

## Trabalhos Científicos

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

**Autores:** JOSÉ VÍTOR MARTINS VERAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), JÚLIA RICHARD GONDIM BEZERRA CAVALCANTI (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), JOÃO VÍTOR LOPES DE MEDEIROS GONÇALVES (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), ÍTALO DE MELO CÂMARA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), ILUSKA ALMEIDA CARNEIRO DE MARTINS DE MEDEIROS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), LUCAS MAIA BESSA (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO)

**Resumo:** INTRODUÇÃO Anemia Megaloblástica responsiva à Tiamina (TRMA) é uma doença rara autossômica recessiva, tendo sido relatados apenas 130 casos, causada por mutações no gene SLC19A2. O objetivo do trabalho é relatar o caso de um paciente com TRMA. APRESENTAÇÃO DO CASO Sexo feminino, 2 anos de idade, pais primos de primeiro grau, apresentando perda de audição, iniciou com sintomas de infecção do trato urinário e hiperglicemia. Após tratamento da infecção, manteve-se hiperglicêmica, conduzindo ao diagnóstico de Diabetes Mellitus tipo 1 (DM1). Iniciou-se tratamento com Insulina NPH. Após 2 meses, apresentou-se ainda hiperglicêmica e anêmica. Surge suspeita de TRMA, com solicitação de exames complementares de dosagem de Tiamina e da bioquímica do Ferro. Os resultados demonstraram deficiência de Tiamina, bioquímica do ferro normal. Eliminando hipótese de Anemia Ferropriva e iniciou-se reposição de Tiamina. Após 5 meses, paciente apresentou hipoglicemia, sendo necessário reduzir dose de insulina, melhora da audição e sem anemia. O prognóstico fortalece a hipótese diagnóstica de TRMA. DISCUSSÃO A tríade de apresentações clínicas, anemia megaloblástica, DM1 e surdez neurosensorial, é característica da TRMA condição autossômica recessiva rara. O diagnóstico da TRMA é formalizado após análise genética molecular demonstrar alelos patológicos no gene SLC19A2. Contudo, o diagnóstico pode ser estabelecido após observação de anemia megaloblástica, com níveis normais das vitaminas B9 e B12 e consequente resposta positiva à administração de tiamina. A primeira medida a ser adotada no tratamento deve ser a administração de tiamina oral para melhorar o quadro hematológico e da DM1. O prognóstico mostra-se mais positivo quando o tratamento é iniciado de forma precoce. Porém, faz-se necessário acompanhamento e administração da tiamina pelo resto da vida. CONCLUSÃO O caso de TRMA apresentado apresentou bom prognóstico, devido à administração de forma rápida e precoce de Tiamina como tratamento, sendo recomendada seu uso em caso de confirmação da doença.