

## ТИАМИН-ЗАВИСИМАЯ МЕГАЛОБЛАСТНАЯ АНЕМИЯ (СИНДРОМ РОДЖЕРСА) У РЕБЕНКА ТРЕХ ЛЕТ

Т. В. Конохова , Е. В. Трухина

Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева, Москва, Россия

Тиамин-зависимая мегалобластная анемия (ТЗМА), или синдром Роджерса, — редкое аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся развитием мегалобластной анемии, сахарным диабетом и прогрессирующей нейросенсорной тугоухостью. У части пациентов выявляют офтальмологические нарушения (пигментную ретинопатию, атрофию зрительного нерва, макулопатию, нистагм), поражение сердца (пароксизмальную мерцательную аритмию, наджелудочковую тахикардию, врожденные пороки сердца, нарушения внутрисердечной проводимости) и неврологические нарушения (эпилепсию, нарушение мозгового кровообращения). ТЗМА развивается вследствие мутации в гене *SLC19A2*, кодирующем белок-переносчик тиамин-транспортера ThTr-1, который экспрессируется в гемопоэтических стволовых клетках, бета-клетках поджелудочной железы и клетках внутреннего уха. В статье представлен клинический случай ТЗМА у ребенка трех лет, с дебютом заболевания на первом году жизни в виде анемии и сахарного диабета. На фоне проводимой терапии тиамином у пациента достигнута выраженная положительная динамика в виде нормализации показателей периферического анализа крови. Описание собственного клинического наблюдения, а также представление обзора литературы направлено на повышение осведомленности врачей всех специальностей о данном синдроме. Атипичная клиническая картина и отсутствие знаний о ТЗМА часто являются причиной задержки постановки диагноза и начала терапии.

**Ключевые слова:** тиамин-зависимая мегалобластная анемия, синдром Роджерса, костный мозг, кольцевые сидеробласты, сахарный диабет, нейросенсорная глухота, ген *SLC19A2*

**Вклад авторов:** Е. В. Трухина — сбор данных, подготовка списка литературы; Т. В. Конохова — разработка дизайна статьи, написание текста рукописи.

**Соблюдение этических стандартов:** исследование одобрено локальным этическим комитетом НМИЦ ДГОИ имени Дмитрия Рогачева.

✉ **Для корреспонденции:** Татьяна Владимировна Конохова  
ул. Саморы Машела, д. 1, г. Москва, 117997, tkonuhova@mail.ru

**Статья получена:** 16.05.2024 **Статья принята к печати:** 02.06.2024 **Опубликована онлайн:** 24.06.2024

**DOI:** 10.24075/vrgmu.2024.024

## THIAMINE RESPONSIVE MEGALOBlastic ANEMIA (ROGERS SYNDROME) IN A THREE-YEAR-OLD CHILD

Konyukhova TV , Trukhina EV

Dmitry Rogachev National Research Center of Pediatric Hematology, Oncology and Immunology, Moscow, Russia

Thiamine responsive megaloblastic anemia (TRMA), or Rogers syndrome, is a rare autosomal recessive disease characterized by the development of megaloblastic anemia, diabetes mellitus, and progressive sensorineural hearing loss. In some cases, the syndrome causes ophthalmological disorders (retinitis pigmentosa, optic nerve atrophy, maculopathy, nystagmus), heart diseases (paroxysmal atrial fibrillation, supraventricular tachycardia, congenital heart defects, intracardiac conduction disorders) and neurological disorders (epilepsy, cerebrovascular accidents). TRMA develops due to a mutation in the *SLC19A2* gene, which encodes ThTr-1 (thiamine transporter protein) expressed in hematopoietic stem cells, pancreatic beta cells, and inner ear cells. The article presents a clinical case of TRMA in a three-year-old child, with the onset in the first year of life, manifesting as anemia and diabetes mellitus. Thiamine therapy ensured a pronounced positive dynamics: the patient's peripheral blood parameters normalized. The clinical description and the literature review herein aim to raise awareness of doctors of all specialties about this syndrome. An atypical clinical picture and lack of knowledge about TRMA often delay the diagnosis and start of therapy.

