



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

Autoinflamatorní onemocnění

Verze č 2016

1. OBECNÝ ÚVOD DO PROBLEMATIKY AUTOINFLAMATORNÍCH ONEMOCNĚNÍ

1. 1. Obecný úvod

Nedávné pokroky ve výzkumu jasně ukázaly, že některé vzácné horečnaté nemoci jsou způsobeny genetickou poruchou. U mnoha z nich mohou členové rodiny trpět opakujícími se horečkami.

1.2. Co znamená genetická porucha?

Znamená to, že gen byl změněn poruchou nazývanou mutace. Tato mutace změní funkci genu, který dá tělu chybnou informaci a to má za následek onemocnění. V buňce každého člověka jsou dvě kopie každého genu. Jedna kopie je zděděna po matce a druhá je zděděna po otci. Existují dva odlišné typy dědičnosti :

1. -recesivní: to znamená, že oba rodiče jsou nositeli mutace pouze v jednom ze dvou genů. Nejsou tedy nemocní, protože k onemocnění dochází pouze pokud jsou poškozeny oba dva geny. Riziko zdědění nemoci od rodičů je v těchto případech 1 : 4. 2 -dominantní: to znamená, že jedna mutace postačí k rozvoji nemoci. V tomto případě je jeden rodič nemocný a riziko přenosu na dítě je 1 :2. Je rovněž možné, že žádný z rodičů nenese danou mutaci - v tomto případě se jedná o de novo mutaci. Porucha nastane při početí dítěte. Nazývá se nová mutace ("mutace de novo"). Teoreticky neexistuje žádné riziko pro další dítě (ne větší než náhodné), ale potomci postiženého dítěte mají stejné riziko jako u dominantní mutace, například že jedno ze dvou dětí bude postiženo (viz. výše).

1.3. Co je důsledkem genetické anomálie?

Mutace ovlivní produkci určitého proteinu a pozmění jeho funkci. Porucha funkce mutovaného proteinu povede k rozvoji zánětlivého stavu. Zároveň umožní, aby některé spouštěcí mechanismy vyvolaly u nemocného člověka horečku a zánětlivý stav, ačkoli u zdravého člověka by k tomu nedošlo.