

## بیماریهای خود التهابی

نسخه 2016

### 1. مقدمه کلی در باره بیماریهای خود التهابی

#### 1.1 مقدمه کلی

پیشرفت های تحقیقاتی اخیر به وضوح نشان میدهد که بعضی از بیماریهای تب دار نادر، ناشی از عیب ژنتیکی هستند. در خیلی از آنها، ممکن است اعضای دیگر فامیل هم از تب های عود کننده رنج ببرند.

#### 2.1 " نقص ژنتیکی " چه معنایی دارد؟

نقص ژنتیکی، ژنی را تعریف میکند که بر اثر حادثه ای که بعنوان موتاسیون (دگرگونی یا جهش) خوانده میشود تغییر وضع پیدا کرده باشد. با این دگرگونی عملکرد ژن را تغییر پیدا کرده و اطلاعات نا درستی به بدن خواهد داد که منجر به ایجاد بیماری خواهد شد. در هر سلولی دو کپی از هر ژن وجود دارد. که یک کپی آن از مادر و کپی دیگر از پدریه ارث میرسد. توارث به دو گونه است:

1. مغلوب : در این مورد ، هردو کپی ژن حامل جهش هستند. والدین غالباً ژن جهش یافته را روی یکی از دو ژن خود دارند . آنها بیمار نیستند چرا که بیماری زمانی اتفاق میافتد که هردو ژن درگیر شده باشند. ریسک ابتلا کودکی که دگرگونی را از هریک از والدین به ارث خواهد برد یک به چهار است. 2. غالب: در این حالت ، برای اینکه بیماری اتفاق بیفتد یک موتاسیون کفایت میکند. اگر یکی از والدین بیمار باشد ، ریسک انتقال آن به کودک یک به دو خواهد بود. همچنین این احتمال هم وجود دارد که هیچیک از والدین حامل ژن جهش یافته نباشند ؛ که این حالت بعنوان جهش تازه شناخته میشود. اتفاقی که برای ژن پیش آمده بطور تصادفی در زمان لقاح پیش آمده است. نظریه بر اینست که ریسکی برای ابتلای کودک دیگر ( مگر به صورت اتفاقی) وجود نخواهد داشت. هرچند فرزندان کودکی که مبتلا شده همان ریسک ابتلای موتاسیون غالب ( به صورت یک به دو ) خواهند داشت.

#### 3.1 پیامد عیب ژنتیکی چیست؟

جهش یا دگرگونی ژن بر تشکیل یک پروتئین خاص تاثیر کرده وبر کار آن اثر مگذارد.

---

پروتئین دگرگون شده رخداد التهابی را که قادر به ایجاد التهاب در فرد سالم نیست، در این افراد به وجود میآورد که موجب ایجاد تب و التهاب در فرد مبتلا خواهد شد.