



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

## Las enfermedades autoinflamatorias

Versión de 2016

### 1. INTRODUCCIÓN GENERAL A LAS ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS

#### 1.1 Información general

Las enfermedades autoinflamatorias son un grupo de enfermedades que se presentan en la infancia y que son producidas por defectos genéticos. Estas enfermedades autoinflamatorias se caracterizan por episodios de fiebre recurrentes asociados con inflamación localizada seguidos de períodos sin fiebre.

#### 1.2 ¿Qué significa «defecto genético»?

Un defecto genético significa que un gen se ha modificado, este gen ha cambiado en algún punto de su secuencia por un acontecimiento conocido como mutación. Esta mutación altera la función del gen, de forma que éste proporciona información genética 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- Herencia Recesiva: en este caso, ambas copias del gen del paciente, tienen una mutación. Los padres tienen la mutación únicamente en uno de sus dos genes por lo tanto, ellos no están enfermos; porque la enfermedad se produce sólo si ambos genes están afectados. El riesgo de que un niño herede la mutación de cada padre es de uno entre cuatro, es decir de un 25%. 2- Herencia Dominante: en este caso, una mutación es suficiente para expresar la enfermedad. Si uno de los padres está enfermo, el riesgo de transmisión de la enfermedad al niño

---

es de uno entre dos, es decir del 50%. También es posible que ninguno de los padres 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 al 25% de la descendencia o sea 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.