www.printo.it/pediatric-rheumatology/AT/intro

Autoinflammatorischen Erkrankungen

Version von 2016

1. ALLGEMEINE ERLÄUTERUNGEN ZU AUTOINFLAMMATORISCHEN ERKRANKUNGEN

1.1 Allgemeine Erläuterungen

Jüngste Forschungsergebnisse zeigen eindeutig, dass einige seltene Fiebererkrankungen können auf einen genetischen Defekt zurückgeführt werden. Bei solchen (monogenetischen) Erkrankungen können auch andere Familienmitglieder an wiederkehrenden Fieberschüben leiden.

1.2 Was bedeutet „genetischer Defekt"?

Ein genetischer Defekt ist Folge einer Mutation in einem Gen. Diese Mutation in einem Gen verändert die Funktion des Gens. Somit entstehen Fehlinformationen, die an den Körper gesendet werden und eine Krankheit auslösen können. In jeder Zelle gibt es zwei Kopien jedes Gens. Bei der Entstehung eines Kindes wird eine Kopie von der Mutter und die andere vom Vater weitergegeben. Es gibt zwei verschiedene Erbgänge:
Rezessiv: In diesem Fall tragen beide Kopien des Gens eine Mutation. Beide Eltern tragen die Mutation in der Regel nur auf einem ihrer beiden Gene. Sie sind nicht krank, da die Krankheit nur auftritt, wenn beide Genkopien die Mutation aufweisen. Das theoretische Risiko, dass ein Kind die Mutation von beiden Elternteilen erbt, beträgt 25%. Dominant: In diesem Fall reicht eine einzige Mutation aus, um die Krankheit auszulösen. Wenn ein Elternteil krank ist, beträgt das Risiko der Weitergabe an das Kind 50%. Es ist auch möglich, dass die Veränderung, die zur Mutation des Gens führte, zum Zeitpunkt der

Zeugung des Kindes neu auftritt, wobei entweder kein Elternteil diese Mutation (bei dominanter Mutation) oder nur ein Elternteil eine rezessive Mutation in sich trägt. In diesem Fall spricht man von einer De-novo-Mutation (Neu-Mutation). Theoretisch besteht für ein weiteres Kind der Eltern kein erhöhtes Erkrankungsrisiko, das über den normalen Zufall hinausgeht. Doch die Nachkommen des betroffenen Kindes können im schlimmsten Fall einer dominanten Keimbahnmutation ein bis zu 50% hohes Risiko haben, die Mutation zu erben, (d.h. wie bei einer dominanten Vererbung).

1.3 Welche Folgen hat der genetische Defekt?

Die Mutation eines Gens wirkt sich auf die Produktion eines bestimmten Proteins und dessen Funktion aus. Das veränderte Protein begünstigt Entzündungsreaktionen. Bei betroffenen Menschen reichen dann bereits geringfügigste Auslöser massive Entzündungsreaktionen und z.B. Fieber aufzutreten. Bei gesunden Menschen würden vergleichbare Auslöser dazu nicht ausreichen.