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.