

---

## Autres types de dysérythropoïèses congénitales (anémies dysérythropoïétiques congénitales)

### Quelle est l'origine de cette maladie et est-elle fréquente ?

C'est une maladie génétique. Chaque type a été décrit dans une seule famille.

### Quels sont les symptômes les plus fréquents si je suis atteint de cette maladie?

La production des globules rouges est réduite et leur durée de vie est souvent raccourcie (moins de 120 jours). Ceci provoque l'apparition d'une anémie de sévérité variable. Les autres symptômes sont une coloration jaune des yeux et parfois de la peau (ictère). La rate augmente de volume mais le patient ne s'en rend pas compte. Les autres symptômes possibles sont les ulcères de jambe.

### Quel traitement dois-je suivre si je suis atteint de cette maladie?

Malheureusement, aucun traitement n'est actuellement disponible. La seule possibilité pour atténuer les symptômes peut être une ablation de la rate. Néanmoins la décision de cette opération ne peut être prise que par des spécialistes, car la rate est un organe très important, en particulier pour filtrer et éliminer les bactéries. Le patient doit être suivi de manière régulière par un spécialiste.

### Quel est le risque de transmettre cette maladie à mes enfants?

Si les deux membres d'un couple ont un gène muté, à chaque grossesse, il y aura 25% de risque d'avoir un enfant atteint par cette maladie, 50% de risque d'avoir un enfant porteur sain comme ses parents, et 25% de chance d'avoir un enfant non atteint. Afin d'obtenir une explication détaillée, il est utile de demander un conseil génétique auprès d'un généticien.