



## Trabalhos Científicos

**Título:** Diabetes E Anemia Megaloblástica Responsivos à Tiamina (trma: Thiamine-responsive Megaloblastic Anemia): Relato De Caso

**Autores:** CARNEIRO GC (UFRN); MATOS CP (UFRN); ALBERNAZ PL (UFRN); AZEVEDO JCV (UFRN); JAIME VCB (UFRN); VALLE CT (UFRN); ARRAIS RF (UFRN)

**Resumo:** Introdução: A TRMA, também conhecida como síndrome de Rogers é uma doença autossômica recessiva, causada por mutações no gene transportador da tiamina, o SLC19A2. Caracteriza-se por anemia megaloblástica, surdez neurossensorial, diabetes mellitus (DM) e, ocasionalmente, miocardiopatia, distrofia retiniana e atrofia do nervo óptico. Descrição do caso: MCMS, feminino, 4 anos, acompanhada em serviço terciário de referência desde 1a6m de idade por DM, diagnosticada devido a hiperglicemias, porém sem polis, HbA1c:10,7% e anticorpos anti-GAD e anti-IA2 negativos. Nesse período, iniciou acompanhamento com a hematologia por anemia grave. No 1<sup>o</sup> ano de seguimento, permaneceu com hiperglicemias, HbA1c(média):11,26% (Trivelli;6-8,3%), mesmo após aumento gradual de insulina (de 0,3U/kg/dia de NPH pela manhã, para 0,9U/kg/dia, em esquema fixo de NPH+Regular:4+1/3+1/2+1) e com piora da anemia, mesmo após sucessivas transfusões sanguíneas. Aos 2a9m de idade foi aventada a hipótese de TRMA a partir da sintomatologia de anemia, surdez e DM e de exames laboratoriais que mostravam biópsia de medula óssea com mielodisplasia da série vermelha e audiometria com perda auditiva neurossensorial bilateral. Iniciada tiamina (150mg/d) e ácido fólico, com melhora da anemia e controle das glicemias. O esquema de insulina foi reduzido em média 30% a cada consulta até ser suspenso. Comentários: Embora rara, é importante estar atento à possibilidade diagnóstica de TRMA em pacientes com anemia, surdez e DM. Este tem início na infância, é insulino-requerente e as necessidades de insulina exógena podem ser reduzidas ou suprimidas pela administração de tiamina em doses farmacológicas. Avaliação de outras comorbidades e um estudo genético estão sendo providenciados.