

La dysérythroïèse congénitale (anémie dysérythroïétique congénitale) de type II (CDA II)

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, la division et la maturation des érythroblastes. Cette maladie est rare et est retrouvée dans de nombreuses régions du monde. A cause 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 des 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?

Dans la plupart des cas, aucun traitement n'est nécessaire. En cas d'anémie sévère ou si la qualité de vie ainsi que la résistance à l'effort physique sont nettement diminués, des traitements de type transfusion de globules rouges peuvent être requis. Jusqu'à présent, aucun autre traitement médicamenteux n'a prouvé son efficacité. La seule possibilité d'atténuer les symptômes peut être l'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. Un patient qui a subi une ablation de la rate devra prendre des traitements visant à éviter une infection et sera averti de ce risque ; il portera sur lui une carte qu'il devra donner à tout médecin qui le prendra en charge.

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

Si les deux membres d'un couple ont un gène CDAII 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.