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 dovolí niektorým spúšťačom, ktoré nie sú schopné vyvolať zápal u zdravých ľudí, aby vyvolali horúčku a zápal u postihnutej osoby.