



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

Авто-инфламаторни заболявания

Версия на 2016

1. ОБЩО ВЪВЕДЕНИЕ КЪМ АВТОИНФЛАМАТОРНИТЕ ЗАБОЛЯВАНИЯ

1.1. Общо въведение

Прогресът в научните изследвания ясно показва, че някои редки фебрилни заболявания са причинени от генетичен дефект. В много от тях, други членове на семейството също могат да страдат от повтарящи се трески.

1.2. Какво означава „генетичен дефект“?

Генетичен дефект описва ген, който е бил модифициран от събитие, известно като мутация. Тази мутация променя функцията на гена, който дава невярна информация към тялото и води до заболяване. Във всяка клетка има две копия от всеки ген. Едно копие се наследява от майката и другото копие се предава по наследство от баща си. Наследяването е от 2 различни типа: 1- Рецесивен: в този случай, и двете копия на гена носят мутация. Родителите обикновено носят мутацията само на един от своите два гена. Те не са болни, тъй като заболяването се появява само ако са засегнати и двата гена. Рискът за детето да наследи мутацията от всеки родител е едно към четири. 2- Доминантен: в този случай, една мутация е достатъчно, за да се изяви болестта. Ако единият от родителите е болен, рискът за предаване на детето е едно към две. Възможно е също така, нито един от родителите да не носи мутацията. Този случай е известен като мутация де ново. Инцидентът засягащ гена е настъпил при зачеването на детето. Теоретично няма риск за друго дете в

семейството (не повече от случайния), но поколението на засегнатото дете има същия риск да бъдат засегнато, както при доминантна мутация (т.е. един от всеки двама).

1.3. Какви са последствията от генетичния дефект?

Мутацията ще засегне продукцията на специфичен протеин и неговата функция. Мутираният протеин ще благоприятства възпалителен процес и ще позволи фактори, които са неспособни да поддържат възпаление при здрави хора, да предизвикат температура и възпаление при засегнатия индивид.