rara pero clínicamente significativa. El diagnóstico temprano y la optimización del control glucémico son fundamentales para la reversión de las alteraciones hepáticas y sistémicas, así como la relevancia de la orientación al paciente y a sus tutores para el éxito terapéutico en este grupo de edad.

Palavras clave: Hiperglucemia; Diabetes mellitus tipo 1; Hepatopatia; Hiperinsulinemia; Síndrome de Mauriac.

1. Introdução

A Síndrome de Mauriac (SM) é uma forma rara de Diabetes Mellitus tipo 1 (DM1) deflagrada pelo controle glicêmico inadequado por longos períodos (Torbenson et al., 2006). Devido à evolução no tratamento da DMT1, esta síndrome se tornou menos prevalente, porém ainda está entre nós e, pela importância clínica, deve ser relembrada. Estima-se que cerca de 1 a cada 2.500 crianças menores de 5 anos e 1 a cada 300 pessoas abaixo de 18 anos são portadoras da doença (Marble, 1938). Clinicamente pode se manifestar com retardos no crescimento, atraso puberal, fácie cushingóide e hepatopatia (Mukewar et al., 2017; Mauriac, 1930). Em relação à sintomatologia, podemos observar dor em flanco direito, com náuseas e vômitos associados, devido à hepatomegalia.

A hepatopatia ocorre devido ao depósito de glicogênio nos hepatócitos secundário à hiperglicemia e hiperinsulinemia, evoluindo para hepatomegalia e elevação de transaminases. Essas alterações tendem a reverter conforme o tratamento adequado da DM1 é realizado. A despeito da redução na prevalência impulsionada pelos progressos no tratamento, relatos recentes sinalizam que a SM permanece como uma complicação relevante em populações com acesso limitado a cuidados especializados ou naqueles pacientes com baixa adesão terapêutica, apresentando padrão de recidiva em até 30% dos casos quando o controle glicêmico é interrompido (Mukewar et al., 2017; Hudacko et al., 2008; Azhar et al., 2021; Kleint et al., 2024; Moreno Tirado et al., 2023).

O objetivo do presente artigo é apresentar um caso clássico da Síndrome de Mauriac, manifestada em um pré púber diabético insulino dependente, com sintomatologia e achados típicos.

2. Metodologia

O presente artigo é um estudo retrospectivo, qualitativo, descritivo e documental de fonte direta consultando prontuários de pacientes (Pereira et al., 2018; Gil, 2017), com o estudo assumindo o formato de relato de caso (Yin, 2024; Toassi & Petry, 2021) sobre um caso de Síndrome de Mauriac diagnosticado na Instituição. Para sua realização, foi necessário realizar uma revisão dos prontuários médicos registrados no sistema de informação do Hospital em que o paciente permaneceu internado. Durante a revisão foi-se investigado as características principais e evolução clínica que levaram ao diagnóstico final do paciente, sintomas apresentados anteriormente a transferência à Instituição e durante internação; descrições de exames físicos, resultado dos exames laboratoriais e de imagem realizados; abordagem diagnóstica; tratamento e desfecho clínico. A apresentação clássica foi um destaque do caso (Mauriac et al., 1930).

Após a coleta e análise dos dados adquiridos através do sistema de informação do hospital foi elaborado o relato de caso qualitativamente e descritivamente. Os dados foram tratados e analisados anonimamente, sem identificação nominal dos participantes de pesquisa, preservando a identidade do paciente envolvido, dessa forma a minimizar os riscos ou prejuízos ao mesmo. De forma a garantir o compromisso dos pesquisadores com a Declaração de Helsinque, o trabalho foi enviado ao Comitê de Ética em Pesquisa independente para garantir o compromisso dos pesquisadores em seguir os preceitos éticos e legais necessários, visto a impossibilidade de adquirirmos o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, com a devida aprovação do projeto pelo comitê.

A revisão bibliográfica foi conduzida nas bases de dados das plataformas Pubmed e Medline, com pesquisa de artigos realizada nos últimos 20 anos, dada a baixa prevalência da síndrome, utilizando as seguintes palavras-chave: hiperglicemia;

diabetes mellitus tipo 1; hepatopatia; hiperinsulinemia; Síndrome de Mauriac.

