https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/BH/intro

مقدمة عامة عن الأمراض ذاتية الالتهاب

نسخة من 2016

1-1 مقدمة عامة

أظهر التقدم الذي أحرز مؤخراً في مجال البحوث بوضوح أن الخلل الجيني هو السبب وراء بعض أمراض الحمى النادرة، وفي كثير من هذه الأمراض قد يُعاني أفراد آخرون من العائلة من الحمى المتكررة.

1-2 ماذا يُقصد بلفظ "خلل جيني"؟

يصف الخلل الجيني جيناً تعرض لتغيير عن طريق حدث يُعرف بالطفرة. وهذه الطفرة تغير وظيفة الجين بحيث يُعطي معلومات خاطئة للجسم وينتج عن ذلك الإصابة بالمرض. وفي كل خلية توجد نسختان من كل جين؛ إحداهما موروثة من الأم والأخرى موروثة من الأب.
والوراثة نوعان:
1- متنحية: وفي هذه الحالة تحمل نسختا الجين طفرة، وعادة ما يحمل الأبوان الطفرة على نسخة واحدة فقط من الجينين، وهما ليسا مريضين لأن المرض لا يحدث إلا في حالة إصابة كلا الجينين، وتبلغ نسبة خطر وراثة أحد الأطفال للطفرة الجينية من كلا الأبوين 1 إلى 4. 2- سائدة: وفي هذه الحالة تكفي طفرة جينية واحدة للإصابة بالمرض، فإذا كان أحد الأبوين مريضاً، كانت نسبة خطر انتقال المرض للطفل 1 إلى 2. كما أنه من المحتمل ألا يكون أحد الأبوين حاملاً للطفرة؛ وهذه الحالة تُعرف بالطفرة الجديدة؛ حيث يقع الحادث الذي يُصيب الجين عند حمل الطفل. من الناحية النظرية لا يوجد خطر إنجاب طفل آخر مصاب (ليس ذلك أكثر من عشوائي) ولكن ذرية الطفل المصاب لديها نفس نسبة خطر الإصابة بالمرض كما هو الحال مع الطفرة السائدة (أي واحد إلى اثنين).

1-3 ما هي تبعات الخلل الجيني؟

ستؤثر الطفرة الجينية على إنتاج بروتين معين كما ستؤثر على وظيفته، فضلاً عن أن البروتين الذي تعرض للطفرة سيدعم العملية الالتهابية وسيُمكن المحفزات - غير القادرة على تعزيز الالتهاب لدى الأشخاص الأصحاء - من تحفيز الحمى والالتهاب لدى الشخص المصاب.