

Increment de l'activitat de l'Adenosinadesaminasa -ADA-: una activitat molt elevada de l'ADA és una causa extremadament rara d'anèmia hemolítica congènita no esferocítica. Els defectes d'aquest enzim es transmeten amb caràcter autosòmic dominant. En cas contrari, un dèficit hereditari recessiu de ADA és causa d'una immunodeficiència severa (SCID) sense anèmia.

¿Quina és la causa de la malaltia i quina és la seva freqüència?

És una malaltia genètica. És el resultat de mutacions en el gen ADA que codifica la síntesi de l'enzim ADA. Aquestes mutacions augmenten l'activitat de l'ADA en el glòbul vermell. S'ha descrit la malaltia en només quatre famílies no relacionades entre si.

¿Quins són els símptomes més freqüents si tinc la malaltia?

En alguns pacients amb augment en l'activitat de ADA s'observa anèmia associada amb debilitat muscular o contracció muscular després de l'exercici.

¿Quin tractament he de fer si tinc la malaltia?

Teràpia de suport com transfusions de sang en cas d'anèmia severa. En alguns pacients l'extirpació quirúrgica de la melsa o esplenectomia pot millorar l'anèmia depenent de la situació clínica del pacient.

¿Quin és el risc de transmissió de la malaltia als meus fills?

Si un membre de la parella té mutat el gen per l'enzim ADA existeix el 50% de probabilitats de tenir un fill afectat per la malaltia en cada embaràs i un 50% de probabilitats de tenir un fill sa en cada embaràs. Es recomana sol·licitar assessorament genètic per obtenir una explicació completa.