



[https://printo.it/pediatric-rheumatology/ES\\_GL/intro](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.