

**Anemia Diseritropoyética Congénita tipo II (CDA II)** es un desorden en la producción de los glóbulos rojos, particularmente en la producción de los eritroblastos, células precursoras de los glóbulos rojos.

### ¿Cuál es la causa de la enfermedad y cuál es su frecuencia?

Es una enfermedad genética. Es el resultado de mutaciones en un gen que regula la proliferación, maduración y división de los eritroblastos. Se trata de una enfermedad muy poco frecuente aunque se conoce en la mayoría de las regiones del mundo. A causa de su rareza, es una enfermedad que suele diagnosticarse tardíamente, y aunque los niños están afectados no suelen ser correctamente diagnosticados hasta la etapa adulta.

### ¿Cuáles son los síntomas más frecuentes si tengo la enfermedad?

La producción de glóbulos rojos es menor, y en algunos casos la vida media de los glóbulos rojos, que normalmente es de 110 días, también se ve reducida. Esto tiene como consecuencia la aparición de anemia de intensidad variable. En los casos de anemia grave puede existir requerimiento de transfusiones de sangre en la infancia. En la mayoría de casos, la anemia se vuelve menos severa en la adolescencia o en la etapa adulta, y las transfusiones periódicas tras la infancia son raramente necesarias.

La mayoría de los individuos afectados cursan con anemia crónica moderada que no reduce la esperanza de vida del individuo pero puede producir una reducción en la capacidad de esfuerzo. En algunos pacientes la calidad de vida y la capacidad funcional se ven reducidas con la edad, sobre todo cuando la función pulmonar o cardíaca está reducida. Otros síntomas más frecuentes son la palidez de la mucosa del ojo y a veces de la piel, y el agrandamiento del bazo, aunque se mantenga asintomático. Otras posibles consecuencias son la aparición de úlceras en las piernas o una importante eritropoyesis extra medular en la columna vertebral, visible en las radiografías de tórax que puede dificultar el diagnóstico.

En casi todos los pacientes afectados se observa un aumento en la absorción del hierro lo que conlleva a un aumento del hierro de depósito (hemosiderosis), pudiendo verse afectados órganos como el hígado y el corazón. Por este motivo se hace necesario un control del metabolismo del hierro periódicamente, normalmente de manera anual.

### ¿Qué tratamiento debo seguir si tengo la enfermedad?

En muchos casos no se requiere de ningún tratamiento específico, excepto en los casos graves que necesitan transfusiones regulares o en aquellos en los que la capacidad física o la calidad de vida se encuentre reducida. Hasta el momento, ningún medicamento ha probado ser realmente eficaz. La única posibilidad de mejorar la clínica de la enfermedad es la extracción quirúrgica del bazo de gran tamaño en los casos graves. Sin embargo, debido a que el bazo presenta funciones relevantes para la inmunidad, la decisión de si esta operación es beneficiosa debe ser tomada por el pediatra o el médico internista con experiencia en el campo. El paciente además debe tomar ciertas medidas de precaución para evitar el riesgo de infecciones bacterianas graves. Por lo que todos los pacientes sin la función del bazo deben ser conscientes de los riesgos y se recomienda disponer de una tarjeta de alerta médica para informar al médico sobre los riesgos de infecciones las cuales requieren de un tratamiento antibiótico inmediato. Además, durante toda la vida será necesario realizar un control del metabolismo del hierro periódicamente, normalmente de manera anual.

### ¿Cuál es el riesgo de transmisión de la enfermedad a mis hijos?

Dos personas que son portadoras de un único gen tienen un 25 % de probabilidad de tener un hijo afectado por la enfermedad en cada embarazo. El 50% de probabilidad de tener un hijo que sea portador sano, es decir que no desarrolle clínicamente la enfermedad, y un 25% de probabilidad de tener un hijo sano, es decir que no tenga la enfermedad ni que sea portador. Se recomienda que solicite asesoramiento genético para obtener una explicación completa.