

L'Anemia Diseritropoietica di I tipo (CDAI) è un disordine della produzione delle cellule del sangue ed in particolare degli eritroblasti, i precursori dei globuli rossi.

Qual è la causa della malattia e quanto è comune?

È una malattia genetica dovuta a mutazioni di geni che regolano la proliferazione e la maturazione degli eritroblasti. La malattia è molto rara ed è conosciuta in molte zone del mondo. A causa della sua rarità, la diagnosi esatta viene spesso posta tardivamente e, nonostante ne siano affetti molti infanti e bambini, effettuata non prima dell'età adulta.

Quali sono i sintomi più frequenti se ho la malattia?

Sono prodotti globuli rossi meno del normale e, in molti casi, anche la durata di vita dei globuli rossi, che normalmente è di circa 110 giorni, è ridotta. Tutto ciò esita in un'anemia di grado variabile. Nelle forme gravi l'anemia può essere sufficientemente severa da richiedere regolari trasfusioni di sangue durante l'infanzia. Nella maggior parte dei casi, l'anemia diventa meno grave nell'adolescenza o nell'età adulta, e la necessità di trasfusioni oltre l'infanzia diventa molto rara.

Quasi tutte le persone colpite hanno una moderata anemia cronica che non pregiudica l'aspettativa di vita ma può ridurre la capacità di esercizio. In alcuni pazienti la qualità della vita e le capacità funzionali risultano ridotte in età avanzata ed in particolare quando le funzioni del cuore o dei polmoni sono compromesse. Altri sintomi possono essere il colorito giallo negli occhi e, a volte, della pelle. La milza può aumentare di volume, anche se tale aumento resta senza sintomi. Altri possibili conseguenze sono ulcere o focolai di eritropoiesi extramidollare lungo la spina dorsale, visibili tramite radiografia del torace, che possono causare difficoltà alla diagnosi.

In quasi tutti i pazienti affetti si assiste, con il passare degli anni, ad un incremento dell'assorbimento di ferro derivante dalla normale alimentazione. Ciò si traduce in un sovraccarico di ferro, che resta per lungo tempo senza conseguenze, ma che a lungo può danneggiare organi interni come il fegato o il cuore. Pertanto, è necessario un controllo del metabolismo del ferro per tutta la vita, ad intervalli annuali.

Quale trattamento devo seguire se ho la malattia?

Nei casi gravi che richiedono regolari trasfusioni di sangue, o quando le abilità fisiche e la qualità della vita sono compromesse, il trattamento con Interferone alfa, un ormone presente nel nostro organismo, può normalizzare il numero di cellule del sangue. Tale terapia migliora i sintomi e previene l'assorbimento eccessivo di ferro. Qualora indicato, questo trattamento può essere protratto per molto tempo, anche a vita, con iniezioni settimanali o bisettimanali. Questo tipo di terapia deve essere controllata da specialisti in pediatria o in medicina interna che abbiano esperienza con il trattamento delle anemie croniche.

Qual è il rischio di trasmettere la malattia ai miei figli?

Dal momento che la malattia si manifesta solo se entrambi i geni sono mutati, generalmente è presente solo in una generazione. Per questo motivo i fratelli possono esserne affetti ma i genitori e i figli sono solitamente sani.