



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

Vispārīgs ievads par autoiekaisīgām slimībām

Versija 2016

1. Vispārīgs ievads par autoiekaisīgām slimībām

1.1. Ievads

Nesen veiktie pētījumi skaidri norāda uz to, ka dažām retām drudža slimībām par cēloņa iemeslu tiek uzskatīts ģenētisks defekts. Vairāku slimību gadījumā arī citi ģimenes locekļi var slimot ar periodiskiem drudžiem.

1.2 Ko tas nozīmē "ģenētisks defekts"?

Tas nozīmē, ka gēns ir ticis modificēts mutācijas rezultātā. Šī mutācija maina gēnu funkcijas, kuras organismam nodod nepareizu informāciju un izraisa slimību. Viena kopija ir mantota no mātes, otra – no tēva. Pastāv divu veidu pārmantojamība:

1-Recesīvā: tas nozīmē, ka abiem vecākiem ir notikusi gēnu mutācija. Vecākiem parasti iespējama viena gēna mutācija no diviem. Viņi nav slimi, jo slimība rodas gadījumā, ja tiek skarti abi gēni. Risks pārmantot šo slimību bērnam ir vienā no četriem gadījumiem. 2- Dominanta: tas nozīmē, ka ar vienu mutāciju ir pietiekami, lai slimība parādītos. Šajā gadījumā viens no vecākiem ir slims un bērnam transmisijas risks ir vienā no diviem gadījumiem. Pastāv iespēja, ka nevienam no vecākiem nav mutācija, tā dēvētā „de novo” mutācija. Mutācija notiek bērna ieņemšanas brīdī. Teorētiski mutāciju riska nākošajam bērnam nav (ne vairāk kā nejaušām mutācijām), bet slimo bērnu pēcnācējiem ir tāds pats risks kā dominantas mutācijas gadījumā (viens bērns no diviem var būt slims).

1.3 Kādas ir ģenētisko defektu sekas?

Mutācija ietekmēs specifisko proteīnu veidošanos un tā funkcijas.

Mutācijas skartie proteīni radīs iekaisuma procesu un pieļaus iekaisuma rašanos veselam cilvēkam, kas, savukārt, izraisīs drudzi un iekaisumu.