

Anemia Diseritropoyética Congénita tipo I (CDA I) es un desorden en la producción de los glóbulos rojos, particularmente en la producción de los eritroblastos, células precursoras de los glóbulos rojos.

¿Cuál es la causa de la enfermedad y cuál es su frecuencia?

Es una enfermedad genética. Es el resultado de mutaciones en el gen o los genes que regulan la proliferación y maduración de eritroblastos. Se trata de una enfermedad muy poco frecuente aunque se conoce en la mayoría de las regiones del mundo.

¿Cuáles son los síntomas más frecuentes si tengo la enfermedad?

La producción de glóbulos rojos es menor, y en algunos casos la vida media de los glóbulos rojos, que normalmente es de 110 días, también se ve reducida. Esto tiene como consecuencia la aparición de anemia de intensidad variable. La mayoría de los individuos afectados cursan con anemia crónica moderada que no reduce la esperanza de vida del individuo pero puede producir una reducción en la capacidad de esfuerzo. En algunos pacientes la calidad de vida y la capacidad funcional se ven reducidas con la edad, sobre todo cuando la función pulmonar o cardíaca está reducida. Otros síntomas más frecuentes son la palidez de la mucosa del ojo y a veces de la piel, y el agrandamiento del bazo, aunque se mantenga asintomático. Otras posibles consecuencias son la aparición de úlceras en las piernas o una importante eritropoyesis extra medular en la columna vertebral, visible en las radiografías de tórax que puede dificultar el diagnóstico. A causa de su rareza, es una enfermedad que suele diagnosticarse tardíamente, y aunque los niños están afectados no suelen ser correctamente diagnosticados hasta la etapa adulta. En casi todos los pacientes afectados se observa un aumento en la absorción del hierro lo que conlleva a un aumento del hierro de depósito (hemosiderosis), pudiendo verse afectados órganos como el hígado y el corazón. Por este motivo se hace necesario un control del metabolismo del hierro periódicamente, normalmente de manera anual.

¿Qué tratamiento debo seguir si tengo la enfermedad?

En los casos de anemia grave puede existir requerimiento de transfusiones de sangre en la infancia. En la mayoría de casos, la anemia se vuelve menos severa en la adolescencia o en la etapa adulta, y las transfusiones periódicas tras la infancia son raramente necesarias. En los casos en los que se requiera transfusiones periódicas o cuando la capacidad física o la calidad de vida se encuentran disminuidas, el tratamiento con interferón alfa, hormona ya existente del organismo, puede normalizar el número de células sanguíneas. Esta terapia además de mejorar los síntomas, previene la excesiva absorción de hierro. En los casos indicados, este tratamiento debe ser administrado durante largos periodos, incluso durante toda la vida, con una frecuencia de una inyección una o dos veces por semana y bajo la supervisión de profesionales médicos especialistas en pediatría o medicina interna con experiencia en el tratamiento de anemias crónicas.

¿Cuál es el riesgo de transmisión de la enfermedad a mis hijos?

Dos personas que son portadoras de un único gen mutado tienen un 25 % de probabilidad de tener un hijo afectado por la enfermedad en cada embarazo. El 50% de probabilidad de tener un hijo que sea portador sano, es decir que no desarrolle clínicamente la enfermedad, y un 25% de probabilidad de tener un hijo sano, es decir que no tenga la enfermedad ni que sea portador. Se recomienda que solicite asesoramiento genético para obtener una explicación completa.