



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

AUTOUŽDEGIMINĖS LIGOS

Versija 2016

1. AUTOUŽDEGIMINĖS LIGOS

1.1. Įvadas

Naujausi tyrimai aiškiai parodė, kad kai kurias karščiavimo ligas sukelia genetiniai defektai. Daugeliu atveju kiti šeimos nariai taip pat periodiškai karščiuoja.

1.2. Kas yra genetinis defektas?

Genetinis defektas reiškia, kad genas yra pakitęs dėl tam tikro įvykio, vadinamo mutacija. Ši mutacija pakeičia geno funkciją, kuri perduoda kūnui neteisingą informaciją ir taip sukeliama liga. Kiekvienoje ląstelėje yra po dvi kiekvieno geno kopijas. Viena kopija paveldima iš mamos, kita – iš tėvo. Paveldimumas yra dviejų tipų:

1) recesyvinis – šiuo atveju abi geno kopijos turi mutaciją. Tėvai paprastai nešioja tik vieno iš dviejų genų mutaciją. Jie neserga, nes ligai išsivystyti reikia, kad abu genai būtų paveikti. Rizika paveldėti mutaciją iš kiekvieno iš tėvų yra viena galimybė iš keturių; 2) dominantinis – šiuo atveju užtenka vienos mutacijos, kad išsivystytų liga. Jeigu vienas iš tėvų serga, rizika perduoti vaikui yra viena galimybė iš dviejų. Gali būti ir taip, kad nė vienas iš tėvų nėra mutacijos nešiotojas. Tai vadinamoji mutacija de novo – šiuo atveju paveikiamas paties vaiko genas. Teoriškai nėra rizikos kitam vaikui (ne didesnė nei įprastinė), bet paveikto vaiko palikuoniui jau kyla rizika susirgti dėl dominantinio paveldimumo (viena galimybė iš dviejų).

1.3. Kokios yra genetinio defekto pasekmės?

Dėl mutacijos sutrinka specifinio baltymo gamyba ir paveikiama jo funkcija. Pakitęs baltymas palankiai veiks uždegimo proceso vystymąsi ir leis sukėlėjams, kurie sveikiems asmenims paprastai neskatina uždegimo proceso, suaktyvinti karščiavimą ir uždegimo procesus paveikto asmens organizme.