



Trabalhos Científicos

Título: Diabetes E Anemia Megaloblástica Responsivos À Tiamina (Trma:thiamine-Responsive Megaloblastic Anemia): Relato De Dois Casos

Autores: KEILA JULIANA CARVALHO FERNANDES DE ANDRADE (UFRN), JENNER CHRYSYTIAN VERÍSSIMO DE AZEVEDO, VIVIANE CÁSSIA BARRIONUEVO JAIME, ILUSKA ALMEIDA CARNEIRO MARTINS DE MEDEIROS, CASSANDRA TEIXEIRA VALLE, ALANA MARIA VASCONCELOS PARENTE, ANA CAROLINA AMORIM GOMES DE MELO, ACYNELLY DAFNE DA SILVA NUNES, RICARDO FERNANDO ARRAIS

Resumo: Introdução: A TRMA, conhecida como síndrome de Rogers, é uma doença autossômica recessiva, rara, causada por mutações no gene transportador da tiamina, o SLC19A2. Caracteriza-se por anemia megaloblástica, surdez neurossensorial, diabetes mellitus (DM) e, ocasionalmente, arritmia cardíaca, atrofia óptica e acidente vascular cerebral (AVC). Objetivo: Descrever características de duas pacientes com DM/TRMA acompanhadas em serviço de endocrinologia pediátrica. Métodos: Foram analisados os prontuários de duas pacientes, e descritas suas evoluções. Resultados: Caso 1: MCMS, feminino, 10 anos, acompanhada desde 1a6m por DM, diagnosticada devido a hiperglicemias, assintomáticas, com HbA1c:10,7 e anticorpos anti-GAD e anti-IA2 negativos. Concomitantemente, iniciou acompanhamento com a hematologia por anemia grave. No 1º ano de seguimento, permaneceu com hiperglicemias e HbA1c elevada, mesmo após aumento gradual de insulina, e compiora da anemia. Aos 2a9m de idade foi aventada a hipótese de TRMA a partir da sintomatologia de anemia megaloblástica, surdez neurossensorial e DM. Iniciada tiamina (150mg/d) aos 3a1m com melhora da anemia e das hiperglicemias, levando a suspensão da insulino terapia aos 3a10m. Perdeu seguimento, retomando aos 8a3m com piora dos controles glicêmicos, sendo aumentada a dose da tiamina (300mg/dl) e reiniciada a insulino terapia. Caso 2: MCNM, feminino, 3a7m, acompanhada pela hematologia desde os 3 meses de vida devido à anemia megaloblástica com vitamina B12 e ácido fólico normais. Internada no período para investigação e transfusão de hemácias, evoluindo com arritmia e AVC. Aos 2 anos, foi constatada surdez neurossensorial e aos 3a6m foi encaminhada para endocrinologia pediátrica devido a glicemia de jejum=177 mg/dl. Foi levantada a hipótese de TRMA, iniciada a reposição de tiamina (300mg/dia) e dosada vitamina B1 com valor abaixo da referência. Após 21 dias, retornou com controles glicêmicos dentro da normalidade. Aguarda exoma, peptídeo C e anticorpos para DM. Conclusão: Embora rara, é importante estar atento à possibilidade diagnóstica de TRMA em pacientes com anemia, surdez e hiperglicemias. O DM tem início na infância, e as necessidades de insulina exógena podem ser reduzidas ou suprimidas pela administração de tiamina, geralmente de forma transitória, com progressiva necessidade de reintrodução da insulino terapia.