



[https://printo.it/pediatric-rheumatology/CH\\_IT/intro](https://printo.it/pediatric-rheumatology/CH_IT/intro)

## **Malattie Autoinfiammatorie**

Versione 2016

### **1. INTRODUZIONE GENERALE ALLE MALATTIE AUTOINFIAMMATORIE**

#### **1.1 Introduzione generale**

I recenti progressi nella ricerca hanno chiaramente dimostrato che alcune rare malattie che si manifestano con febbre sono causate da un difetto genetico. In molte di queste, anche altri membri della famiglia possono soffrire di febbri ricorrenti.

#### **1.2 Cosa significa "difetto genetico"?**

Per difetto genetico si intende una modificazione di un gene da parte di un evento noto come mutazione. Questa mutazione altera la funzione del gene, che dà informazioni non corrette all'organismo dando origine alla malattia. In ogni cellula, ci sono due copie di ogni gene. Una copia è ereditata dalla madre e l'altra copia è ereditata dal padre. L'eredità è di 2 diversi tipi:

**Recessiva:** in questo caso entrambe le copie del gene portano una mutazione. I genitori di solito portano la mutazione su solo uno dei due geni. Non sono malati perché la malattia si verifica solo se sono colpiti entrambi i geni. Il rischio di ereditare la mutazione da entrambi i genitori è pari a uno su quattro. **Dominante:** in questo caso, un solo gene mutato è sufficiente affinché la malattia si manifesti. Se uno dei genitori è malato, il rischio di trasmissione al bambino è di uno su due. È anche possibile che nessuno dei genitori porti la mutazione; questo caso è noto come mutazione de novo. L'incidente che colpisce il gene si verifica al concepimento del bambino. In teoria non c'è un rischio aumentato per gli altri figli (non più che il rischio della popolazione

---

generale) ma la prole del bambino colpito presenterà un rischio di essere colpito pari a quello della mutazione dominante (ovvero uno su due).

### **1.3 Qual è la conseguenza del difetto genetico?**

La mutazione altera la produzione di una proteina specifica e influisce sulla sua funzione. La proteina mutata favorisce il processo infiammatorio e consente a fattori scatenanti, che solitamente in persone sane non sono in grado di incentivare l'infiammazione, di causare febbre e infiammazione nei soggetti affetti.