https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/TR/intro

Oto-Enflamatuar Hastalıklar Hakkında Genel Bilgiler

2016’un türevi

1. Oto-Enflamatuar Hastalıklar Hakkında Genel Bilgiler

1.1 Giriş

Son zamanlarda kaydedilen bilimsel gelişmeler, bazı nadir ateşli hastalıkların genetik bir bozukluktan kaynaklandığını net olarak göstermiştir. Bunların bir çoğunda ailenin diğer üyelerinde de tekrarlayan ateş yakınması vardır.

1.2 "Genetik bozukluk" ne demektir?

Genetik bozukluk, mutasyon adı verilen bir olay yoluyla gende meydana gelen değişikliği tanımlar. Bu mutasyon, genin işlevini değiştirince, gen vücuda yanlış bilgiler verir ve sonuçta hastalık oluşur. Tüm hücrelerde her bir genden iki kopya vardır. Bir kopya anneden, diğer kopya babadan geçer. Bu geçiş, 2 değişik şekilde olabilir:
1 - Resesif (çekinik): Bu durumda, bir genin her iki kopyasında da mutasyon vardır. Anne ve baba genelde kendilerinde bulunan iki genden sadece birinde söz konusu mutasyonu taşımaktadır. Kendileri hasta değildir çünkü hastalık ancak her iki gen de etkilenmişse oluşur. Bir çocuğun hem anne hem babasından mutasyonu alma riski %25’tir. 2 - Dominant (baskın): Bu durumda ise hastalığın oluşması için tek bir mutasyon yeterlidir. Eğer anne veya babadan biri hasta ise çocuğa geçme riski %50’dir. Ayrıca ebeveynlerin ikisinin de mutasyon taşımıyor olması da mümkündür. Bu duruma "de novo" yani yeni mutasyon denir. Geni etkileyip, mutasyona neden olan durum, çocuğun ana rahmine düşmesi sırasında oluşmuştur. Teorik olarak başka bir çocuk için risk

yoktur (genel toplumdaki riskten daha fazla değildir) ancak etkilenmiş çocuğun neslindeki etkilenme riski baskın mutasyonla aynıdır (yani %50’dir).

1.3 Genetik bozukluğun sonuçları nelerdir?

İlgili mutasyon, belirli bir proteinin üretimini ve işlevini etkileyecektir. Mutasyona uğramış protein ise iltihabi sürecin oluşması lehine davranır ve sağlıklı insanlarda bu sürece yol açamayan tetikleyicilerin de ateş ve iltihaba sebep olmasını sağlar.