

Anemias Diseritropoyéticas Congénitas tipo III (CDA III) es a enfermedad muy poco frecuente la cual ha sido observada en unas pocas familias en el mundo.

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

Es una enfermedad genética que se ha descrito en dos grandes familias en el norte de Suecia y en California.

¿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. Cursa con una anemia de intensidad débil o moderada. 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.

¿Qué tratamiento debo seguir si tengo la enfermedad?

Normalmente no es necesario ningún tratamiento específico. El paciente debería estar con supervisión de profesionales médicos especialistas en pediatría y medicina interna regularmente y con control oftalmológico por si se desarrolla alguna alteración en la visión.

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

Si un miembro de la pareja tiene mutado el gen existe el 50% de probabilidad de tener un niño afectado por la enfermedad en cada embarazo y un 50% de probabilidad de tener un niño sano en cada embarazo. Se recomienda que solicite asesoramiento genético para obtener una explicación completa.