



<https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/BR/intro>

## **Doenças auto-inflamatórias**

Versão de 2016

### **1. INTRODUÇÃO GERAL ÀS DOENÇAS AUTO-INFLAMATÓRIAS**

#### **1.1 Introdução geral**

Os recentes progressos na investigação demonstraram claramente que algumas doenças febris raras são causadas por um defeito genético. Em muitas delas, outros membros da família também podem sofrer de febres recorrentes.

#### **1.2 O que significa "defeito genético"?**

Um defeito genético descreve um gen que foi modificado por um evento conhecido como por exemplo, uma mutação. Esta mutação altera a função do gene, o qual fornece informações incorretas ao corpo resultando na doença. Em cada célula, existem duas cópias de cada gen. Uma cópia é herdada da mãe e a outra cópia é herdada do pai. A hereditariedade é de 2 tipos diferentes:

1- Recessiva: neste caso, as duas cópias do gen têm uma mutação. Geralmente, os pais são portadores da mutação em apenas um dos seus dois gens. Eles não estão doentes, porque a doença apenas ocorre se os dois gens estiverem afetados. O risco de uma criança herdar a mutação de cada um dos pais é de um para quatro (25%). 2- Dominante: neste caso, uma mutação é suficiente para expressar a doença. Se um dos pais estiver doente, o risco de transmissão à criança é de um para dois (50%). Também é possível que nenhum dos pais seja portador da mutação. Este caso é conhecido como mutação de novo. O incidente que afetou o gen ocorreu durante a concepção da criança. Teoricamente, não existe nenhum risco para outra criança (não mais do que o habitual), mas a descendência da criança afetada tem o mesmo

---

risco que o risco da mutação dominante de ser afetada (ou seja, um para dois, 50%).

### **1.3 Quais são as consequências do defeito genético?**

A mutação irá afetar a produção de uma proteína específica e afetar a sua função. A proteína mutante irá favorecer o processo inflamatório e permitir que os desencadeadores, incapazes de promover a inflamação nas pessoas saudáveis, induzam febre e inflamação na pessoa afetada.