



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/NO/intro>

AUTOINFLAMMATORISKE SYKDOMMER

Versjon av 2016

Generell Introduksjon til Autoinflammatoriske Sykdommer/"Febersykdommer"

1.1 Generell introduksjon

Forskningen viser at noen sjeldne febersykdommer skyldes en genetisk anomali (avvik). I mange tilfeller der pasienten har fått en autoinflammatorisk sykdom, finner man sykdommen hos andre familiemedlemmer også.

1.2 Hva menes med "genetisk avvik"?

Genetisk avvik beskriver et gen som er blitt forandret ved en tilfeldighet. Dette kalles en mutasjon. Denne mutasjonen endrer genets funksjon slik at sykdom oppstår. I hver celle finnes to kopier av hvert gen. En kopi arves fra moren, den andre fra faren. Det finnes to ulike arvemekanismer:

Recessiv arv: Det betyr at begge foreldrene bærer mutasjonen i bare ett av de to genene sine. De er ikke syke, for sykdommen oppstår bare hvis begge genene er endret. Sjansen for at et barn arver begge de muterte genene fra foreldrene sine er en av fire. **Dominant arv:** I dette tilfellet er det nok med ett mutert gen for at sykdommen skal oppstå. I slike tilfeller har en av foreldrene sykdommen, og det er 50 % sjanse for at barnet skal arve genendringen. Det er også mulig at ingen av foreldrene er bærere av mutasjonen. Forandringen av genet har skjedd da barnet ble unnfanget. Teoretisk er det ingen fare for at et annet barn av samme foreldre skal arve mutasjonen, men barnet som har fått sykdommen har like stor risiko for å overføre mutasjonen til sine barn som ved dominant arv, det vil si at sannsynligheten er at ett av to barn

får mutasjonen.

1.3 Hva er konsekvensen av det genetiske avviket?

Mutasjonen påvirker produksjonen av et spesielt protein og dette proteinets funksjon. Det endrede proteinet vil fremme en betennelsesprosess ved å tillate at triggere, som ikke ville bidra til sykdom hos friske mennesker, setter i gang feber og betennelse hos den som er angrepet.