

**A anemia diseritropoiética congénita tipo I (CDA I)** é uma doença que afecta a produção de células do sangue, sobretudo os eritroblastos, que são os progenitores dos glóbulos vermelhos.

### O que causa a anemia diseritropoiética congénita tipo I e qual a sua frequência?

É uma doença genética associada a uma mutação no(s) gene(s) que regula(m) a proliferação e maturação dos eritroblastos. É uma doença muito rara, conhecida em várias regiões do globo. Devido à sua raridade e apesar das crianças apresentarem sintomas, o diagnóstico correcto é feito tardiamente, na maior parte dos casos, já na idade adulta.

### Quais são os principais sintomas da anemia diseritropoiética congénita tipo I?

Apenas é produzida uma pequena quantidade de glóbulos vermelhos normais e, em alguns casos, a semi-vida destas células, que normalmente é de 110 dias, também está reduzida. Estes factores contribuem para que haja anemia, cuja severidade é heterogénea.

Nas formas com anemia severa, os doentes podem necessitar de transfusões regulares de glóbulos vermelhos na infância. Na maioria destes casos, à medida que os doentes vão entrando na adolescência e na idade adulta, a anemia vai sendo menos severa e as transfusões deixam de ser necessárias.

Quase todos os indivíduos afectados tem uma anemia crónica moderada, que não diminui a esperança média de vida, mas pode afectar a actividade física. Em alguns doentes, a qualidade de vida e a capacidade funcional, vão diminuindo à medida que vão envelhecendo, sobretudo quando as funções cardíaca e pulmonar são afectadas. Outro sintoma frequentemente associado à doença é a coloração amarela dos olhos e, por vezes, da pele. O baço vai aumentando, mas muitas vezes sem sintomatologia associada. Outras complicações possíveis são as úlceras de perna e o aparecimento, na coluna vertebral, de massas de tecido eritropoiético extramedular, que são visíveis no Rx do tórax e que colocam problemas de diagnóstico.

Na maioria dos doentes há um aumento da absorção do ferro, que se acumula progressivamente e vai lesando diversos órgãos, como o fígado ou o coração. É imprescindível um controlo regular dos níveis de ferro no organismo.

### Qual o tratamento indicado para a anemia diseritropoiética congénita tipo I?

Nos casos severos que requerem transfusões de glóbulos vermelhos regulares, ou quando a qualidade de vida e a capacidade física estão afectadas, o tratamento com Interferão alfa, uma hormona normal no organismo, pode normalizar a produção de glóbulos vermelhos. Este facto reduz a sintomatologia e reduz a absorção do ferro. Se indicado, este tratamento pode ser usado durante um longo período de tempo, com injecções semanais ou bi-semanais. Este tratamento tem de ser controlado num Serviço de Hematologia.

### Qual é o risco de transmitir a anemia diseritropoiética congénita tipo I aos descendentes?

Uma vez que a doença só se manifesta quando dois genes estão afectados, em geral, aparece apenas numa geração. Os irmãos também podem ter a doença, mas os pais e os filhos são geralmente saudáveis.