



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Rogers - Relato De Caso

**Autores:** GUILHERME VASSOLER BALDASSO (UFMT), MARCIAL FRANCIS GALERA (UFMT), MARINA GABRIELA DOMINGUES DE LIMA (UFMT), FERNANDO HENRIQUE MAGRI ALVES (UFMT)

**Resumo:** A Síndrome de Rogers é uma doença autossômica recessiva, descrita em aproximadamente 40 famílias até hoje. A síndrome é caracterizada por uma tríade clássica: anemia megaloblástica, surdez neurossensorial e diabetes mellitus. Uma criança de 5 anos, do sexo masculino, foi admitida na Enfermaria de Pediatria de um hospital universitário em Cuiabá-MT, em agosto de 2018, com diabetes mellitus descompensada (glicemia: 345 mg/dL) e anemia macrocítica severa (Hb: 4,3 mg/dL), para compensação clínica e investigação do quadro. Seus pais são primos de primeiro grau e ela apresenta diagnósticos prévios de diabetes mellitus tipo 1 (em uso de insulina NPH 12 UI/dia), surdez à esquerda e hipoacusia à direita. Seu irmão, de 12 anos, apresenta quadro clínico similar. Ao exame físico, apresentou-se apático, hipocorado, com sopro em foco mitral e fígado e baço palpáveis. Foi realizada transfusão de um concentrado de hemácias e insulino terapia para correção de níveis de hemoglobina e glicemia. A investigação subsequente excluiu a possibilidade de anemia megaloblástica por deficiência de folato ou vitamina B12. Dessa forma, com o apoio da equipe de Genética Médica do hospital, aventou-se a hipótese de Síndrome de Rogers, que, apesar de rara, apresenta epidemiologia e clínica compatíveis com o caso. Assim, foi instituído teste terapêutico com tiamina 100 mg/dia, em 11/09/2018. Três meses depois, paciente apresentou-se ao retorno ambulatorial em bom estado geral, normocorado e com melhora da responsividade. Aos exames, apresentava hemoglobina de 12,5 mg/dL e normoglicemia, sem uso de insulina. A Síndrome de Rogers é uma condição rara e de difícil diagnóstico, que traz grande morbidade aos pacientes acometidos. Contudo, seu tratamento é simples, barato, com poucos efeitos adversos e tem boa eficácia. Dessa forma, o conhecimento dessa doença pelos profissionais de saúde se faz de grande importância para a melhora da qualidade de vida e prognóstico de seus portadores.