



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

## Αυτοφλεγμονώδη νοσήματα

Έκδοση από 2016

### 1. ΓΕΝΙΚΗ ΕΙΣΑΓΩΓΗ ΣΤΑ ΑΥΤΟΦΛΕΓΜΟΝΩΔΗ ΝΟΣΗΜΑΤΑ

#### 1. Γενική εισαγωγή

Οι πρόσφατες ερευνητικές εξελίξεις έχουν δείξει ξεκάθαρα ότι ορισμένα σπάνια εμπύρετα νοσήματα προκαλούνται από γενετικές ανωμαλίες. Σε πολλά από αυτά, και άλλα μέλη της οικογένειας μπορεί επίσης να πάσχουν από υποτροπιάζοντες πυρετούς.

#### 1.2 Τι σημαίνει "γενετική ανωμαλία";

Ως γενετική ανωμαλία περιγράφεται η τροποποίηση ενός γονιδίου από μια αλλαγή που είναι γνωστή ως μετάλλαξη. Αυτή η μετάλλαξη αλλάζει τη λειτουργία του γονιδίου που, σ' αυτή την περίπτωση, δίνει εσφαλμένες πληροφορίες στον οργανισμό οδηγώντας έτσι στη νόσο. Σε κάθε κύτταρο υπάρχουν δύο αντίγραφα από κάθε γονίδιο. Το ένα αντίγραφο κληρονομείται από τη μετέρα και το άλλο αντίγραφο κληρονομείται από τον πατέρα. Υπάρχουν 2 διαφορετικοί τύποι κληρονομικότητας:

1 - Υπολειπόμενη: Στην περίπτωση αυτή, και τα δύο αντίγραφα του γονιδίου φέρουν τη μετάλλαξη. Οι γονείς συνήθως φέρουν τη μετάλλαξη μόνο στο ένα από τα δύο γονίδιά τους, αλλά δεν πάσχουν, επειδή η νόσος εμφανίζεται μόνο όταν και τα δύο γονίδια είναι προσβεβλημένα. Ο κίνδυνος να κληρονομήσει ένα παιδί τη μετάλλαξη από τον κάθε γονέα είναι ένα στα τέσσερα. 2 - Επικρατούσα: Στην περίπτωση αυτή, μια μετάλλαξη είναι αρκετή για την έκφραση του νοσήματος. Αν ο ένας από τους γονείς πάσχει, ο κίνδυνος μετάδοσης στο παιδί είναι ένα στα δύο. Είναι, επίσης, πιθανό κανένας από τους γονείς να μη φέρει τη μετάλλαξη. Η περίπτωση αυτή είναι γνωστή ως

---

νέα μετάλλαξη. Το συμβάν που άλλαξε το γονίδιο έλαβε χώρα κατά τη σύλληψη του παιδιού. Θεωρητικά, τα άλλα παιδιά της οικογένειας δεν διατρέχουν κίνδυνο (μεγαλύτερο από τον τυχαίο) αλλά οι απόγονοι των πασχόντων παιδιών έχουν τον ίδιο κίνδυνο να προσβληθούν, όπως στην περίπτωση της επικρατούσας μετάλλαξης (δηλ. ένα στα δύο).

### **1.3 Ποιες είναι οι συνέπειες της γενετικής ανωμαλίας;**

Η μετάλλαξη επηρεάζει την παραγωγή και τη λειτουργία μιας ειδικής πρωτεΐνης. Η μεταλλαγμένη πρωτεΐνη ευνοεί τη φλεγμονώδη διεργασία και επιτρέπει σε ερεθίσματα, που στα φυσιολογικά άτομα δεν προάγουν τη φλεγμονή, να προκαλούν πυρετό και φλεγμονή στα πάσχοντα άτομα.