https://printo.it/pediatric-rheumatology/CH_FR/intro

Les maladies auto-inflammatoires

Version de 2016

1. INTRODUCTION GÉNÉRALE AUX MALADIES AUTO-INFLAMMATOIRES

1.1 Introduction générale

Les récentes avancées dans la recherche ont clairement montré que certaines maladies fébriles rares sont dues à une anomalie génétique. Pour beaucoup d'entre elles, d'autres membres de la famille ont également souffert d'épisodes de fièvres récurrents.

1.2 Que signifie l'expression « anomalie génétique » ?

On parle d'anomalie génétique lorsqu'un gène est modifié lors d'une mutation. Cette mutation change le fonctionnement du gène qui donne des informations incorrectes au corps, d'où l'apparition de la maladie. Chaque cellule contient deux copies de chaque gène. Une copie est transmise par la mère et l'autre par le père. Il existe deux modes de transmission :
1 - Maladie récessive : dans ce cas, les deux copies du gène sont mutées. Les parents sont généralement porteurs d'un seul gène muté. Ils ne sont pas malades, car il faudrait que les deux gènes soient touchés. Le risque de transmettre cette mutation à l'enfant est d'un sur quatre. 2 - Maladie dominante : il suffit qu'un gène soit muté pour que la maladie s'exprime. Si un des parents est malade, le risque de transmission à l'enfant est d'un sur deux. De plus, il se peut qu'aucun des parents ne soit porteur de la mutation ; dans ce cas, on parle de mutation de novo. L'accident affectant le gène a eu lieu lors de la conception de l'enfant. En théorie, le risque qu'un autre enfant en souffre est nul (pas plus qu'un risque aléatoire), mais la descendance

de l'enfant atteint aura le même risque d'être malade qu'en cas de maladie dominante (un sur deux).

1.3 Quelles sont les conséquences d'une anomalie génétique ?

La mutation a un impact sur la production d'une protéine spécifique et affecte donc son fonctionnement. La protéine mutée favorisera un processus inflammatoire et permettra aux systèmes déclencheurs, normalement inactifs chez les personnes en bonne santé, de provoquer de la fièvre et une inflammation chez la personne atteinte.