**Keywords:** thiamine-responsive megaloblastic anemia, Rogers syndrome, bone marrow, ring sideroblasts, diabetes, sensorineural deafness, gene *SLC19A2*

**Author contribution:** Trukhina EV — data collection, compilation of the list of references; Konyukhova TV — development of the article's design, manuscript authoring.

**Compliance with ethical standards:** the study was approved by the local Ethics Committee of Dmitry Rogachev National Research Center of Pediatric Hematology, Oncology and Immunology.

✉ **Correspondence should be addressed:** Tatyana V. Konyukhova  
Samory Mashela, 1, Moscow, 117997, tkonuhova@mail.ru

**Received:** 16.05.2024 **Accepted:** 02.06.2024 **Published online:** 24.06.2024

**DOI:** 10.24075/brsmu.2024.024

Тиамин-зависимая мегалобластная анемия (ТЗМА, OMIM 249270), или синдром Роджерса, является крайне редким аутосомно-рецессивным заболеванием с характерной клинической триадой: мегалобластной анемией, прогрессирующей нейросенсорной тугоухостью и сахарным диабетом. У некоторых пациентов диагностируют врожденные пороки сердца, атрофию зрительных нервов, отмечают возникновение нарушений мозгового кровообращения [1–3]. Из гематологических проявлений отмечается наличие кольцевых сидеробластов в костном мозге, лейкопения и тромбоцитопения отсутствуют либо умеренно выражены, редко обнаруживают панцитопению [4, 5]. ТЗМА развивается в результате изменений гена *SLC19A2*, кодирующего белок-переносчик

тиамина (thiamine transporter 1, ThTr-1). Ген *SLC19A2* экспрессируется, главным образом, в гемопоэтических стволовых клетках, бета-клетках поджелудочной железы и клетках внутреннего уха [6]. В других органах тиамин транспортируется в клетки с помощью белка-переносчика ThTr-2, который остается функционально активным [7].

Распространенность ТЗМА достоверно не известна. Описано 183 пациента из 138 семей. Большинство случаев заболевания (62%) зарегистрировано в семьях с близкородственным браком: в странах Ближнего Востока (37,7%), Южной Азии (21,9%) и Средиземноморья (17%) с дебютом в период младенчества и подросткового возраста [8]. Впервые заболевание описали Л. Е. Rogers и соавторы в 1969 г. у 11-летней девочки с двухсторонней

Таблица 1. Результаты исследования гемограммы наблюдаемого пациента

Показатели	08.02.2024	Ед. измерения	Норма
Лейкоциты	9,12	10 <sup>9</sup> /л	6,05–9,85
Эритроциты	2,55	10 <sup>12</sup> /л	4,2–4,6
Гемоглобин	74	г/л	115–138
Гематокрит	20,8	%	31–40
Средний объем эритроцита	81,6	фл	75–100
Среднее содержание гемоглобина в эритроците	29	пг	25–33
Средняя концентрация гемоглобина в эритроците	356	г/л	322–368
Относительная ширина распределения эритроцитов по объему	15,4	%	11–16
Тромбоциты	103	10 <sup>9</sup> /л	204–356

нейросенсорной тугоухостью, сахарным диабетом и рецидивирующей мегалобластной анемией. Было предположено, что причиной анемии является нарушение метаболизма витамина В1, что подтвердилось коррекцией анемии после перорального приема тиамин [9].

### Описание клинического случая

Мальчик трех лет, рожден от первой беременности, первых самостоятельных родов на сроке 38–39 недель, вес при рождении — 3280 г, рост — 51 см. Оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. Этническая принадлежность — ингуш. Родители ребенка не состоят в близкородственном браке. Анамнез заболевания: в возрасте 10 месяцев впервые были отмечены изменения в общем анализе крови (ОАК) — снижение гемоглобина до 85 г/л, в течение двух месяцев получал препараты железа (без эффекта). В дальнейшем нуждался в периодических заместительных трансфузиях эритроцитарной массы. В возрасте одного года установлен диагноз «Сахарный диабет» (гипергликемия — до 31 ммоль/л, гликированный гемоглобин — 9,1%). Назначена инсулинотерапия в базис-болюсном режиме (аспарт и деглудек). Родители обратили внимание на отсутствие слуха и речи у ребенка в возрасте двух лет. После обследования подтверждена двусторонняя нейросенсорная тугоухость 4-й степени. В возрасте трех лет отмечены изменения в ОАК в виде анемии (гемоглобин — 62 г/л) и тромбоцитопении (тромбоциты — 18 тыс./мкл). Сочетание клинических проявлений (сахарный диабет, нейросенсорная тугоухость, анемия, тромбоцитопения) с наибольшей вероятностью позволили предположить у ребенка наличие ТЗМА. Ребенка 08.02.2024 госпитализируют в НМИЦ ДГОИ имени Д. Рогачева для уточнения диагноза и определения дальнейшей тактики терапии.

