



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

## Авто-инфламаторни заболявания

Версия на 2016

### 1. ОБЩО ВЪВЕДЕНИЕ КЪМ АВТОИНФЛАМАТОРНИТЕ ЗАБОЛЯВАНИЯ

#### 1.1. Общо въведение

Прогресът в научните изследвания ясно показва, че някои редки фебрилни заболявания са причинени от генетичен дефект. В много от тях, други членове на семейството също могат да страдат от повтарящи се трески.

#### 1.2. Какво означава „генетичен дефект“?

Генетичен дефект описва ген, който е бил модифициран от събитие, известно като мутация. Тази мутация променя функцията на гена, който дава невярна информация към тялото и води до заболяване. Във всяка клетка има две копия от всеки ген. Едно копие се наследява от майката и другото копие се предава по наследство от баща си. Наследяването е от 2 различни типа: 1- Рецесивен: в този случай, и двете копия на гена носят мутация. Родителите обикновено носят мутацията само на един от своите два гена. Те не са болни, тъй като заболяването се появява само ако са засегнати и двата гена. Рискът за детето да наследи мутацията от всеки родител е едно към четири. 2- Доминантен: в този случай, една мутация е достатъчно, за да се изяви болестта. Ако единият от родителите е болен, рискът за предаване на детето е едно към две. Възможно е също така, нито един от родителите да не носи мутацията. Този случай е известен като мутация де ново. Инцидентът засягащ гена е настъпил при зачеването на детето. Теоретично няма риск за друго дете в

---

семейството (не повече от случайния), но поколението на засегнатото дете има същия риск да бъдат засегнато, както при доминантна мутация (т.е. един от всеки двама).

### **1.3. Какви са последствията от генетичния дефект?**

Мутацията ще засегне продукцията на специфичен протеин и неговата функция. Мутираният протеин ще благоприятства възпалителен процес и ще позволи фактори, които са неспособни да поддържат възпаление при здрави хора, да предизвикат температура и възпаление при засегнатия индивид.