

Anemia Diseritropoietica Congenita di tipo II (CDA II)

Quali sono le cause della malattia e quanto è comune?

Si tratta di una malattia genetica legata a mutazioni di un gene che regola la proliferazione, la maturazione e la divisione degli eritroblasti. La malattia è rara ma è nota 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?

In molti casi non è richiesta una terapia specifica. Il trattamento deve essere effettuato nei casi gravi in cui sono necessarie trasfusioni regolari, o laddove la capacità fisica e la qualità della vita sono compromesse. Non esistono farmaci efficaci. Il trattamento con eritropoietina, che stimola la produzione di globuli rossi in condizioni normali e in alcuni altri tipi di anemia, non è utile e il suo uso non è raccomandato, a causa di potenziali reazioni avverse.

Nei casi più gravi, l'unica possibilità di miglioramento della condizione consiste nella rimozione della milza ingrandita. Tuttavia, poiché la milza ha delle funzioni rilevanti per l'immunità, la valutazione se tale intervento sia di reale beneficio dovrebbe essere fatta da specialisti in pediatria o in medicina interna con particolare esperienza nel settore. Il paziente senza una milza funzionale dovrà adottare misure volte a ridurre al minimo il rischio di una grave infezione batterica. Tutti i pazienti dovrebbero altresì essere istruiti sui rischi derivanti dall'assenza della milza e dovrebbero portare sempre con sé una carta di allerta che informi i medici riguardo il rischio di infezioni che hanno bisogno di immediato trattamento antibiotico. L'asportazione della milza non modifica la tendenza al sovraccarico di ferro.

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.