



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

Auto-inflammatoire aandoeningen

Versie 2016

1. ALGEMENE INTRODUCTIE VAN AUTO-INFLAMMATOIRE AANDOENINGEN

1.1 Algemene introductie

Sommige zeldzame koorts-aandoeningen worden veroorzaakt door een genetisch defect. Bij veel hiervan leiden ook andere familieleden aan terugkerende koortsaanvallen.

1.2 Wat wordt bedoeld met genetisch defect?

Een genetisch defect betekent dat een gen veranderd is door een zogenaamde mutatie. Deze mutatie verandert de werking van het gen, die onjuiste informatie aan het lichaam geeft en tot ziekte leidt. Iedere cel heeft twee exemplaren van ieder gen. Een exemplaar wordt geërfd van de moeder en het andere van de vader. Er zijn twee soorten erfelijkheid:

Recessief: in dit geval hebben beide exemplaren van het gen een mutatie. Vaak dragen de ouders de mutatie slechts op een van de twee genen. Ze zijn niet ziek, omdat de ziekte alleen optreedt als beide genen zijn aangetast. Het risico voor een kind dat het de mutaties van beide ouders erft is gelijk aan één op vier. **Dominant:** in dit geval is een mutatie voldoende om de ziekte te krijgen. Als een van de ouders ziek is, bedraagt het risico dat het overgedragen wordt op het kind één op twee. Het is ook mogelijk dat geen van de ouders de mutatie draagt; dit geval staat bekend als de novo mutatie. De toevallige mutatie van het gen heeft bij de conceptie van het kind plaatsgevonden. De kans dat andere kinderen in het gezin de aandoening hebben is niet verhoogd. De nakomelingen van de patiënt hebben hetzelfde risico om het krijgen

als bij een dominante mutatie (één op twee).

1.3 Wat is de consequentie van het genetische defect?

De mutatie beïnvloedt de productie van een specifiek eiwit en de werking ervan. Het gemuteerde eiwit bevordert het ontstekingsproces en zorgt ervoor dat triggers, die bij gezonde personen niet tot ontsteking leiden, koorts en ontsteking veroorzaken bij de aangedane persoon.