

Augmentation d'activité en adénosine déaminase -ADA-: un taux très élevé en ADA (20 à 30 fois) est une cause très rare d'anémie hémolytique non sphérocytaire. Cette anomalie enzymatique est transmise sous le mode autosomique dominant. Au contraire, un déficit en ADA transmis sous le mode autosomique récessif, est une cause d'immunodéficience combinée sévère (SCID) sans anémie.

Quelle est l'origine de cette maladie et est-elle fréquente ?

C'est une maladie génétique. Elle est liée à des mutations dans le gène de l'ADA qui code pour l'enzyme ADA. Ces mutations conduisent à une augmentation d'activité de l'ADA dans les globules rouges. Cette maladie, rare, a été décrite dans quatre familles non apparentées.

Quels sont les symptômes les plus fréquents si je suis atteint de cette maladie?

Les patients présentent une anémie. Certains présentent également une faiblesse musculaire ou des crampes musculaires lors de l'exercice.

Quel traitement dois-je suivre si je suis atteint de cette maladie?

En cas d'anémie sévère, des traitements de type transfusion de globules rouges peuvent être requis. Dans d'autres cas, une ablation de la rate (splénectomie) permet d'améliorer l'anémie et ainsi de diminuer les symptômes.

Quel est le risque de transmettre cette maladie à mes enfants?

Si un des membres du couple a un gène ADA muté, à chaque grossesse, il y aura 50% de risque d'avoir un enfant atteint par cette maladie et 50% de chance d'avoir un enfant non atteint. Afin d'obtenir une explication détaillée, il est utile de demander un conseil génétique auprès d'un généticien.