

Anèmies Diseritropoètiques Congènites tipus III (CDA III) és una malaltia molt poc freqüent, la qual ha estat observada en molt poques famílies en el món.

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

És una malaltia genètica que s'ha descrit en dues grans famílies al nord de Suècia i a Califòrnia.

¿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. Cursa amb una anèmia de baixa o moderada intensitat. 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.

¿Quin tractament he de fer si tinc la malaltia?

Normalment no és necessari cap tractament específic. El pacient hauria d'estar sota la supervisió de professionals, metges especialistes en pediatria i medicina interna, i regularment sota control oftalmològic per si es desenvolupa alguna alteració en la visió.

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

Si un membre de la parella té mutat el gen existeix el 50% de probabilitats de tenir un fill afectat per la malaltia en cada embaràs i un 50% de probabilitats de tenir un fill sa en cada embaràs. Es recomana sol·licitar assessorament genètic per obtenir una explicació completa.