



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

Enfermedades autoinflamatorias

Versión de 2016

1. INTRODUCCIÓN XERAL ÁS ENFERMIDADES AUTOINFLAMATORIAS

1.1 Información xeral

Os progresos recentes na investigación mostraron de forma clara que algunhas febres para as que non se atopa a causa están provocadas por un defecto xenético. En moitas delas, outros membros da familia tamén poden sufrir febres recorrentes, é dicir, episodios de febre que se repiten, moitas veces, cunha frecuencia previsible.

1.2 Que significa «defecto xenético»?

Un defecto xenético describe que un xene viuse modificado, cambiado nun punto da súa secuencia, por un acontecemento coñecido como mutación. Esta mutación altera a función do xene, de forma que este proporciona información incorrecta ao organismo e desencadea a aparición da enfermidade. En todas as células existen dúas copias de cada xene. Unha copia hérdase da nai e a outra copia hérdase do pai. A herdanza é de 2 tipos diferentes:

1- **Recesiva:** neste caso, ambas as copias do xene do paciente, teñen unha mutación. Os proxenitores teñen a mutación unicamente nun dos seus dous xenes. Eles non están enfermos porque a enfermidade prodúcese só se ambos os xenes están afectados. O risco de que un neno herde a mutación de cada proxenitor é de un entre catro. 2- **Dominante:** neste caso, unha mutación é suficiente para expresar a enfermidade. Se un dos proxenitores está enfermo, o risco de transmisión ao neno é de un entre dous, é dicir, do 50%. Tamén é posible que ningún dos proxenitores teña a mutación; este caso

coñécese como mutación de novo (nova). O accidente que afecta o xene produciuse durante a concepción do neno. Teoricamente, non existe risco para outro fillo dos mesmos pais (non máis que o azar), pero a descendencia do neno enfermo ten o mesmo risco de verse afectada que no caso das formas familiares: se se trata dunha mutación dominante pode afectar o 50% da descendencia; se é recesiva a un individuo de cada catro.

1.3 Cal é a consecuencia do defecto xenético?

A mutación afectará a produción dunha proteína específica e a súa funcionalidade. A proteína mutada favorecerá o proceso inflamatorio e permitirá que se desencadee e, aínda que incapaz de promover a inflamación nas persoas sas, inducirá febre e inflamación na persoa afectada.