

Anemia Diseritropoietica Congenita di tipo III (CDAIII)

La CDAIII è molto rara ed è stata principalmente osservata in poche famiglie al mondo.

Cosa causa la malattia e quanto è comune?

È una malattia genetica presente in due grandi famiglie, in California e Svezia del Nord.

Quali sono i sintomi più frequenti se ho la malattia?

Sono prodotti globuli rossi meno del normale e, in molti casi, anche la durata di vita dei globuli rossi, che normalmente è di circa 110 giorni, è ridotta. Tutto ciò esita in un'anemia di grado moderato-lieve. Altri sintomi possono essere il colorito giallo negli occhi e, a volte, della pelle. La milza può aumentare di volume, anche se tale aumento resta senza sintomi. Altri possibili conseguenze sono ulcere o focolai di eritropoiesi extramidollare lungo la spina dorsale, visibili tramite radiografia del torace, che possono causare difficoltà alla diagnosi. Due condizioni patologiche possono essere associate alla malattia: (1) alterazioni neoplastiche del sistema linfo-plasmacellulare; (2) talvolta la retina mostra striature "angioidi" che possono compromettere il campo visivo.

Che trattamento devo seguire se ho la malattia?

Di solito non è necessario un trattamento particolare. Il paziente deve essere seguito da uno specialista di medicina interna o di pediatria ad opportuni intervalli, e anche da un oculista.

Qual è il rischio di trasmettere la malattia ai miei figli?

Dal momento che la malattia diventa manifesta anche se uno solo dei due geni è colpito, il 50% dei figli eredita la malattia e la propensione ad avere i sintomi sopra descritti.

Altri tipi di anemie diseritropoietiche congenite.

Cosa causa la malattia e quanto è comune?

Si tratta di malattie genetiche con singole famiglie affette in diversi paesi del mondo.

Quali sono i sintomi più frequenti se ho la malattia?

Sono prodotti globuli rossi meno del normale e, in molti casi, anche la durata di vita dei globuli rossi, che normalmente è di circa 110 giorni, è ridotta. Tutto ciò esita in un'anemia di grado variabile, con frequente compromissione dell'attività fisica. Nei casi gravi sono necessarie trasfusioni regolari. Altri sintomi possono essere il colorito giallo negli occhi e, a volte, della pelle. La milza può aumentare di volume. Altri possibili conseguenze sono ulcere o focolai di eritropoiesi extramidollare lungo la spina dorsale, visibili tramite radiografia del torace, che possono causare difficoltà alla diagnosi.

Che trattamento devo seguire se ho la malattia?

Sfortunatamente non ci sono trattamenti standard conosciuti. Nel caso di aumento di dimensioni della milza può essere presa in considerazione la sua asportazione. La decisione dovrebbe essere presa da specialisti ed in collaborazione con centri esperti. Il paziente deve essere visto da uno specialista di medicina interna o di pediatria ad opportuni intervalli.

Qual è il rischio di trasmettere la malattia ai miei figli?

Se la malattia è ereditata con modalità autosomica recessiva, il rischio di ricorrenza dopo un primo figlio affetto è del 25%. La consulenza genetica è fortemente raccomandata per i genitori con un figlio affetto.