При поступлении состояние тяжелое по заболеванию, стабильное, ребенка не лихорадит. Физическое развитие соответствует возрасту. Кожные покровы бледные, единичные петехии на туловище. Отеков нет. Язык чистый, влажный. Костно-мышечная система без особенностей. Периферические лимфоузлы не увеличены. Сердечно-сосудистая система: тоны сердца ясные, тахикардия до 128–132 ударов в минуту. В легких дыхание пуэрильное, равномерно проводится по всем полям, хрипов нет. Живот мягкий, безболезненный, печень выступает на 2 см

из-под реберной дуги, селезенка не пальпируется. Диурез не учитывается. Стул ежедневный, без патологических примесей.

Основные лабораторные показатели при поступлении пациента в НМИЦ ДГОИ им. Д. Рогачева представлены в табл. 1, 2. Отмечены признаки анемии, тромбоцитопении, а также повышение содержания лактата, гликозилированного гемоглобина (7,78%).

Пациенту выполнили костномозговую пункцию из двух анатомических точек (гребни подвздошных костей). Морфологическое исследование аспирата костного мозга (КМ) проводили при помощи светооптической микроскопии в окрашенных мазках по методу Паппенгейма–Крюкова. Дифференцировка клеток КМ и их процентное соотношение представлены в табл. 3.

Оба пунктата богаты миелокариоцитами, полиморфны и схожи между собой по составу, включают небольшое количество нейтрального жира, скопления стромальных элементов.

Содержание бластных клеток составляет 0,8% и 0,4% по точкам соответственно.

Нейтрофильный росток сохранен, с чертами диспоза в части клеток (гипогранулярность, кольцевые п/я нейтрофилы). Моноцитарный росток сохранен, без существенных морфологических особенностей. Лимфоидный росток сужен. Эритроидный росток расширен, с чертами диспоза (двуядерность, тельца Жолли, кариорексис). Эритропоэз с чертами мегалобластности в большинстве клеток (рис. 1). Гемоглобинизация задержана на базофильных формах. Мегакариоцитарный росток расширен, представлен мегакариоцитами на разных стадиях созревания. Часть мегакариоцитов с отшнуровкой тромбоцитов. При окраске на сидеробласты (реакция Перлса) позитивная реакция выявляется в 50% эритрокариоцитов, по характеру распределения позитивного материала 45% эритрокариоцитов отнесены к кольцевым сидеробластам (рис. 2); в 5% — позитивный материал расположен в виде немногочисленных рассеянных гранул, в 50% эритрокариоцитов реакция негативна.

### Проведенные инструментальные исследования

Электрокардиография (ЭКГ). Нормальное положение ЭОС. Ускоренный правопредсердный ритм, на этом

Таблица 2. Результаты исследования биохимического анализа крови наблюдаемого пациента

Показатели	08.02.24	Ед. измерения	Норма
Глюкоза	4,11	ммоль/л	2,6–24,9
Лактат	2,1	ммоль/л	0,5–1,6
Железо	13,2	мкмоль/л	9–21,5

