Pædiatric Rheumatology
InterNational Trials
Organisation

מחלות דלקתיות עצמיות

הקדמה כללית
מחקרים שבוצעו לאחרונה הוכיחו כי מספר מחלות חום נדירות נגרמות ע"י ליקוי גנטי. ברבות מהן, בני משפחה נוספים סובלים גם הם מהתקפי חום חוזרים.

מה משמעות הליקוי הגנטי?
משמעות הליקוי הגנטי היא שהתרחשה טעות בגן מסוים ,ארוע שנקרא "מוטציה". מוטציה זו פוגמת בתפקוד הגן ולכן מתהווה מחלה. בכל תא בגוף ישנם שני עותקים של כל גן, עותק אחד נרכש מהאם והשני מהאב.
קיימים שני סוגים של מוטציות:
.1מוטציה נרכשת מההורים- במוטציה זאת קיימות שתי צורות תורשה. תורשה רציסיבית: בצורה זו שני ההורים נושאים את המוטציה רק בעותק אחד מתוך שני הגנים שלהם. ההורים אינם חולים כיון שהמחלה מתבטאת רק כאשר שני העותקים של הגן פגועים ,והסיכוי של כל אחד מילדיהם לחלות הוא 1:4.
תורשה דומיננטית: מוטציה אחת מספיקה על מנת שהמחלה תתהווה. במקרה כזה, אחד מההורים חולה, והסיכוי שיעביר את הגן הפגוע לילד (וכתוצאה מכך יחלה גם הילד) הוא 1:2.
.2מוטציה אשר אינה נרכשת מההורים -הטעות בגן נוצרה במהלך ההתפתחות העוברית של הילד עצמו, זוהי מוטציה חדשה. תיאורטית ,אין סיכון לאחים במשפחה לחלות במחלה גם הם. ילדי החולה יהיו בסיכון לחלות במחלה בדומה לתורשה דומיננטית .