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

AUTO-INFLAMMATOIRE AANDOENINGEN

Versie 2016

1. ALGEMENE INTRODUCTIE VAN AUTO-INFLAMMATOIRE AANDOENINGEN

1.1 Algemene introductie

Recentelijke vooruitgang in onderzoek heeft aangetoond dat sommige zeldzame koortsaandoeningen veroorzaakt worden door een genetisch defect. Bij vele van deze koortsaandoeningen leiden ook andere familieleden aan terugkerende koortsaanvallen.

1.2 Wat wordt bedoeld met ‘genetisch defect’?

Een genetisch defect beschrijft een gen dat veranderd is door een gebeurtenis die mutatie genoemd wordt. Deze mutatie verandert de werking van het gen, die onjuiste informatie aan het lichaam geeft en tot ziekte leidt. Iedere cel heeft twee exemplaren van ieder gen. Eén exemplaar wordt geërfd van de moeder en het andere van de vader. Er zijn twee soorten erfelijkheid:
Recessief: in dit geval hebben beide exemplaren van het gen de mutatie. Vaak dragen de ouders de mutatie slechts op een van de twee genen. Ze zijn vaak niet ziek, omdat de ziekte alleen optreedt als beide genen zijn aangetast. Het risico voor een kind dat het de mutatie van beide ouders erft, is gelijk aan één op vier. Dominant: in dit geval is één mutatie voldoende om de ziekte te krijgen. Als één van de ouders ziek is, bedraagt het risico dat het overgedragen wordt op het kind één op twee. Het is ook mogelijk dat geen van de ouders de mutatie draagt; dit geval staat bekend als ‘de novo’ mutatie. De toevallige mutatie van het gen heeft bij de conceptie van het kind plaatsgevonden. In theorie bestaat er geen risico voor andere kinderen (niet hoger dan toevallig),

maar de nakomelingen van het zieke kind hebben hetzelfde risico op aantasting als bij een dominante mutatie (één op twee).

1.3 Wat is het gevolg van het genetische defect?

De mutatie beïnvloedt de productie van een specifiek eiwit en de werking ervan. Het gemuteerde eiwit bevordert het ontstekingsproces en zorgt ervoor dat triggers, die bij gezonde personen niet tot ontsteking leiden, koorts en ontsteking veroorzaken bij de getroffen persoon.