

## Anemia diseritropoiética congénita tipo II (CDA II)

### O que causa a Anemia diseritropoiética congénita tipo II e qual a sua frequência?

É uma doença genética associada a uma mutação no gene que regula a proliferação, maturação e divisão 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 II?

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 II?

Em muitos casos, não é necessário nenhum tratamento em específico. O tratamento deve ser instaurado nos casos em que são necessárias transfusões regulares, ou nos casos em que a qualidade de vida e capacidade de realização das actividades da vida diárias estão comprometidas. Nenhum fármaco é eficaz. A eritropoietina, hormona que estimula a produção de glóbulos vermelhos em indivíduos saudáveis (usada ilegalmente como doping) e em alguns tipos de anemia, não é útil nesta doença e o seu uso não é recomendado, devido aos efeitos secundários.

A única possibilidade de melhorar a anemia, nos casos severos, é a remoção cirúrgica do baço. Não obstante, uma vez que o baço tem funções imunitárias importantes, a decisão da sua remoção deve ser ponderada por um especialista em Hematologia. Devem ser tomadas medidas para minimizar o risco de infecção bacteriana e, todos os doentes sem baço funcional devem estar conscientes dos riscos e trazer consigo um cartão que alerte os médicos para a necessidade de iniciarem tratamento antibiótico de imediato caso haja suspeita de infecção. Nestes doentes a remoção cirúrgica do baço não impede a sobrecarga de ferro.

### Qual é o risco de transmitir a Anemia diseritropoiética congénita tipo II 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.