



<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.