Таблица 3. Результат исследования аспирата КМ наблюдаемого пациента

Клеточные элементы	Норма, %	Точка 1, %	Точка 2, %
Недифференцированные бластные клетки	1,6–3,4	0,8	0,4
Миелобласты	1,6–3,0	1,2	0,8
Промиелоциты	2,3–4,0	4	3,6
Миелоциты	7,2–11,3	13,6	24
Метамиелоциты	5,5–8,5	8	7,2
Палочкоядерные нейтрофилы	14,8–22,4	18	9,2
Сегментоядерные нейтрофилы	9,8–20,5	18,4	20,8
<b>Сумма нейтрофилов</b>	<b>40,0–66,7</b>	<b>62</b>	<b>64,8</b>
Эозинофильные миелоциты		–	–
Эозинофильные метамиелоциты		–	–
Эозинофилы палочкоядерные		–	–
Эозинофилы сегментоядерные		2,4	2,4
<b>Сумма эозинофилов</b>	<b>3,3–6,4</b>	<b>2,4</b>	<b>2,4</b>
Базофилы	0–0,2	0,8	0,4
Промоноциты		–	–
Моноциты	0,03–3,0	3,2	2,8
<b>Сумма моноцитов</b>		<b>3,2</b>	<b>2,8</b>
Лимфоциты	12,1–17,9	2,4	2,4
Плазматические клетки	0,03–0,3	–	–
Эритробласты	1,0–1,9	3,2	1,6
Нормобласты базофильные	1,3–2,4	8,8	8
Нормобласты полихроматофильные	8,2–10,8	13,2	12,4
Нормобласты оксифильные	5,9–8,8	2	4
<b>Сумма эритрокариоцитов</b>	<b>16,4–23,9</b>	<b>27,2</b>	<b>26</b>
Индекс созревания нейтрофилов	0,5–0,9	0,7	1,16
Индекс гемоглобинизации	0,8–0,9	0,56	0,63
Лейко-эритробластическое соотношение	3,3–4,5	2,6	2,8

фоне зарегистрирована частая суправентрикулярная экстрасистолия (единичные и парные преждевременные сокращения), средняя частота сердечных сокращений (ЧСС) составляет 149 уд./мин. Полная блокада правой ножки пучка Гиса.

**Эхокардиография (Эхо-КГ).** Исследование проведено на фоне тахикардии. Оба предсердия увеличены до резкой степени. Левый желудочек увеличен незначительно, глобальная систолическая функция находится на нижней границе нормы, может быть незначительно сниженной.

Системный сердечный выброс сохранен на уровне выше средних значений. Правый желудочек увеличен умеренно, глобальная систолическая функция снижена. Вторичная (возможно, за счет нарушения локальной кинетики миокарда левого желудочка) недостаточность митрального клапана легкой степени.

**Холтеровское мониторирование ЭКГ (ХМ-ЭКГ).** В течение суток регистрировалась тахикардия, все средние значения ЧСС превышали возрастную норму. Циркадианный профиль ритма ригидный. Наджелудочковая тахикардия

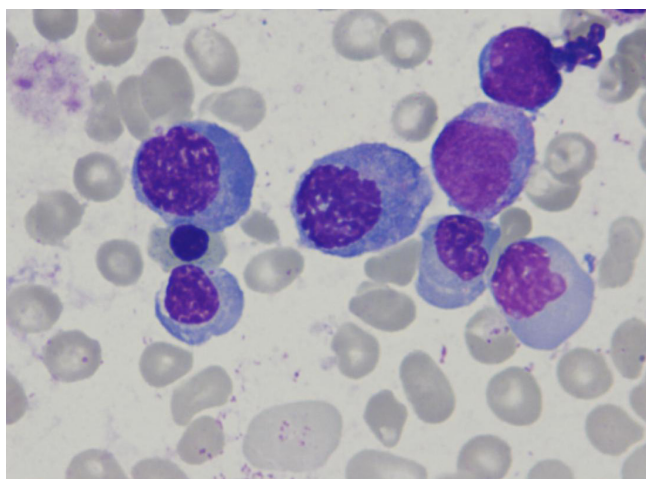


Рис. 1. Костный мозг: мегалобластический тип эритропоэза. Окраска по Паппенгейму–Крюкову. Увеличение: ×1000

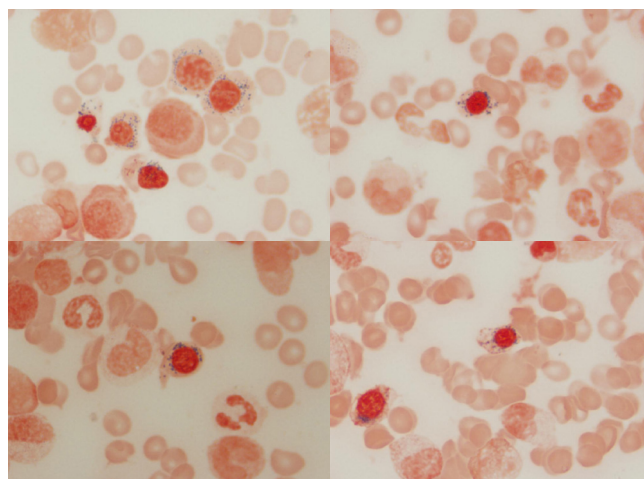


Рис. 2. Костный мозг: кольцевые сидеробласты. Окраска берлинской лазурью. Увеличение: ×1000

