



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

Autoinflammatorikus Betegségek

Verzió 2016

1. AZ AUTOINFLAMMATORIKUS BETEGSÉGEK ÁLTALÁNOS ISMERTETÉSE

1.1 Általános tudnivalók

A kutatásban a közelmúltban elért előrelépések egyértelműen azt bizonyítják, hogy bizonyos ritka betegségeket genetikai hibák okoznak. Ezek közül a betegségek közül többenél előfordul, hogy több családtag szenved visszatérő lázrohamokban.

1.2 Mit jelent az, hogy „genetikai hiba”?

A genetikai hiba olyan gént takar, amely módosult a mutációnak nevezett jelenség következtében. Ez a mutáció megváltoztatja a gén működését, amely hibás információkat ad a szervezetnek, és ezzel betegséget idéz elő. Minden sejtünkben minden egyes génnek két példánya található meg. Egyiket az édesanyánktól örököljük, a másikat az édesapánktól. Ennek az öröklésnek 2 különböző típusa van:

1- Recesszív: ebben az esetben a gén mindkét példánya mutációt hordoz. A szülők általában a két génjük közül csak az egyiket hordozzák a mutációt. Nem betegszenek meg, mivel a betegség csak akkor alakul ki, ha mindkét gén érintett. Egy a négyhez annak a kockázata, hogy a gyermek örökli a mutációt valamelyik szülőjétől.

2- Domináns: ebben az esetben egy mutáció elég a betegség megjelenéséhez. Ha a szülők közül az egyik beteg, akkor egy a kettőhöz az esély arra, hogy a betegséget továbbadja a gyermekének is. Az is előfordulhat, hogy egyik szülő sem hordozza a génmutációt; ez az úgynevezett de novo (új) mutáció. A gént befolyásoló véletlenszerű esemény ebben az esetben a gyermek fogantatásakor történt. Elméletileg nem áll fenn a kockázat a

pár következő gyermekére nézve (eltekintve a véletlenszerűtől), azonban az érintett gyermek utódainál ugyanaz az érintettség kockázata, mint a domináns mutációnál (vagyis egy a kettőhöz).

1.3 Mi a genetikai hiba következménye?

A mutáció befolyásolja egy konkrét fehérje termelődését és funkcióját. A mutáció által befolyásolt fehérje elősegíti a gyulladós folyamatot, valamint lehetővé teszi a kiváltó tényezők számára - amelyek nem képesek gyulladást előidézni egészséges emberekben -, hogy lázat és gyulladást váltsanak ki az érintett személyben.