

**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.