

Anèmies Diseritropoètiques Congènites tipus II (CDA II) és un desordre en la producció dels glòbuls vermells, particularment en la producció dels eritroblasts, cèl·lules precursors dels glòbuls vermells.

¿Quina és la causa de la malaltia i quina és la seva freqüència?

És una malaltia genètica. És el resultat de mutacions en un gen regula la proliferació, maduració i divisió dels d'eritroblasts. Es tracta d'una malaltia molt poc freqüent encara que es coneguda en la majoria de regions del món.

A causa de la seva raresa, és una malaltia que normalment es diagnostica de manera tardana, i encara que els nens estiguin afectats no solen ser correctament diagnosticats fins a l'etapa adulta.

¿Quins són els símptomes més freqüents si tinc la malaltia?

La producció de glòbuls vermells és menor, i en alguns casos, fins i tot, disminueix la seva vida mitjana, que normalment és de 110 dies en circulació. Té com a conseqüència l'aparició d'una anèmia de intensitat variable. En els casos d'anèmia greu pot existir requeriment de transfusions de sang en la infància. En la majoria de casos l'anèmia es torna menys severa en l'etapa de l'adolescència o en l'etapa adulta, i les transfusions periòdiques després de la infància són rarament necessàries.

a majoria dels individus afectats cursen amb una anèmia crònica moderada o severa, que no redueix l'esperança de vida de l'individu però pot produir una reducció en la seva capacitat d'esforç.

En alguns pacients la qualitat de vida i la capacitat funcional es veuen reduïdes amb l'edat, sobretot quan la funció pulmonar o cardíaca es troba reduïda. Altres símptomes més freqüents són la pal·lidesa de la mucosa de l'ull i a vegades de la pell, i l'engrandiment de la melsa, encara que es mantingui asimptomàtica. Altres possibles conseqüències són l'aparició de úlceres a les cames o una important eritropoesi extramedul·lar en la columna vertebral, visible en les radiografies de tòrax i que pot dificultar el diagnòstic.

En gairebé tots els pacients afectats s'observa un augment en l'absorció del ferro que comporta un augment del ferro de dipòsit (hemosiderosi), podent afectar òrgans com el fetge i el cor. Per aquest motiu es necessari un control del metabolisme del ferro periòdicament, normalment de manera anual.

¿Quin tractament he de fer si tinc la malaltia?

En molts casos no es requereix cap tractament específic, exceptuant en els casos greus que necessiten transfusions regulars o en aquells en que la capacitat física i la qualitat de vida es troba reduïda. Fins al moment, cap medicament està provat com realment eficaç. La única possibilitat de millorar la clínica de la malaltia és la extracció quirúrgica de la melsa de gran mida en els casos greus. No obstant, degut a que la melsa presenta funcions rellevants per la immunitat, la decisió de si aquesta operació és beneficiosa l'ha de prendre el pediatra o el metge internista amb experiència en el camp de les anèmies rares. A més a més, el pacient ha de prendre certes mesures de precaució per evitar el risc d'infeccions bacterianes greus. Tot els pacients sense funció de la melsa han de ser conscients dels riscos i es recomana disposar d'una targeta d'alerta mèdica per informar al metge sobre els riscos d'infecció els quals requereixen d'un tractament immediat amb antibiòtic. A més, durant tota la vida, serà necessari realitzar un control periòdic del metabolisme del ferro, normalment anualment.

¿Quin és el risc de transmissió de la malaltia als meus fills?

Dues persones que són portadores d'un únic gen tenen un 25% de probabilitats de tenir un fill afectat per la malaltia en cada embaràs. El 50% de probabilitats de tenir un fill que sigui portador, és a dir, que no desenvolupi clínicament la malaltia, i un 25% de probabilitats de tenir un fill sa, és a dir, que no tingui la malaltia ni que sigui portador. Es recomana sol·licitar assessorament genètic per obtenir una explicació completa.