



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

Autoinflamatornim bolestima

Verzija 2016

1.1 Uvod

Skorašnji napredak u istraživanju je pokazao da su neke retke bolesti, čija je glavna manifestacija povišena temperatura, izazvane genetskim poremećajem. Kod mnogih takvih bolesti i drugi članovi porodice takođe mogu imati ponavljane epizode povišene temperature.

1.2 Šta znači "genetski poremećaj"?

To znači da je neki gen pretrpeo izvesnu promenu poznatu kao mutacija. Ova mutacija menja funkciju tog gena, koji onda šalje pogrešnu informaciju organizmu i dovodi do nastanka bolesti. U svakoj ćeliji postoje po dve kopije svakog gena. Jedna kopija je nasleđena od majke, a druga od oca. Postoje dva različita tipa nasleđivanja: 1-Recesivno: u ovom slučaju, obe kopije gena su izmenjene (mutirane). Roditelji obično nose mutaciju samo jednog od svoja dva gena. Oni nisu bolesni, zato što se bolest javlja samo ako su oba gena izmenjena. Rizik da dete nasledi mutaciju od svakog roditelja je jedan prema četiri. 2-Dominantno: u ovom slučaju, jedna mutacija je dovoljna da bi se bolest ispoljila. Ukoliko je jedan od roditelja bolestan, rizik da dete nasledi bolest je jedan prema dva. Moguće je takođe da nijedan od roditelja ne nosi mutaciju; ovaj slučaj je poznat pod nazivom de novo mutacija. Promena koja se dešava na genu javlja se tokom začeća. Teorijski ne postoji rizik za naredno dete (rizik je slučajan), ali potomstvo obolelog deteta ima isti rizik da dobije bolest kao kada je u pitanju dominantno nasleđivanje (jedan prema dva).

1.3 Koje su posledice genetskog poremećaja?

Mutacija gena će uticati na stvaranje specifičnog proteina, kao i na njegovu funkciju. Mutirani protein će podsticati zapaljenski proces i dopustiti da okidači, koji ne mogu da dovedu do zapaljenja kod zdravih ljudi, izazovu povišenu temperaturu i zapaljenje kod osoba koje nose imenjen gen.