3. Descrição do Caso

Um paciente masculino de 14 anos de idade é levado à Unidade de Pronto Atendimento devido a quadro de dor abdominal em hipocôndrio direito, astenia e náuseas. A dor não tinha relação com alimentação, e o paciente negava uso de qualquer medicamento ou substância fora do usual, também negava ter viajado nos últimos meses. A história patológica pregressa era notável para DM1, porém realizava o controle glicêmico apenas com insulina de ação rápida (Humalog).

A familiar responsável pelo paciente relatou que ele estava em investigação de hepatopatia crônica, realizando exames periódicos de lesão e função hepática enquanto aguardava vaga para realização de exames de imagem e biópsia hepática. Foi transferido para centro de referência local para seguir investigação e compensação clínica.

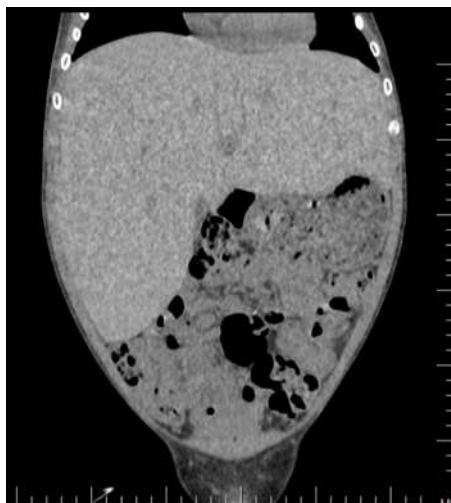
Na ectoscopia mostrava fácie cushingóide e atraso no crescimento, com baixa estatura para idade (Altura 1,45cm. Z-score entre -2 e -3) e eutrofia (IMC 21,4 kg/cm² - 45kg – z-score entre 0 e +1). Apresentava dor à palpação profunda em hipocôndrio direito com fígado palpável a 6 cm do rebordo costal inferior.

Nos exames admissionais do serviço foi observado elevação de transaminases, com predomínio de aspartato aminotransferase (AST 379 U/L; ALT 228 U/L), alteração canalicular com Gama Glutamil Transferase 300 U/L e Fosfatase Alcalina 22 U/L. Testes rápidos para hepatites negativos. Laboratoriais referentes à função hepática estavam normais.

Glicose sérica estava elevada (338mg/dl) assim como hemoglobina glicosilada (12,3%). Níveis de colesterol elevados com Colesterol Total de 331 mg/dL, HDL 64 mg/dL, Triglicérides de 508 mg/dL e LDL de 165,4 mg/dl (calculado pela fórmula de Friedewald).

A tomografia de abdome sem contraste realizada mostrou hepatomegalia com hiperatenuação do parênquima pelo depósito de glicogênio.

Figura 1 - Tomografia de Abdome sem contraste mostrando hepatomegalia e hiperatenuação do parênquima pelo depósito de glicogênio.



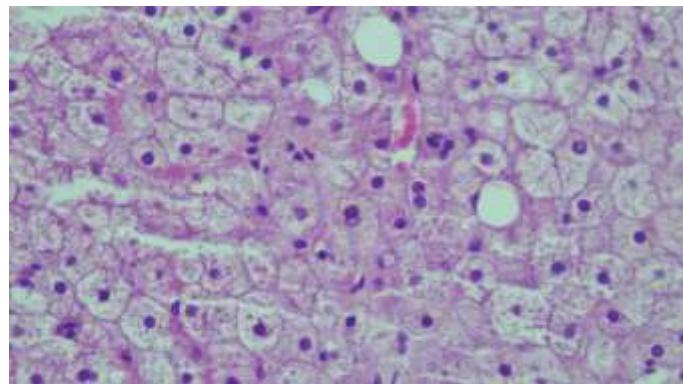
Fonte: Acervo dos Autores.

A análise de gasometria arterial não mostrou presença de acidose, assim como análise urinária não revelou corpos cetônicos ou glicose presentes. Demais exames como hemograma, anti-Mitocôndria, ceruloplasmina, alfa-1-antitripsina, pesquisa para hepatites, cinética do ferro e função tireoidiana não mostraram alterações.

