

Outros tipos de Anemia diseritropoiética congénita

O que causa a Doença e qual a sua frequência?

É uma doença genética, com poucas famílias identificadas.

Quais são os principais sintomas da Doença?

Apenas é produzida uma pequena quantidade de glóbulos vermelhos normais e, em alguns casos, a semi-vida destas células, que normalmente é de 110 dias, também está reduzida. Estes factores contribuem para que haja anemia, cuja severidade é heterogénea e que pode levar a alteração da qualidade de vida e da actividade física diária.

Nas formas com anemia severa, os doentes podem necessitar de transfusões regulares de glóbulos vermelhos. Outro sintoma frequentemente associado à doença é a coloração amarela dos olhos e, por vezes, da pele. O baço vai aumentando, mas muitas vezes sem sintomatologia associada. Outras complicações possíveis são as úlceras de perna e o aparecimento, na coluna vertebral, de massas de tecido eritropoiético extramedular, que são visíveis no Rx do tórax e que colocam problemas de diagnóstico.

Qual o tratamento indicado para a doença?

Infelizmente, não existe um tratamento específico. Pode ser considerada a remoção cirúrgica do baço, se estiver aumentado de tamanho. Esta decisão deve ser tomada por um especialista. São aconselhadas consultas regulares no Hematologista.

Qual é o risco de transmitir a doença aos descendentes?

Dado que a doença se manifesta quando só um dos dois genes está afectado, cada filho tem 50% de probabilidade de herdar a doença e a propensão para desenvolver as complicações acima mencionadas.