



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

Autoinflammatoriset taudit

Versio 2016

1. YLEISTIETOA AUTOINFLAMMATORISISTA SAIRAUKSISTA

1.1 Johdanto

Viimeaikaisissa tutkimuksissa on voitu selkeästi osoittaa, että eräät harvinaiset kuumetaudit johtuvat geenivirheestä. Toistuvia kuumeita on silloin usein myös muilla perheenjäsenillä.

1.2 Mikä on geenivirhe?

Geenivirheellä tarkoitetaan perintötekijässä tapahtunutta muutosta, jota kutsutaan mutaatioksi. Mutaatio muuttaa geenin eli perintötekijän toimintaa ja se alkaa välittää virheellistä tietoa elimistölle, mikä johtaa sairastumiseen. Jokaisessa solussa on kaksi kappaletta samaa geeniä. Toinen näistä on peritty äidiltä ja toinen isältä. Periytymistä on kahta eri tyyppiä: resessiivinen eli peittyvä ja dominantti eli vallitseva.

1. Jos sairaus periytyy resessiivisesti eli peittyvästi, mutaation täytyy olla molemmissa geeniparin geeneissä. Vanhemmilla mutaatio on yleensä vain toisessa geeniparin geeneistä. He eivät sairastu, koska tauti puhkeaa vain, jos geeniparin molemmissa geeneissä on mutaatio. Todennäköisyys, että lapsi perii muuttuneen geenin molemmilta vanhemmiltaan, on 25 %. 2. Jos sairausgeeni on dominantti eli vallitseva, riittää, kun mutaatio on tapahtunut toisessa geeniparin geeneistä. Jos toinen vanhemmista on sairas, lapsen sairastumistodennäköisyys on 50 %. Joskus kummankaan vanhemman geenit eivät ole muuttuneet, vaan lapsessa on tapahtunut uusi mutaatio. Geenimuutos on silloin tapahtunut hedelmöityksen yhteydessä. Todennäköisyys, että seuraavallakin lapsella olisi kyseinen geenimutaatio, ei ole sen suurempi kuin muullakaan väestöllä, mutta

sairaalan lapsen jälkeläisillä todennäköisyys on sama kuin vallitsevasti periytyvässä tapauksessa eli 50 prosenttia.

1.3 Mitä geenivirheestä seuraa?

Geenissä tapahtunut mutaatio vaikuttaa geenin koodaaman, yksittäisen valkuaisaineen tuotantoon ja toimintaan. Virheellisesti valmistettu valkuaisaine edistää tulehdusreaktiota ja mahdollistaa sen, että laukaisevat tekijät, jotka eivät terveessä ihmisessä pystyisi aiheuttamaan tulehdusta, nostavat sairastuneessa ihmisessä kuumeen ja aiheuttavat tulehduksia.