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

Introducción general a las enfermedades autoinflamatorias

Version of 2016

1.1 Información general

1.2 ¿Qué significa «defecto genético»?

Un defecto genético describe que un gen se ha visto modificado, cambiado en un punto de su secuencia, por un acontecimiento conocido como mutación. Esta mutación altera la función del gen, de forma que éste proporciona información incorrecta al organismo y desencadena la aparición de la enfermedad. En todas las células existen dos copias de cada gen. Una copia se hereda de la madre y la otra copia se hereda del padre. La herencia es de 2 tipos diferentes:
1- Recesiva: en este caso, ambas copias del gen del paciente, tienen una mutación. Los progenitores tienen la mutación únicamente en uno de sus dos genes. Ellos no están enfermos porque la enfermad se produce sólo si ambos genes están afectados. El riesgo que un niño herede la mutación de cada progenitor es de uno entre cuatro. 2- Dominante: en este caso, una mutación es suficiente para expresar la enfermedad. Si uno de los progenitores está enfermo, el riesgo de transmisión al niño es de uno entre dos, es decir del 50%. También es posible que ninguno de los progenitores tenga la mutación; este caso se conoce como mutación de novo (nueva). El accidente que afecta al gen se ha producido durante la concepción del niño. Teóricamente, no existe riesgo para otro hijo de los mismos padres (no más que al azar), pero la descendencia del niño enfermo tiene el mismo riesgo de verse afectada que en el caso de las formas familiares: si se trata de una mutación dominante puede afectar al 50% de la descendencia; si es recesiva a un individuo de cada cuatro.

1.3 ¿Cuál es la consecuencia del defecto genético?

La mutación afectará la producción de una proteína específica y su funcionalidad. La proteína mutada favorecerá el proceso inflamatorio y permitirá que se desencadene la enfermedad.