



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

Choroby autozapalne

Wersja 2016

1. Ogólne Wprowadzenie Do Chorób Autozapalnych

1.1 Ogólne wprowadzenie

Ostatni postęp w badaniach pokazał jasno, że niektóre rzadkie choroby, w przebiegu których występuje gorączka, są spowodowane wadą genetyczną. W przypadku wielu z nich na nawracające gorączki mogą cierpieć również członkowie rodziny chorego.

1.2 Co oznacza termin „wada genetyczna”?

Wada genetyczna powstaje, gdy dochodzi do zmiany w genie w wyniku zdarzenia określanego jako mutacja. Mutacja zmienia działanie genu, co powoduje przekazanie do organizmu nieprawidłowej informacji, w rezultacie wywołując chorobę. W każdej komórce każdy gen występuje w dwóch kopiach. Jedną kopię dziedziczymy od matki, drugą od ojca. Istnieją dwa sposoby dziedziczenia:

recesywny: w tym przypadku w obu kopiach genu występuje mutacja. Rodzice zwykle mają mutację tylko w jednym z dwóch swoich genów. Nie chorują, ponieważ do zachorowania dochodzi tylko wówczas, gdy mutacja występuje w obu genach. Ryzyko, że dziecko odziedziczy mutację od obojga rodziców wynosi 1 do 4. dominujący: jedna mutacja wystarcza do wywołania choroby. Jeśli jedno z rodziców choruje, ryzyko przekazania choroby dziecku wynosi 1 do 2. Może się również zdarzyć, że mutacja nie występuje u żadnego z rodziców; taki przypadek nazywamy mutacją de novo. Do przypadkowej zmiany w genie dochodzi podczas poczęcia dziecka. Teoretycznie nie ma ryzyka (jeśli jest, to nie większe niż losowe) dla kolejnego dziecka, ale w przypadku potomstwa chorego dziecka istnieje takie samo ryzyko zachorowania jak przy

mutacji dominującej (1 do 2).

1.3 Jakie są konsekwencje wady genetycznej?

Mutacja wpływa na produkowanie specyficznego białka i na jego działanie. Zmutowane białko będzie sprzyjało powstawaniu stanu zapalnego i pozwoli, by czynniki wyzwalające, niezdolne do wywołania stanu zapalnego u zdrowego człowieka, wywołały u chorego gorączkę i stan zapalny.