



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

## **Autoinflammatoriske sygdomme**

Version af 2016

### **1. GENEREL INTRODUKTION TIL AUTOINFLAMMATORISKE SYGDOMME**

#### **1.1 Generel introduktion**

Nylige fremskridt i forskningen har klart vist at visse sjældne febersygdomme skyldes en genetisk defekt. Hos mange af disse patienter ses også andre i familien med rekurrent (tilbagefalds) feber.

#### **1.2 Hvad betyder "genetisk defekt"?**

En genetisk defekt beskrives som et gen der er blevet modificeret af en hændelse kaldet en mutation. Denne mutation ændrer funktionen af genet, hvilket medfører en ukorrekt information til kroppens celler, som resulterer i en sygdom. I enhver celle er der to kopier af hvert gen. En kopi arves fra moderen og den anden kopi arves fra faderen.

Arveligheden består af to forskellige slags:

1- den recessive: I dette tilfælde skal begge kopier af genet være bærer af mutationen. Forældre vil vanligvis kun være bærer af mutationen i ét af deres to gener. De vil ikke få sygdommen, fordi den opstår kun hvis begge deres gener er afficeret. Risikoen for at et barn arver mutationen fra begge forældre vil være 1 ud af 4. 2- den dominante: I dette tilfælde vil én mutation være tilstrækkelig til at kunne få sygdommen. Hvis én af forældrene har sygdommen, vil risikoen for at overføre sygdommen være 1 ud af 2. Det er også muligt at ingen af forældrene er bærer af mutationen; I dette tilfælde kaldes det "de novo" mutation. I så fald vil hændelsen som afficerer genet været sket ved undfangelsen. Teoretisk set er der her ikke nogen øget risiko for at familien vil få et andet barn med sygdommen. Dog vil det afficerede barns afkom have samme

---

risiko for at få sygdommen, som ved den dominante mutation (1 ud af 2).

### **1.3 Hvad er konsekvensen af den genetiske defekt.**

Mutationen vil påvirke produktionen af et specifikt protein og påvirke dens funktion. Det muterede protein vil fremskynde den inflammatoriske proces og medføre at selv harmløse provokationer, som ikke giver anledning til inflammation hos raske, vil inducere feber og inflammation hos den afficerede person