



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

## **Autoinflamačné ochorenia**

Verzia 2016

### **1. VŠEOBECNÝ ÚVOD K AUTOINFLAMAČNÝM OCHORENIAM**

#### **1.1. Všeobecný úvod**

Najnovšie pokroky vo výskume jasne ukázali, že niektoré zo zriedkavých horúčkovitých chorôb sú spôsobené genetickou poruchou. U viacerých z nich trpia návratnými horúčkami aj viacerí členovia rodiny.

#### **1.2. Čo znamená pojem genetická porucha?**

Genetická porucha znamená, že gén bol zmenený udalosťou, ktorá sa nazýva mutácia. Mutácia mení funkciu génu, ktorý potom poskytuje nesprávnu informáciu telu a spôsobuje chorobu. V každej bunke sa nachádzajú dve kópie každého génu. Jedna kópia je zdedená od matky a druhá zdedená od otca. Existujú dva typy dedičnosti:

1 - **Recesívny:** v tomto prípade obe kópie génu nesú mutáciu. Rodičia sú väčšinou nosičmi mutácie len na jednom z ich dvoch génov. Nie sú chorí, pretože choroba sa objavuje iba vtedy ak sú postihnuté oba gény. Riziko zdedenia mutácie od oboch rodičov je u dieťaťa 1:4.

2 - **Dominantný:** v tomto prípade stačí jedna mutácia na to, aby sa choroba prejavila. Ak je jeden z rodičov chorý, riziko prenosu na dieťa je 1:2. Je takisto možné, že ani jeden z rodičov nie je nosičom mutácie a tento prípad sa nazýva mutácia de novo. Ku zmene génu dôjde počas počatia. Teoreticky v takomto prípade nie je žiadne riziko opakovania mutácie pre ďalšie dieťa (iba náhodné). Avšak potomkovia takto chorého dieťaťa majú také isté riziko postihnutia ako pri dominantnej dedičnosti t.j. 1:2.

#### **1.3. Aké sú následky genetickej poruchy?**

---

Mutácia naruší produkciu špecifickej bielkoviny a poškodí jej funkciu. Mutovaná bielkovina podporí zápalový proces a dovoľí niektorým spúšťačom, ktoré nie sú schopné vyvolať zápal u zdravých ľudí, aby vyvolali horúčku a zápal u postihnutej osoby.