



12º COBRAPEM

Congresso Brasileiro Pediátrico
de Endocrinologia e Metabologia

31 de maio a 03 de junho de 2017

Rio de Janeiro . RJ

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Rogers Como Causa De Diabetes Mellitus – Relato De Caso

Autores: TALITA SORIANO CRUZ HOVLAND; LAIS VANDESTEEN PEREIRA; MARINA LATERCA MONTEIRO ALGEMIRO; LUCIELE CRISTOFARI DA SILVA; LUDMILA NASCIMENTO RODRIGUES CAMPOS; ISABELLA COUTINHO PEREIRA ; RAPHAEL FERREIRA SILVA; CAROLINA REFUGE PEREIRA SANTOS ; ANA PAULA SILVA BUENO; JORGE LUIZ LUESCHER

Resumo: Introdução: A Síndrome de Rogers é uma rara doença, caracterizada pela tríade de anemia megaloblástica, diabetes mellitus (DM) e surdez. De caráter autossômico recessivo, classicamente associado a pais consanguíneos, sua fisiopatologia está na mutação do gene SLC19A2 que codifica a proteína transportadora da tiamina. Relato de caso: Paciente, quatro anos e meio, sexo masculino, com provável DM há um ano e surdez desde lactente, em investigação de anemia megaloblástica desde os três anos de vida. Hemograma: Hemácias $2,03 \times 10^{12}/l$, hemoglobina 6,7 g/dl, hematócrito 20,0%, VGM 98,5fl, CHCM 33,5%, RDW 24,2%, Leucócitos $14600/mm^3$, plaquetas $664000mil/mm^3$, negava hemotransfusão prévia. Na lâmina de sangue periférico: megaloblastose leve, hemácias alongadas e esferócitos, neutrófilos plurisegmentados. Biópsia de medula óssea com hiperplasia mielóide com maturação megaloblástica. Paciente evoluiu com plaquetopenia e piora da anemia, com necessidade transfusional, além de quadro clínico de insuficiência cardíaca congestiva, onde foi feito diagnóstico de displasia arritmogênica de Ventrículo Direito. Aventado, a hipótese de anemia megaloblástica responsiva à tiamina, foi iniciado reposição oral de Vitamina B1 como prova terapêutica. Paciente evoluiu com melhora completa da anemia, parcial da hiperglicemia, diminuindo doses da insulinoaterapia. Conclusão: A importância da história clínica completa, com as comorbidades associadas, no diagnóstico diferencial de outros tipos específicos de DM.