



[www.printo.it/pediatric-rheumatology/SI/intro](http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/SI/intro)

## Splošen Uvod v Avtoinflamatorne Bolezni

Različica

### 1. Splošen Uvod v Avtoinflamatorne Bolezni

#### 1.1. Splošna predstavitev

V zadnjem času so raziskave pokazale, da so nekatere izmed redkih vročinskih bolezni posledica genetske okvare. Pri teh boleznih ima lahko ponavljajoča vročinska stanja tudi kateri izmed ostalih članov družine.

#### 1.2. Kaj pomeni "genetska okvara"?

Genetska okvara pomeni, da je prišlo do spremembe v genskem zapisu, kar imenujemo "mutacija". Mutacija povzroči spremembo funkcije gena, ki posreduje telesu napačno informacijo in povzroči bolezen. V vseh telesnih celicah se nahajata dve kopiji posameznega gena. Eno kopijo otrok podeduje od matere in drugo od očeta. Dedovanje je možno na dva načina:

Recesivno: v tem primeru nosita mutacijo obe kopiji gena. Starši imajo običajno mutacijo samo na enem od obeh genov. Običajno starša nista bolna, ker se bolezen pojavi samo, če je mutacija prisotna na obeh genih. Tveganje, da bo otrok podedoval spremenjen gen od obeh staršev je ena proti štiri. Dominantno : v tem primeru je ena mutacija dovolj, da se bolezen pojavi. Če je eden od staršev bolan, je tveganje, da bo bolan tudi otrok ena proti dve. Možno je tudi, da nihče od staršev nima mutacije. V tem primeru govorimo o "mutaciji de novo". Do takšne spremembe pride ob spočetju otroka. Tveganje, da bo zbolel tudi drugi otrok, je teoretično izredno majhno (enako naključju). Potomci bolnega otroka pa imajo enako tveganje za bolezen kot pri dominantnem dedovanju, kar pomeni, da bo zbolel eden izmed dveh otrok.

---

### **1.3. Kakšna je posledica genetske okvare?**

Mutacija vpliva na proizvodnjo specifične beljakovine, prizadeta je funkcija te beljakovine. Mutirana beljakovina bo sprožila temperaturo in vnetni proces pri osebah z mutacijo medtem ko pri zdravih do takšnega odgovora ne bo prišlo.