



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

## โรคที่เกิดการอักเสบด้วยตัวเอง

ฉบับแปลของ 2016

### 1.1 คำนำ

มีงานวิจัยก่อนหน้านี้แสดงให้เห็นว่า โรคไข้กลับซ้ำซึ่งเป็นโรคหายากนี้ มีสาเหตุมาจากการพันธุกรรม หลายโรคในกลุ่มนี้นอกจากตัวผู้ป่วยแล้ว ยังมีคนในครอบครัวที่ต้องทุกข์ทรมานจากโรคไข้กลับซ้ำนี้เช่นเดียวกัน

### 1.2 คำว่า "พันธุกรรมบกพร่อง" แปลว่าอะไร?

ภาวะพันธุกรรมบกพร่องคือ

ยืนที่มีการเปลี่ยนจากการกล้ายพันธุ์ซึ่งจะก่อให้เกิดการทำงานของยีนที่ผิดปกติ ส่งผลให้เกิดโรคตามมา ปกติในทุกๆ เชลล์จะมียีนด้วยกันสองชุด ชุดนึงได้มาจากแม่ และอีกชุดนึงได้มาจากพ่อ การถ่ายทอดทางพันธุกรรมมียีนอยู่ด้วยกัน 2 ชนิด ได้แก่ 1-ยีนด้อย ในกรณีนี้ ยินสองชุดนี้ต้องมีการกล้ายพันธุ์ทั้งคู่ พ่อแม่มักจะมีการกล้ายพันธุ์เพียงแค่หนึ่งในสองชุดของยีน ดังนั้นพ่อแม่ไม่ได้เป็นโรค เพราะหากจะเกิดโรคต้องมีการกล้ายพันธุ์ของยีนทั้งสองชุด ดังนั้นความเสี่ยงของลูกต่อการได้รับยีนที่กล้ายพันธุ์ หากพ่อและแม่เมียด้อยเท่ากัน 1 ใน 4 2-ยีนเด่น ในการนี้ มีแค่การกล้ายพันธุ์เพียงหนึ่งชุดของยีนก็เพียงพอต่อการทำให้เกิดโรคแล้ว หากพ่อหรือแม่ป่วยเป็นโรค ความเสี่ยงที่ลูกจะได้รับยีนที่กล้ายพันธุ์เท่ากัน 1 ใน 2 แต่ก็มีโอกาสที่เป็นไปได้ว่าไม่มีการกล้ายพันธุ์เกิดขึ้นเลยจากทั้งพ่อและแม่ กรณีนี้เรียกว่า การกล้ายพันธุ์ที่เกิดขึ้นใหม่ ซึ่งอาจเกิดในขณะที่เริ่มมีเด็กเกิดขึ้น ตามทฤษฎีลูกคนต่อไปไม่ควรจะเกิดโรค (ไม่มากกว่าการสุ่มเลือก) แต่ลูกที่เกิดจากเด็กคนนี้มีโอกาสเกิดโรคเหมือนกับโรคที่ถ่ายทอดแบบยีนเด่น (เช่น มีโอกาสเกิดโรค 1 ใน 2)

### 1.3 ผลที่ตามมาหลังจากการมีความบกพร่องทางพันธุกรรมคืออะไร?

การกล้ายพันธุ์จะมีผลต่อการสร้างโปรตีนที่สำคัญ ส่งผลให้มีการทำงานของโปรตีนผิดปกติ โปรตีนที่ทำงานผิดปกติเมื่อมีสิ่งกระตุ้นจะส่งผลให้เกิดกระบวนการไข้และการอักเสบต่างๆ ตามมา ซึ่งในคนปกติ สิ่งกระตุ้นเหล่านี้จะไม่ทำให้เกิดโรค

