

Incremento de la actividad de la Adenosina deaminasa -ADA-: una actividad muy elevada de la ADA es una causa extremadamente rara de anemia hemolítica congénita no esferocítica. Los defectos de esta enzima se transmiten con carácter autosómico dominante. De lo contrario, un déficit hereditario recesivo de ADA es causa de una inmunodeficiencia severa (SCID) sin anemia.

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

Es una enfermedad genética. Es el resultado de mutaciones en el gen ADA que codifica la síntesis de la enzima ADA. Estas mutaciones aumentan la actividad de la ADA en el glóbulo rojo. Se ha descrito la enfermedad en solo 4 familias no relacionadas entre sí.

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

En algunos pacientes con aumento en la actividad de ADA se observa anemia asociada con debilidad muscular o contracción muscular después del ejercicio.

¿Qué tratamiento debo seguir si tengo la enfermedad?

Terapia de soporte como transfusiones de sangre en caso de anemia severa. En algunos pacientes la extirpación quirúrgica del bazo o esplenectomía puede mejorar la anemia dependiendo de la situación clínica del paciente.

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

Si un miembro de la pareja tiene mutado el gen para la enzima ADA existe el 50% de probabilidad de tener un niño afectado por la enfermedad en cada embarazo y un 50% de probabilidad de tener un niño sano en cada embarazo. Se recomienda que solicite asesoramiento genético para obtener una explicación completa.