

La dysérythropoïèse congénitale de type I (CDA I) résulte d'un trouble de la production des globules rouges, particulièrement de la production des érythroblastes qui sont les cellules précurseurs des globules rouges.

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

C'est une maladie génétique. Elle est liée à une mutation d'un gène qui régule la prolifération et la maturation des érythroblastes. Cette maladie est rare et est retrouvée dans de nombreuses régions du monde. Du fait de sa rareté, même si les enfants sont symptomatiques, le diagnostic est souvent posé tardivement c'est-à-dire à l'âge adulte.

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

La production de globules rouges est réduite et leur durée de vie est souvent raccourcie (moins de 120 jours). Ceci provoque une anémie de sévérité variable. Dans des formes sévères, l'anémie doit être corrigée régulièrement par des transfusions durant l'enfance. La plupart des individus atteints par cette maladie souffrent d'une anémie modérée et chronique ; ceci ne diminue pas leur espérance de vie, mais peut affecter leur résistance à l'exercice physique. En vieillissant, certains patients souffriront d'une baisse de qualité de vie liée à une défaillance pulmonaire et cardiaque. 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. Tous les patients souffrent d'un excès de fer ce qui aura comme conséquence d'abîmer leur foie et leur cœur.

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

En cas d'anémie sévère, des traitements de type transfusion de globules rouges peuvent être requis. Dans la plupart des cas, l'anémie devient moins sévère durant l'adolescence et l'âge adulte et les transfusions régulières sont rarement nécessaires.

Si la qualité de vie ainsi que la résistance à l'effort physique sont nettement diminués, d'autres traitements peuvent être nécessaires (ex. Interféron alpha ; une hormone présente normalement dans notre organisme et qui peut normaliser la production des globules rouges). Cela permet d'atténuer les symptômes et de diminuer l'excès en fer. Si c'est indiqué, le traitement devra être administré durant de longues périodes, voire même tout au long de la vie, avec des injections hebdomadaires ou bi-hebdomadaires. Ce type de traitement sera administré et surveillé par un spécialiste.

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

Si les deux membres d'un couple ont un gène CDA I 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.