



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

## Առևտրորոշային հիվանդություններ

Տարբերակ 2016

### 1. Ընդհանուր ծանոթություն առևտրորոշային հիվանդությունների հետ

#### 1.1 Ընդհանուր ծանոթություն

Գիտության ներկայիս առաջընթացը բացահայտեց, որ որոշ հազվադեպ հանդիպող հիվանդություններ, որոնք ուղեկցվում են ջերմության բարձրացմամբ, առաջանում են գենետիկական դեֆեկտների պատճառով: Շատ դեպքերում, ընտանիքի մյուս անդամներն էլ են տառապում կրկնող ջերմության բարձրացումից:

#### 1.2 Ի՞նչ է նշանակում :

Գենետիկական դեֆեկտը ասելով հասկանում ենք մի գեն, որը փոփոխվել է մուտացիա կոչվող երևույթի միջոցով: Այս մուտացիան փոփոխում է գենի ֆունկցիան, որը մարմնին տալիս է ոչ ճիշտ ինֆորմացիա և հիվանդության պատճառ դառնում: Ցանկացած բջիջ յուրաքանչյուր գենից ունի երկու օրինակ: Մեկ օրինակը ժառանգվում է մորից, իսկ մյուսը՝ հորից: Կա ժառանգման 2 տեսակ՝ 1-Ռեցեսիվ. այս դեպքում գենի երկու օրինակներն էլ կրում են մուտացիա: Ծնողները սովորաբար կրում են մուտացիա իրենց 2 գեներից միայն մեկում: Նրանք հիվանդ չեն, քանի որ հիվանդություն ունենալու համար անհրաժեշտ է 2 գենի մուտացիաների առկայություն: Ռիսկը, որ երեխան յուրաքանչյուր ծնողից մուտացիա կժառանգի կազմում է 1:4: 2-Դոմինանտ. այս դեպքում, մեկ մուտացիան բավարար է հիվանդության արտահայտման համար: Եթե ծնողներից մեկը հիվանդ է, հիվանդության փոխանցման ռիսկը կազմում է 1:2: Հնարավոր է նաև, երբ ծնողներից ոչ մեկը մուտացիա չի կրում, և այս դեպքերը կոչվում է de novo մուտացիա:

---

Գենետիկական խանգարումը առաջանում է երեխայի բեղմնավորման պահին: Այս դեպքում տեսականորեն վտանգ չկա (ոչ ավել, քան պատահականորեն), որ մյուս երեխան հիվանդ կլինի: Բայց գենետիկական դեֆեկտ ունեցող երեխան նույն հավանականությամբ (1:2) դոմինանտ ժառանգման ձևով կարող է փոխանցել իր գենը:

### **1.3 Որո՞նք են գենետիկական դեֆեկտի հետևանքները:**

Այս մուտացիաները կարող են ազդել սպեցիֆիկ սպիտակուլցների արտադրության և նրանց ֆունկցիայի վրա: Մուտացված սպիտակուլցը նպաստում է բորբոքման պրոցեսի առաջացմանը և թույլ է տալիս խթանիչներին, որոնք առողջ մարդու մոտ բորբոքում չեն առաջացնում, առաջացնել բորբոքում գենետիկական դեֆեկտ ունեցողի մոտ :