



## Introduzione generale

Recenti progressi nella ricerca hanno chiaramente dimostrato che alcune rare malattie febbrili sono causate da un'anomalia genetica. In molte di queste, più membri di una stessa famiglia possono avere febbri ricorrenti.

### Cosa significa anomalia genetica?

Significa che un gene è stato modificato da un incidente chiamato "mutazione". Questa mutazione cambia il funzionamento del gene che comincia a dare informazioni sbagliate al corpo, causano così la malattia. Nelle cellule di ciascuno, ci sono due copie di ogni gene. Una copia è ereditata dalla madre, l'altra copia dal padre. La mutazione può essere:

a) presente nei genitori. L'eredità è di 2 tipi diversi:

- recessiva: ciò significa che entrambi i genitori portano una mutazione, solo su uno dei loro geni. Non sono malati perché la malattia scaturisce solo se entrambi i geni sono interessati. Il rischio per un bambino che eredita la mutazione da ognuno dei genitori è di 1 su 4.
- dominante: significa che una mutazione è sufficiente perché la malattia scaturisca. In quel caso, uno dei genitori è malato, e il rischio della trasmissione al bambino è di 1 su 2.

b) assente nei genitori. L'incidente è avvenuto al momento del concepimento del bambino. Si chiama "mutazione de novo". Teoricamente non sussiste alcun rischio per un altro bambino, ma il rischio di contrarre la malattia è lo stesso della mutazione dominante, ovvero un bambino su due si ammala.