Таблица 4. Результаты исследования гемограммы наблюдаемого пациента

Показатели	29.02.24	Единицы измерения	Норма
Лейкоциты	10,26	10 <sup>9</sup> /л	6,05–9,85
Эритроциты	3,88	10 <sup>12</sup> /л	4,2–4,6
Гемоглобин	112	г/л	115–138
Гематокрит	33,2	%	31–40
Средний объем эритроцита	85,6	фл	75–100
Среднее содержание гемоглобина в эритроците	28,9	пг	25–33
Средняя концентрация гемоглобина в эритроците	337	г/л	322–368
Относительная ширина распределения эритроцитов по объему	14,9	%	11–16
Тромбоциты	343	10 <sup>9</sup> /л	204–356

возвратного типа. Частая политопная желудочковая экстрасистолия. Частая предсердная экстрасистолия.

**Заключение кардиолога.** Фибрилляция предсердий, суправентрикулярная экстрасистолия. Дилатационная кардиомиопатия (первичная? аритмогенная дисфункция миокарда?) с незначительным снижением сократительной способности миокарда левого желудочка. Недостаточность митрального клапана 2-й ст., трикуспидальной — 1-й ст. Сердечная недостаточность 1-й ст. Рекомендована антиаритмическая терапия: амиодарон (200 мг) — 100 мг внутрь утром и 50 мг внутрь вечером, торасемид (5 мг) по — таблетке 2 раза/сутки внутрь, калия и магния аспарагинат по 1 таблетке 2 раза/сутки внутрь, пропранолол по 5 мг 3 раза/сутки после еды внутрь.

**Заключение офтальмолога.** OU-гиперметропия/миопический астигматизм средней степени. Частичная атрофия зрительных нервов.

Совокупность клинических и лабораторных данных: мегалобластная анемия в сочетании с тромбоцитопенией, наличие кольцевых сидеробластов в КМ; эндокринные нарушения (сахарный диабет); нейросенсорная тугоухость; нарушение сердечного ритма соответствует ТЗМА. С целью подтверждения диагноза рекомендовано проведение полного экзомного секвенирования. Иницирована специфическая терапия тиамин: 150 мг/м<sup>2</sup>/сут (100 мг/сут) в/в (с 09.02 по 29.02). Далее с 01.03 тиамин 150 мг/м<sup>2</sup>/сут (100 мг/сут) внутрь.

По результатам исследования в гене SLC19A2 обнаружена замена нуклеотида с.1223+1G > A в гомозиготном состоянии. На основании полученных результатов установлен клинический диагноз «Тиамин-зависимая мегалобластная анемия».

На фоне проводимой терапии тиамин достигнута выраженная положительная динамика — показатели периферической крови нормализовались и сохраняются стабильными (табл. 4).

#### Обсуждение клинического случая

В статье приводится редкий случай ТЗМА у пациента трех лет, проявившейся на первом году жизни анемией, сахарным диабетом, нейросенсорной тугоухостью. Учитывая данный симптомокомплекс, в качестве одной из диагностических версий можно рассматривать ТЗМА. По литературным данным у описанных ранее пациентов с ТЗМА анемия была выявлена в 95,4% случаев, сахарный диабет

в 92,7%, потеря слуха — в 92,7%. У 70,8% пациентов была диагностирована мегалобластная анемия [8]. Дальнейший диагностический поиск позволил выявить у пациента наличие мегалобластной, сидеробластной анемии в КМ, а также нарушение зрения и нарушение сердечного ритма. Таким образом, при наличии у ребенка классической триады ТЗМА (мегалобластная анемия, сахарный диабет и нейросенсорная тугоухость) и эффективности проводимой терапии тиамин, клинический диагноз не вызывает сомнений.

Редкость ТЗМА и, как следствие, отсутствие клинической настороженности затрудняют раннюю постановку диагноза. В нашем случае клинический диагноз был установлен ребенку только на третьем году жизни.

