



AVTOINFLAMATORNE BOLEZNI

Splošni uvod

V zadnjih nekaj letih so z raziskavami dokazali, da nekatere redke vročinske bolezni povzročajo genetska okvara. Pri teh boleznih ima lahko ponavljajoča vročinska stanja tudi kateri izmed ostalih članov družine.

Kaj pomeni genetska okvara?

To pomeni, da je prišlo do spremembe v genskem zapisu, ki jo imenujemo "mutacija". Mutacija povzroči spremembo funkcije gena, ki posreduje telesu napačno informacijo in povzroči bolezen. V vseh telesnih celicah se nahajata dve kopiji posameznega gena. Eno kopijo otrok podeduje od matere in drugo od očeta. Mutacija je lahko:

a) prisotna pri starših. V tem primeru sta možna dva načina dedovanja:

-recesivno dedovanje: to pomeni, da sta oba starša nosilca mutacije, vendar imata spremenjeno le eno izmed dveh kopij gena. Starša v tem primeru nista bolna, ker se bolezen pojavi samo, če ima oseba spremenjeni obe kopiji gena. Tveganje, da bo otrok podedoval spremenjen gen od obeh staršev je ena proti štiri.

-dominantno dedovanje: to pomeni, da se bolezen pojavi, če je okvarjena samo ena kopija gena. V tem primeru je eden izmed staršev bolan in tveganje, da bo zbolel tudi otrok znaša ena proti dve.

b) odsotna pri starših. V tem primeru pride do spremembe v genskem zapisu med spocetjem otroka. Govorimo o "mutaciji de novo". Tveganje, da bo zbolel tudi drugi otrok, je teoretično izredno majhno (enako naključju). Potomci bolnega otroka pa imajo enako tveganje za bolezen kot pri dominantnem dedovanju, kar pomeni, da bo zbolel eden izmed dveh otrok.