



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

Autoinflamatorne Bolesti

Verzija

OPŠTI UVOD U AUTOINFLAMATORNE BOLESTI

1.1 Opći uvod

Nedavno ostvareni napredak u istraživanju jasno je pokazao da su neka rijetka febrilna stanja uzrokovana genetskim defektom. U mnogima slučajevima i drugi članovi porodice također mogu patiti od ponavljajućih epizoda povišene temperature.

1.2 Sta znači "genetski defekt"?

Genetski defekt opisuje gen koji je modificiran događajem poznatim kao mutacija. Ova mutacija mijenja funkciju gena, tako da šalje pogrešne informacije tijelu, a kao rezultat javlja se bolest. U svakoj stanici postoje dvije kopije svakog gena. Jedan primjerak se nasljeđuje od majke, a druga kopija se nasljeđuje od oca. Postoje 2 različite vrste nasljeđivanja: 1- **Recesivna**: u ovom slučaju, obje kopije gena nose mutaciju. Roditelji obično nose mutaciju na samo jednom od njihova dva gena. Oni nisu bolesni, jer se bolest javlja samo ako su oba gena mutirana. Rizik da dijete naslijedi mutaciju od svakog roditelja je jedan naprema četiri. 2- **Dominantna**: u ovom slučaju, jedna mutacija je dovoljna da se javi bolest. Ako je jedan od roditelja bolestan, rizik za prijenos na dijete je jedan naprema dva. Također je moguće da niti jedan od roditelja ne nosi mutaciju; ovi slučajevi su poznati kao nove mutacije. Sama mutacija nastaje prilikom djetetovog začeća. Teoretski nema rizika za drugo dijete, ali potomstvo pogođenog djeteta ima isti rizik oboljenja kao u slučaju dominantne mutacije (tj. jedan naprema dva).

1.3 Koje su posljedice genetskog defekta?

Mutacija će uticati na proizvodnju i funkciju specifičnog proteina. Mutirani protein će favorizirati upalni proces i dopustiti da okidači upalnog procesa dovedu do pojave povišene temperature i inflamacije kod pogođene osobe (kod zdravih se to ne dešava).