

Altres tipus de Anèmies Diseritropoètiques Congènites

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

És una malaltia genètica, amb una família afectada en diversos països del món.

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

La producció de glòbuls vermells és menor, i en alguns casos, fins i tot, disminueix la seva vida mitjana, que normalment és de 110 dies en circulació. Cursa amb una anèmia d'intensitat variable i freqüentment amb reducció de la capacitat física. Els individus més greus poden requerir transfusions de sang. Altres símptomes més freqüents són la pal·lidesa de la mucosa de l'ull i a vegades de la pell, i l'engrandiment de la melsa, encara que es mantingui asimptomàtica. Altres possibles conseqüències són l'aparició de úlceres a les cames o una important eritropoesi extramedul·lar en la columna vertebral, visible en les radiografies de tòrax i que pot dificultar el diagnòstic.

¿Quin tractament he de fer si tinc la malaltia?

Malauradament no hi ha un tractament específic. L'extirpació de la melsa s'ha de considerar en cas d'engrandiment de la mateixa. La decisió ha de ser considerada pel metge junt amb un centre especialitzat. El pacient ha d'estar, periòdicament, sota la supervisió de professionals, metges especialistes en pediatria i medicina interna amb experiència en anèmies rares.

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

Dues persones que són portadores d'un únic gen tenen un 25% de probabilitats de tenir un fill afectat per la malaltia en cada embaràs. El 50% de probabilitats de tenir un fill que sigui portador, és a dir, que no desenvolupi clínicament la malaltia, i un 25% de probabilitats de tenir un fill sa, és a dir, que no tingui la malaltia ni que sigui portador. Es recomana sol·licitar assessorament genètic per obtenir una explicació completa.