



<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 :