Considerando a apresentação clássica do paciente, foi indagada a possibilidade do diagnóstico de SM, sendo programada biópsia hepática durante a internação, com resultado posterior positivo para glicogênese hepática, confirmando a hipótese

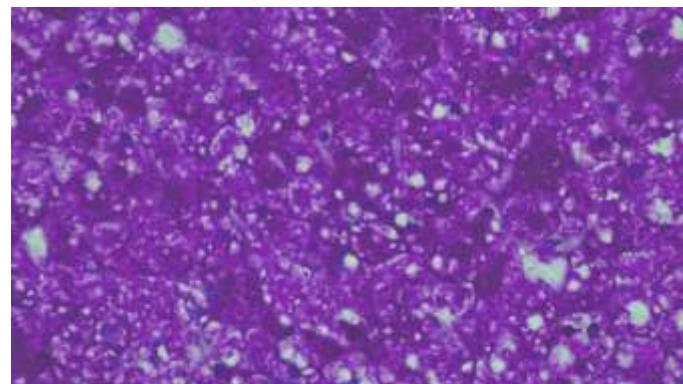
(Figuras 2, 3, 4).

Figura 2 - Coloração de hematoxilina-eosina revela hepatócitos com citoplasma claro e vacuolados, com núcleos centralizados, tratos portais normais, sem fibrose.



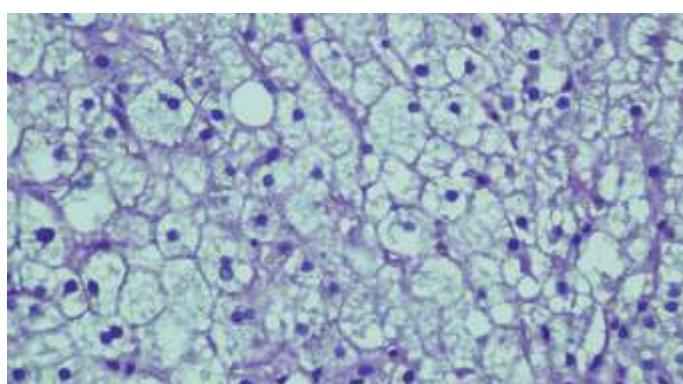
Fonte: Acervo dos Autores.

Figura 3 - A coloração com ácido periódico + reativo de Schiff (PAS) é marcadamente positiva para a presença de glicogênio.



Fonte: Acervo dos Autores.

Figura 4 - Com a adição de diástase, que digere o glicogênio puro, mas não as glicoproteínas ou glicosídeos, a coloração PAS desaparece, confirmando a presença de glicogênio puro dentro dos hepatócitos.



Fonte: Acervo dos Autores.

Em internação foi instituído controle glicêmico adequado combinando insulina de longa e curta ação e paciente recebeu alta para acompanhamento ambulatorial com endocrinologista, hebiatria e hepatologista

4. Discussão

A Síndrome de Mauriac (SM) é uma rara manifestação de um controle glicêmico inadequado e crônico, mais comumente manifestado em portadores jovens de DMT1, mas também relatada em casos de DMT2 (Torbenson et al., 2006; Fitzpatrick et al., 2014; Mauriac, 1930; Tsujimoto et al., 2006). O diagnóstico diferencial inclui outras causas de hepatomegalia e elevação de transaminases, como hepatite viral, doença hepática gordurosa não alcoólica (DHGNA), doenças metabólicas (como doença de Wilson e deficiência de alfa-1-antitripsina) e hepatite autoimune (Khoury et al., 2018; Singh et al., 2022; Azhar et al., 2021; Plaza Enriquez et al., 2022). Devido à sintomatologia semelhante, a exclusão de outras causas de hepatopatia, assim como a apresentação do paciente, foi importante para fechar a hipótese diagnóstica de SM, sendo confirmada após análise anatomo-patológica da biópsia hepática realizada (Imagens 2, 3, 4).

No caso apresentado, o mau controle glicêmico do paciente era explicado pela utilização apenas de insulina de ação rápida para o manejo da DMT1 pelo paciente. Isso permitia que o paciente mantivesse um quadro de flutuação extrema da glicemia persistente que, aliado ao uso intermitente da insulina, fizesse ativação da enzima glicogênio sintase e inibição da glicogenólise, cronificando o acúmulo do carboidrato dentro dos hepatócitos (Mukewar et al., 2017). Nas lâminas das biópsias é possível observar o inchaço difuso e pálido dos hepatócitos, mas mantendo-os centralizados, o que não acontece na esteatose, em que o núcleo fica periférico.

