



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

自身炎症性疾病

第几版本2016

1. 自身炎症性疾病概论

1.1 简介

最近的调查明确指出，一些罕见的发热疾病是由遗传异常引起。许多患者家族中的其它成员也有反复发热的病史。

1.2 遗传异常的含义是什么？

遗传异常是指基因由于"突变"发生改变。这些基因传递错误的信息而导致疾病的发生。在每个人体细胞中，每个基因都有两个拷贝。一个拷贝是从母亲那里遗传而来，另一个拷贝从父亲那里遗传而来。这种遗传有2种不同类型。

1-隐性遗传：父母双方都携带有突变基因，突变只发生在两个位点中的一个。只有两个基因同时突变，才会导致疾病。孩子从父母那里遗传这种突变，患病的风险性是1/4。 2-显性遗传：一个基因位点的突变就可引起疾病。如果父母一方患病，那么孩子患病的概率为1/2。父母双方都不携带突变基因也是有可能的；这被称为初始突变，这种突变发生在胚胎期。理论上，另外的孩子没有突变的危险（不会高于随机情况），但是患儿的后代患病的危险和显性遗传相同（即两个孩子中可能会有一个患病）。

1.3 遗传异常的后果是什么？

突变会影响特殊蛋白的产生，并使其功能受损。这种突变蛋白会促使炎症产生，但是健康的人并不会受影响，但受累的人群就会发热。