

*Oslamovski E. S.*

## L'ANÉMIE MÉGALOBLASTIQUE THIAMINE DÉPENDANTE OU SYNDROME DE ROGERS

*Le chef du travail scientifique Vassilieva O. A.*

*Chaire des langues étrangères*

*Université d'État de médecine de Bélarus, Minsk*

Anémie mégaloblastique thiamine dépendante (AMTD), aussi appelée syndrome de Rogers, est une maladie génétique autosomique récessive, dont la forme classique associe une anémie mégaloblastique, un diabète insulino-dépendant, une hypoacousie ou une surdité de perception.

Elle se développe habituellement au cours de l'enfance voire durant l'adolescence. Le diagnostic repose sur la mise en évidence de variations génétiques (allèles) au niveau du gène *SLC19A2*, codant pour un transporteur ayant une haute affinité pour la vitamine B1. Ce transporteur est exprimé principalement dans les tissus hématopoïétiques, les cellules bêta du pancréas et les cellules cochléaires, expliquant la présentation clinique. En s'appuyant sur une prise en charge multidisciplinaire, le traitement cardinal repose sur une supplémentation orale en vitamine B1 à vie (25 à 100 mg par jour) permettant de corriger l'anémie et possiblement, de retarder l'apparition du diabète. Toutefois, la supplémentation en vitamine B1 ne permet pas de réduire un déficit auditif préexistant.

La vitamine B1 est une vitamine hydrosoluble retrouvée en grandes concentrations dans tous les tissus, en particulier dans le muscle squelettique, le cœur, le foie, le rein et le cerveau. Sa forme active principale est la thiamine pyrophosphate. Elle intervient dans plusieurs processus métaboliques énergétiques majeurs : transformation du pyruvate en acétyl-coenzyme A dans le cycle de Krebs (comme cofacteur de la pyruvate déshydrogénase et de l'alpha-cétoglutarate déshydrogénase), voie des pentoses phosphates (comme cofacteur de la transcélotase), et catabolisme des acides aminés ramifiés, tels la leucine, l'isoleucine et la valine (comme cofacteur du complexe alpha-céto-acide décarboxylase)