O paciente apresentava elevação das transaminases com predomínio de AST, padrão mais comum na SM (Mukewar et al., 2017; Azariadis et al., 2019). Essa diferença reflete estresse metabólico mitocondrial nos hepatócitos devido à glicotoxicidade. Estudos histopatológicos associam esse padrão à presença de mitocôndrias gigantes e fragmentação da cadeia respiratória, alterações reversíveis com a normoglicemia (Azhar et al., 2021; Brahmbhatt et al., 2024). Essa elevação enzimática pode ser dramática, mas a função hepática geralmente permanece preservada (Fitzpatrick et al., 2014).

Na ectoscopia de nosso paciente foi indagado um atraso no desenvolvimento, comprovado posteriormente devido a um hipogonadismo gonadotrófico (FSH <0,2mUi/ml e LH 0,26mUi/ml, Testosterona Total 14,63 ng/dL) secundário à SM. O primeiro relato da síndrome descreve essa possibilidade, manifestada devido ao descontrole glicêmico crônico, que suprime o eixo GH-IGF1 por meio da redução da expressão hepática de receptores de hormônio de crescimento (GHR) e da fosforilação anômala de proteínas JAK-STAT, resultando em resistência ao GH e comprometimento do crescimento linear (Mukewar et al., 2017; Fitzpatrick et al., 2014; Mauriac, 1930; Koren, 2022).

O tratamento da SM é secundário ao tratamento adequado da DMT1, com uso de insulina de ação prolongada e rápida, conforme monitoramento frequente dos níveis de glicemia sérica. O desfecho clínico da SM geralmente é animador, com reversão das alterações hepáticas e endócrinas após o controle glicêmico persistente (Hudacko et al., 2008). No entanto, a recorrência é possível se isso for perdido, destacando a importância da educação do paciente e da família, e da adesão terapêutica (Imtiaz et al., 2013; Silva et al., 2016). Azhar et al. (2021) demonstram que mesmo reduções modestas na variabilidade glicêmica (>30%) reduzem recidivas (Azhar et al., 2021; Chadel et al., 2017). Em casos refratários, o transplante pancreático induz a remissão sustentada da GH (Chadel et al., 2017; Moreno Tirado et al., 2023).

5. Considerações Finais

A SM, embora rara, ainda é uma complicação relevante do DMT1 mal controlado, que deve ser considerada no leque de diagnósticos diferenciais em quadros clínicos sugestivos de hepatite aguda em pacientes jovens portadores de DMT1. Dada a reversibilidade das alterações manifestadas pela doença, as orientações dadas ao paciente e aos seus responsáveis sobre a importância da adesão terapêutica é vital para evitar recorrências e complicações no longo prazo, principalmente em pacientes nessa faixa etária.

