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

# מחלות דלקתיות עצמיות

גרסת 2016

## 1. מבוא למחלות דלקתיות עצמיות (אוטו-אינפלמטוריות)

### 1.1 הקדמה כללית

מחקרים שבוצעו לאחרונה הוכיחו כי מספר מחלות חום נדירות נגרמות בשל פגם גנטי. ברבות מהן, בני משפחה נוספים עשויים לסבול גם הם מאירועי חום חוזרים.

### 1.2 מה משמעות "פגם גנטי"?

פגם גנטי מתאר גן שחל בו שינוי הנקרא מוטציה. מוטציה זו משנה את תפקוד הגן, שנותן לגוף מידע שגוי וגורם למחלה. בכל תא בגוף יש שני עותקים של אותו גן. עותק אחד עובר בתורשה מהאם, והאחר מהאב. קיימים שני סוגי תורשה:
1 - רצסיבית: במקרה זה, בשני העותקים של הגן יש מוטציה. המוטציה קיימת בדרך כלל באחד מתוך שני הגנים של ההורה, אך הוא אינו חולה, משום שהמחלה מופיעה רק אם שני הגנים פגומים. 2 - דומיננטית: במקרה זה, מספיקה מוטציה אחת כדי לגרום למחלה. אם הורה אחד חולה במחלה, הסיכוי שלו להעביר אותה לילד הוא 50%.
קיימת גם אפשרות של מוטציה אצל הילד מבלי שאף אחד מההורים נושא מוטציה. מקרה זה נקרא מוטציה "דה נובו" (חדשה), והשגיאה הגנטית במקרה זה ארעה לראשונה בתהליך היווצרות הילד. בעיקרון אין סיכון מוגבר שהמוטציה תהיה קיימת אצל ילד אחר לאותם הורים, אבל לצאצאיו של הילד שנושא את המוטציה יש סיכון של 50% לקבל אותה (כמו במוטציה דומיננטית).

### 1.3הן ההשלכות של הפגם הגנטי?

-המוטציה משפיעה על ייצור של חלבון ספציפי ובכך על תפקודו. במחלות האוטו אינפלמטוריות, החלבון שבו התרחש הפגם גורם לנטייה של הגוף לתגובה דלקתית. בכך מתאפשר לטריגרים שונים, שלא היו גורמים לדלקת באנשים בריאים, לגרום לחום ודלקת באנשים עם המחלה.