

Anèmia diseritropoètica congènita tipus I (CDA I) és un desordre en la producció dels glòbuls vermells, particularment en la producció dels eritroblasts, cèl·lules precursors dels glòbuls vermells.

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

És una malaltia genètica resultant de mutacions en el gen o els gens que regulen la proliferació i maduració d'eritroblasts. Es tracta d'una malaltia molt poc freqüent encara que es coneguda en la majoria de regions 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. La majoria dels individus afectats cursen amb una anèmia crònica moderada o severa, que no redueix l'esperança de vida de l'individu però pot produir una reducció en la seva capacitat d'esforç. En alguns pacients la qualitat de vida i la capacitat funcional es veuen reduïdes amb l'edat, sobretot quan la funció pulmonar o cardíaca es troba reduïda. 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 eritropoiesi extramedul·lar en la columna vertebral, visible en les radiografies de tòrax i que pot dificultar el diagnòstic. A causa de la seva raresa, és una malaltia que normalment es diagnostica de manera tardana, i encara que els nens estiguin afectats no solen ser correctament diagnosticats fins a l'etapa adulta.

En gairebé tots els pacients afectats s'observa un augment en relació a l'absorció del ferro, que comporta un augment del ferro de dipòsit (hemosiderosi), podent afectar òrgans com el fetge i el cor. Per aquest motiu i periòdicament, es fa necessari un control del metabolisme del ferro, normalment de manera anual.

¿Quin tractament he de fer si tinc la malaltia?

En els casos en que hi ha requeriment de transfusions de sang periòdiques o quan la capacitat física o la qualitat de vida es troben disminuïdes, el tractament amb interferó alfa, hormona ja existent a l'organisme, pot normalitzar el nombre de cèl·lules sanguínies. Aquesta teràpia millora els símptomes i evita l'excessiva absorció de ferro.

En els casos indicats, aquest tractament ha de ser administrat durant llargs períodes de temps, fins i tot durant tota la vida, amb una freqüència de punció d'una o dues vegades per setmana i sota la supervisió de professionals, metges especialistes en pediatria i medicina interna amb experiència en el tractament de les anèmies cròniques.

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

Dues persones que són portadores d'un únic gen mutat 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 sa, 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.