



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

Doenças Auto-Inflamatórias

Versão de 2016

1. INTRODUÇÃO GERAL ÀS DOENÇAS AUTO-INFLAMATÓRIAS

1.1 Introdução geral

Os progressos recentes da investigação demonstraram com clareza que algumas doenças febris raras são causadas por defeitos genéticos. Em muitas delas, outros membros da família também podem sofrer de febre recorrentes.

1.2 O que significa "defeito genético"?

Um defeito genético descreve um gene que foi modificado por um evento conhecido como, por exemplo, uma mutação. Esta mutação altera a função do gene, o qual fornece informações incorretas ao corpo, resultando na doença. Em cada célula, existem duas cópias de cada gene. Uma cópia é herdada da mãe e a outra cópia é herdada do pai. A hereditariedade é de 2 tipos diferentes:

1- Recessiva: neste caso, as duas cópias do gene têm uma mutação. Geralmente, os progenitores são portadores da mutação em apenas um dos seus dois genes. Eles não estão doentes, porque a doença apenas ocorre se os dois genes estiverem afetados. O risco de uma criança herdar a mutação de cada um dos progenitores é de um para quatro (25%). 2- Dominante: neste caso, uma mutação é suficiente para expressar a doença. Se um dos progenitores tiver a doença, o risco de transmissão à criança é de um para dois (50%). Também é possível que nenhum dos progenitores seja portador da mutação. Esta situação é conhecida como mutação de novo. O incidente que afetou o gene ocorreu durante a concepção da criança. Teoricamente, não existe nenhum risco para outra criança (não mais do que o habitual), mas a

descendência da criança afetada tem o mesmo risco de ser afetada que o risco para uma mutação dominante (ou seja, um para dois, 50%).

1.3 Quais são as consequências do defeito genético?

A mutação irá afetar a produção de uma proteína específica e afetar a sua função. A proteína mutante irá favorecer o processo inflamatório e permitir que os desencadeantes, por si só insuficientes para provocar inflamação nas pessoas saudáveis, induzam febre e inflamação na pessoa afetada.