В настоящее время единственным способом лечения ТЗМА является пожизненная терапия тиамин, которая приводит к нивелированию симптомов анемии у 97,1% пациентов и к снижению дозы или прекращению введения инсулина у 69,9% пациентов [8].

#### ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ТЗМА является крайне редким аутосомно-рецессивным заболеванием, характеризующимся рядом патологических состояний, таких как мегалобластная анемия, сахарный диабет, потеря слуха и зрения. Разнообразие клинических проявлений требует мультидисциплинарного подхода к лечению и наблюдению пациентов с ТЗМА. Несмотря на то что данное заболевание хорошо изучено, в настоящее время единственным доступным вариантом лечения остается пероральный прием высоких доз тиамина для коррекции анемии. Лечение тиамин снижает потребность в инсулине и может задержать начало развития сахарного диабета, а также предотвратить потерю зрения. Потеря слуха при ТЗМА необратима и не может быть предотвращена лечением тиамин. В настоящее время генетическое консультирование является наиболее эффективной стратегией предотвращения возникновения заболевания. Родственникам пациента с ТЗМА необходимо проводить молекулярно-генетическое исследование вместе с потенциальными партнерами, чтобы определить риск рождения больного ребенка. Кроме того, необходим пренатальный скрининг беременным женщинам, у которых имеется высокий риск рождения ребенка с ТЗМА, так как введение тиамина во время беременности может минимизировать или отсрочить появление симптомов ТЗМА.

## Литература

1. Sako S, Tsunogai T, Oishi K. Thiamine-responsive megaloblastic anemia syndrome. 2003 Oct 24 [updated 2022 Jul 28]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean L JH, Gripp KW, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. PMID: 20301459.
2. Meire FM, Van Genderen MM, Lemmens K, Ens-Dokkum MH. Thiamine-responsive megaloblastic anemia syndrome (TRMA) with cone-rod dystrophy. *Ophthalmic Genet.* 2000; 21 (4): 243–50. PMID: 11135496.
3. Di Candia F, Di Iorio V, Tinto N, Bonfanti R, Iovino C, Rosanio FM, et al. An Italian case series' description of thiamine responsive megaloblastic anemia syndrome: importance of early diagnosis and treatment. *Ital J Pediatr.* 2023; 49 (1): 158. DOI: 10.1186/s13052-023-01553-1. PMID: 38037112; PMCID: PMC10691017.
4. Bay A, Keskin M, Hizli S, Uygun H, Dai A, Gumruk F. Thiamine-responsive megaloblastic anemia syndrome. *Int J Hematol.* 2010; 92 (3): 524–6. DOI: 10.1007/s12185-010-0681-y. Epub 2010 Sep 11. PMID: 20835854.
5. Abboud MR, Alexander D, Najjar SS. Diabetes mellitus, thiamine-dependent megaloblastic anemia, and sensorineural deafness associated with deficient alpha-ketoglutarate dehydrogenase activity. *J Pediatr.* 1985; 107 (4): 537–41. DOI: 10.1016/s0022-3476(85)80011-1. PMID: 4045602.
6. Subramanian VS, Subramanya SB, Said HM. Relative contribution of THTR-1 and THTR-2 in thiamin uptake by pancreatic acinar cells: studies utilizing Slc19a2 and Slc19a3 knockout mouse models. *Am J Physiol Gastrointest Liver Physiol.* 2012; 302 (5): G572–8. DOI: 10.1152/ajpgi.00484.2011. Epub 2011 Dec 22. PMID: 22194418; PMCID: PMC3311432.
7. Lua H, Lub H, Vauchera J, Tra C, Vollenweider P, Castioni J. L'anémie mégalo-blastique thiamine dépendante ou syndrome de Rogers: une revue de la littérature. Thiamine-responsive megaloblastic anemia or Rogers syndrome: A literature review. *La Revue de Médecine Interne.* 2019; 40 (1): 20–27.
8. Zhang S, Qiao Y, Wang Z, Zhuang J, Sun Y, Shang X, et al. Identification of novel compound heterozygous variants in SLC19A2 and the genotype-phenotype associations in thiamine-responsive megaloblastic anemia. *Clin Chim Acta.* 2021; 516: 157–68. DOI: 10.1016/j.cca.2021.01.025. Epub 2021 Feb 9. PMID: 33571483.
9. Viana MB, Carvalho RI. Thiamine-responsive megaloblastic anemia, sensorineural deafness, and diabetes mellitus: A new syndrome? *J Pediatr.* 1978; 93 (2): 235–8. DOI: 10.1016/s0022-3476(78)80503-4. PMID: 671156.
10. Faraji-Goodarzi M, Tarhani F, Taei N. Dyserythropoiesis and myelodysplasia in thiamine-responsive megaloblastic anemia syndrome. *Clin Case Rep.* 2020; 8 (6): 991–4. DOI: 10.1002/ccr3.2791. PMID: 32577249; PMCID: PMC7303871.