Referências

- Azariadis, K., Gatselis, N. K., Koukoulis, G. K., & Dalekos, G. N. (2019). Glycogenic hepatopathy as a cause of severe deranged liver enzymes in a young patient with type 1 diabetes mellitus. *BMJ Case Reports*, 12(12), e228524.
- Azhar, M., Hammami, M., Musmar, A., & Bromer, M. (2021). Glycogen Hepatopathy: A Reversible yet Relapsing Cause of Hepatitis in Type 1 Diabetes. *Cureus*, 13(2), e13441. <https://doi.org/10.7759/cureus.13441>
- Brahmbhatt, K. J., Doshi, M. J., Dave, M., Contractor, H., & Shah, K. (2024). Mauriac Syndrome: A Rare Condition With Cushingoid Feature and Hepatomegaly in Poorly Controlled Diabetes Mellitus Type 1. *Cureus*, 16(7), e65057. <https://doi.org/10.7759/cureus.65057>
- Chandell, A., Scarpato, B., Camacho, J., McFarland, M., & Mok, S. (2017). Glycogenic hepatopathy: Resolution with minimal glucose control. *Case Reports in Hepatology*, 7651387. <https://doi.org/10.1155/2017/7651387>
- Fitzpatrick, E., Coley, C., Quaglia, A., Karani, J., Dhawan, A., & Champion, M. (2014). Hepatopathy of Mauriac syndrome: A retrospective review from a tertiary liver centre. *Archives of Disease in Childhood*, 99(4), 354–357.
- Gil, A. C. (2017). *Como elaborar projetos de pesquisa*. (6ed). Editora Atlas.
- Hudacko, R. M., Manoukian, A. V., Schneider, S. H., & Fyfe, B. (2008). Clinical resolution of glycogenic hepatopathy following improved glycemic control. *Journal of Diabetes Complications*, 22(5), 329–330.
- Imtiaz, K. E., Healy, C., Sharif, S., & Hussaini, S. H. (2013). Glycogenic hepatopathy in type 1 diabetes: An underrecognized condition. *Diabetes Care*, 36(1), e6–e7.
- Khoury, J., Zohar, Y., Shehadeh, N., & Saadi, T. (2018). Glycogenic hepatopathy. *Hepatobiliary & Pancreatic Diseases International*, 17(2), 113–118.
- Kleint, A., Dussan, M., Chandran, A., & Salameh, M. (2024). A Case of Mauriac Syndrome: A Teenage Girl With Poorly Controlled Diabetes. *Cureus*, 16(7), e64748. <https://doi.org/10.7759/cureus.64748>
- Koren, D. (2022). Growth and development in type 1 diabetes. *Current Opinion in Endocrinology, Diabetes and Obesity*, 29(1), 57–64. <https://doi.org/10.1097/MED.0000000000000694>
- Marble, A. (1938). Enlargement of the liver in diabetic children. *Archives of Internal Medicine*, 62(5), 740–750. <https://doi.org/10.1001/archinte.1938.00180160019002>
- Mauriac, P. (1930). Gros ventre, hepatomegalie, troubles de la croissance chez les enfants diabétiques traités depuis plusieurs années par l'insuline. *Gazette hebdomadaire des sciences médicales de Bordeaux*, 26, 402–410.
- Moreno Tirado, A., González Lázaro, P., Montero Benítez, M. Z., & Jiménez Torrecilla, P. (2023). Hepatopathy of Mauriac syndrome. The importance of therapeutic adherence. *Revista Española de Enfermedades Digestivas*, 115(11), 659–660. <https://doi.org/10.17235/reed.2023.9513/2023>
- Mukewar, S., Sharma, A., Lackore, K. A., Dierkhising, R. A., & Angulo, P. (2017). Clinical, biochemical, and histopathology features of patients with glycogenic hepatopathy. *Clinical Gastroenterology and Hepatology*, 15(6), 927–933.
- Parmar, N., Atiq, M., Austin, L., Khatiwada, P., & Al-Hawari, A. (2015). Glycogenic hepatopathy: Thinking outside the box. *Case Reports in Gastroenterology*, 9(2), 221–226.
- Pereira A. S. et al. (2018). *Metodologia da pesquisa científica*. [free e-book]. Editora UAB/NTE/UFSM.
- Plaza Enriquez, L., Konindala, N., Yeh, H., Khatiwada, P., Sanchez Valenzuela, M., & Askari, K. (2022). A Case Report about Glycogenic Hepatopathy. *Case Reports in Endocrinology*, 5134049. <https://doi.org/10.1155/2022/5134049>
- Silva, M., Marques, M., Cardoso, H., Gomes, S., Ribeiro, A. M., & Dias, C. (2016). Glycogenic hepatopathy in young adults: A case series. *Revista Española de Enfermedades Digestivas*, 108(11), 673–676.
- Singh, Y., Gurung, S., & Gogtay, M. (2022). Glycogen hepatopathy in type-1 diabetes mellitus: A case report. *World Journal of Hepatology*, 14(2), 471–478.
- Toassi, R. F. C. & Petry, P. C. (2021). *Metodologia científica aplicada à área da Saúde*. (2ed). Editora da UFRGS.
- Torbenson, M., Chen, Y. Y., Brunt, E., Brunt, L., Slezak, L., & Miller, J. (2006). Glycogenic hepatopathy: An underrecognized hepatic complication of diabetes mellitus. *American Journal of Surgical Pathology*, 30(4), 508–513.
- Tsujimoto, T., Takano, M., Nishiofuku, M., Yoshiji, H., Matsumura, Y., Kuriyama, S., et al. (2006). Rapid onset of glycogen storage hepatomegaly in a type-2 diabetic patient after a massive dose of long-acting insulin and large doses of glucose. *Internal Medicine*, 45(8), 469–473.
- Yin, R. K. (2024). *Case Study Research and Applications: Design and Methods* (7th ed.). Sage Publications.