

:: Synnynnäinen dyserythropoieettinen anemia

Orpha number: ORPHA85

YHTEENVETO

Ryhmä hematologisia sairauksia, joissa on punasolujen muodostumisen (erythropoieesin) häiriöitä ja punasoluvirheitä, jotka johtavat anemiaan. Tauti puhkeaa yleensä lapsuudessa tai nuorena aikuisena, vaikka joskus siitä voidaan nähdä merkkejä jo vastasyntyneenä. Kaikkien oireisiin kuuluvat vaihtelevantasoinen anemia, ajoittainen keltaisuus sekä pernan ja maksan suurentuminen. Anemian oireina ovat väsymys, imeväisen huono kasvu, päänsärky, huimaus, jalkakramppit, sydämen tiheälyöntisyys ja unettomuus. Erythropoieesi on aina häiriintynyt, mikä näkyy solujen poikkeavuuksina ja liikakasvuna.

Viisi tyyppiä synnynnäistä dyserythropoieettista anemiaa (Congenital dyserythropoietic anemia, CDA) on määritelty: CDA I, CDA II, CDA III, CDA IV ja trombositopeniaan liittynyt CDA.

- CDA I: vuosina 1967 - 2009 Euroopassa raportoitiin 122 potilaista. Heillä on kohtalainen makrosyyttinen anemia, usein suurentunut perna ja joskus myös suurentunut maksa. Keltaisuus on ajoittaista ja noin kolmasosalla potilaista on synnynnäisiä epämuodostumia useimmiten raajoissa, mutta myös sydämessä, munuaisissa tai lonkassa. Pääasiallinen piirre on lisääntyvä raudan ylimäärä, joka voi johtaa elinvaurioihin.
- CDA II: tavallisin tyyppi, vuosina 1967 - 2009 Euroopassa raportoitiin 367 tapausta. Oireina on anemia ja/tai keltaisuus sekä suuri perna, jotka todetaan lapsilla tai nuorilla aikuisilla. Raudan ylimäärä maksassa ja sappikivet ovat tavallisia.
- CDA III: hyvin harvinainen alamuoto, kaikkialta maailmasta on raportoitu 60 tapausta. Sille on tyypillistä lievä hemolyyttinen anemia, johon liittyy alttius verkkokalvon muutoksiin, gammopatioihin ja myeloomaan.
- CDA IV: toistaiseksi on raportoitu vain 4 tapausta. Siinä nähdään perifeerisessä veressä hyvin paljon tumallisia punasoluja.
- Trombositopeniaan liittynyt CDA: tauti on kuvattu 3 perheessä. Sille on tyypillistä epämuotoiset punasolut ja verihiutaleiden vähyys.



Taudin syyt eivät vielä ole täysin selvät. CDA I ja CDA II periytyvät autosomissa peittyvästi ja CDA III sekä CDA IV taas autosomissa vallitsevasti. Trombosytopeniaan liittynyt CDA periytyy X-kromosomisesti. CDA I johtuu mutaatioista *CDAN1* (15q15.2) -geenissä, joka koodaa histonin kaperonin kanssa toimivaa proteiinia tai *C15ORF41* (15q14) -geenissä, joka koodaa mahdollisesti DNA:n kahdentumiseen ja/tai kromatiinin muodostumiseen liittyvää endonukleaasia. Koska joissakin tapauksissa kummastaan geenistä ei löydy mutaatiota, kolmaskin CDA I-tyyppin geeni saattaa olla olemassa. Useimmat CDA II-tapaukset aiheutuvat mutaatioista *SEC23B* (20p11.23) -geenissä, joka koodaa sytokineesille välttämätöntä mitoottista kinesiniä (MKLP1). Loput kaksi tyyppiä johtuvat mutaatioista punasolujen muodostumiseen liittyvissä transkriptiotekijöiden geneeissä *KLF1* (19p13.2) ja *GATA1* (Xp11.23). Perinnöllisyysneuvonta on aiheellinen kaikissa tyypeissä. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1-9 / 1 000 000.

Asiantuntija:

Dr Mayka SÁNCHEZ FERNÁNDEZ

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: September 2013

Translation updated: March 2015

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