## References

1. Sako S, Tsunogai T, Oishi K. Thiamine-responsive megaloblastic anemia syndrome. 2003 Oct 24 [updated 2022 Jul 28]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean L JH, Gripp KW, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. PMID: 20301459.
2. Meire FM, Van Genderen MM, Lemmens K, Ens-Dokkum MH. Thiamine-responsive megaloblastic anemia syndrome (TRMA) with cone-rod dystrophy. *Ophthalmic Genet.* 2000; 21 (4): 243–50. PMID: 11135496.
3. Di Candia F, Di Iorio V, Tinto N, Bonfanti R, Iovino C, Rosanio FM, et al. An Italian case series' description of thiamine responsive megaloblastic anemia syndrome: importance of early diagnosis and treatment. *Ital J Pediatr.* 2023; 49 (1): 158. DOI: 10.1186/s13052-023-01553-1. PMID: 38037112; PMCID: PMC10691017.
4. Bay A, Keskin M, Hizli S, Uygun H, Dai A, Gumruk F. Thiamine-responsive megaloblastic anemia syndrome. *Int J Hematol.* 2010; 92 (3): 524–6. DOI: 10.1007/s12185-010-0681-y. Epub 2010 Sep 11. PMID: 20835854.
5. Abboud MR, Alexander D, Najjar SS. Diabetes mellitus, thiamine-dependent megaloblastic anemia, and sensorineural deafness associated with deficient alpha-ketoglutarate dehydrogenase activity. *J Pediatr.* 1985; 107 (4): 537–41. DOI: 10.1016/s0022-3476(85)80011-1. PMID: 4045602.
6. Subramanian VS, Subramanya SB, Said HM. Relative contribution of THTR-1 and THTR-2 in thiamin uptake by pancreatic acinar cells: studies utilizing Slc19a2 and Slc19a3 knockout mouse models. *Am J Physiol Gastrointest Liver Physiol.* 2012; 302 (5): G572–8. DOI: 10.1152/ajpgi.00484.2011. Epub 2011 Dec 22. PMID: 22194418; PMCID: PMC3311432.
7. Lua H, Lub H, Vauchera J, Tra C, Vollenweider P, Castioni J. L'anémie mégalo-blastique thiamine dépendante ou syndrome de Rogers: une revue de la littérature. Thiamine-responsive megaloblastic anemia or Rogers syndrome: A literature review. *La Revue de Médecine Interne.* 2019; 40 (1): 20–27.
8. Zhang S, Qiao Y, Wang Z, Zhuang J, Sun Y, Shang X, et al. Identification of novel compound heterozygous variants in SLC19A2 and the genotype-phenotype associations in thiamine-responsive megaloblastic anemia. *Clin Chim Acta.* 2021; 516: 157–68. DOI: 10.1016/j.cca.2021.01.025. Epub 2021 Feb 9. PMID: 33571483.
9. Viana MB, Carvalho RI. Thiamine-responsive megaloblastic anemia, sensorineural deafness, and diabetes mellitus: A new syndrome? *J Pediatr.* 1978; 93 (2): 235–8. DOI: 10.1016/s0022-3476(78)80503-4. PMID: 671156.
10. Faraji-Goodarzi M, Tarhani F, Taei N. Dyserythropoiesis and myelodysplasia in thiamine-responsive megaloblastic anemia syndrome. *Clin Case Rep.* 2020; 8 (6): 991–4. DOI: 10.1002/ccr3.2791. PMID: 32577249; PMCID: PMC7303871.