www.printo.it/pediatric-rheumatology/HR/intro

Autoinflamatorne Bolesti

Verzija 2016

1. OPĆI UVOD U AUTOINFLAMATORNE BOLESTI

1.1 Opći uvod

Nedavni napredak u istraživanjima jasno je pokazao da su neke rijetke bolesti praćene vrućicom uzrokovane genetskim poremećajima. U mnogima od njih drugi članovi obitelji također mogu imati ponavljajuće vrućice.

1.2 Što znači "genetski poremećaj"?

Genetski poremećaj opisuje gen koji je izmijenjen nekim događajem kojeg nazivamo mutacija. Takve mutacije mijenjaju funkciju gena, koji stoga daje netočne informacije tijelu, što dovodi do bolesti. U svakoj stanici, postoje dvije kopije svakog gena. Jedna kopija se nasljeđuje od majke, a druga od oca. Nasljeđivanje može biti:
1. Recesivno: u ovom slučaju obje kopije gena nose mutaciju. Roditelji obično nose mutaciju na samo jednom od dva gena. Nisu bolesni jer se bolest javlja samo ako su oba gena zahvaćena. Rizik da će dijete naslijediti mutaciju od svakog roditelja je jedan naprama četiri. 2. Dominanto: u ovom slučaju, jedna mutacija je dovoljna da se razvije bolest. Ako je jedan od roditelja bolestan, rizik za prijenos bolesti na dijete je jedan naprama dva. Moguće je i da nijedan od roditelja ne nosi mutaciju; takav slučaj poznat je kao de novo mutacija. U tom slučaju gen je izmijenjen u vrijeme začeća. Teoretski nema rizika za drugo dijete (nije veći nego nasumičan), no potomci pogođenog djeteta imaju isti rizika za razvoj bolesti kao i u slučaju dominantne mutacije (tj. jedan naprama dva).

1.3 Kakva je posljedica genetskog poremećaja?

Mutacija će utjecati na stvaranje specifičnih proteina i na njihovu funkciju. Mutirani protein biti će skloniji upalnom procesu i omogućiti će da različiti poticaji, koji u zdrave osobe ne mogu započeti upalu, potaknu vrućicu i upalu u pogođene osobe.