EP-17 - (19) - HEPATOMEGALIA, NÓDULO HEPÁTICO E DIARREIA EM DOENTE COM DIABETES MELLITUS MAL CONTROLADA

Patita M[1]; Barosa R[1]; Nunes G[1]; Coelho H[1]; Brito Mj[1]; Alves Matos Ap[1]; Fonseca J[1]; Fonseca C[1]

1 - Hospital Garcia de Orta - Gastrenterologia

Mulher, 26 anos, com antecedentes de hipotiroidismo, anorexia nervosa, menarca tardia e Diabetes Mellitus tipo1 (DM1) - 15anos de evolução, com retinopatia grave e neuropatia. Mantinha desde a infância mau controlo glicémico, com HbA1c persistentemente superior a 10% e hipoglicémias recorrentes. Na adolescência desenvolveu hepatomegália, elevação flutuante das aminotransferases (até 15xLSN) e dos triglicéridos (511-861 mg/dL), tendo realizado biópsia hepática que revelou esteatose macrovacuolar e ligeira fibrose. Aos 14 anos de evolução da DM1 enviada a consulta de gastrenterologia por diarreia crónica. Ao exame objectivo apresentava fácies cushingoide, IMC 17,8Kg/m, exuberante hepatomegalia palpável 10cm abaixo do rebordo costal. Mantinha elevação das aminotransferases (AST/ALT 235/173UI/L) e triglicéridos (250-1066mg/dL); GGT/ALP ligeiramente elevadas. Bilirrubina, cinética do ferro, função tiroideia, coagulação normais; serologias virais, estudo da autoimunidade e anticorpo antitransglutaminase negativos. Endoscopia alta, colonoscopia e videocápsula endoscópica sem lesões. A ressonância magnética abdominal evidenciou volumosa hepatomegalia com infiltração esteatosica e lesão nodular de 24mm compatível com adenoma. Estudo genético para doenças hereditárias de armazenamento glicogénico negativo. Realizada nova biópsia hepática (intervalo de 10anos), que mostrou marcada glicogenização nuclear, esteatose macrovacuolar e ligeiro reforço da reticulina; microscopia electrónica com volumosos depósitos de glicogenio e ausência de megamitocôndrias. Assumiu-se o diagnóstico de Sindrome de Mauriac e diarreia por neuropatia autonómica, sendo reforçado o controlo glicémico com diminuição da fracção de esteatose na ressonância magnética e das dimensões do adenoma. O síndrome de Mauriac caracteriza-se por hepatopatia glicogénica associada a DM1 mal controlada, hepatomegalia, aminotransferases elevadas, hipertrigliceridemia e atraso pubertário. Na era da terapia com insulina, esta entidade representa uma complicação rara, atribuída a baixa compliance terapêutica. O diagnóstico diferencial com fígado gordo não-alcoolico é essencial para uma abordagem adequada, visto as alterações serem reversíveis com controlo metabólico eficaz e não haver progressão para fibrose extensa. Não há referência na literatura ao desenvolvimento de adenoma nesta síndrome.