



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

Bolile Auto-Inflamatorii

Versiunea 2016

1. Introducere Generală Privind Bolile Auto-Inflamatorii

1.1 Introducere generală

Progresele recente în cercetare au arătat clar că unele boli inflamatorii rare sunt cauzate de un defect genetic. În multe dintre acestea și alți membri ai familiei pot suferi de episoade de febră recurentă.

1.2 Ce înseamnă "defect genetic"?

Un defect genetic semnifică o genă care a fost modificată de un eveniment cunoscut sub numele de mutație. Această mutație modifică funcția genei, care oferă corpului informații incorecte, conducând la apariția bolii. În fiecare celulă există două copii ale fiecărei gene. O copie este moștenită de la mamă, iar cealaltă copie este moștenită de la tată. Transmiterea se poate face în două moduri:

1 - **Recesiv:** în acest caz, ambele copii ale genei (și cea maternă și cea paternă) poartă aceeași mutație. Părinții poartă, mutația doar pe una dintre cele două gene. Ei nu sunt bolnavi pentru că boala se manifestă numai dacă ambele gene sunt afectate. Riscul ca un copil să moștenească mutația de la fiecare părinte este de 25%.

2 - **Dominantă:** în acest caz, o singură genă mutantă este suficientă pentru a determina manifestarea bolii. Dacă unul dintre părinți este bolnav, riscul de transmitere la copil este de 50%. De asemenea, este posibil ca niciunul dintre părinți să nu poarte mutația; acest caz este cunoscut ca mutație de novo. Incidentul care afectează gena a avut loc la concepția copilului. Nu există nici un risc teoretic pentru un alt copil (nu mai mult decât în caz aleatoriu), dar descendentul copilului afectat are același risc de a fi afectat ca și în cazul mutației dominante (de

50%).

1.3 Care sunt consecințele defectului genetic?

Mutația va afecta producerea unei proteine specifice și alterează astfel funcția acesteia. Proteina mutantă va favoriza procesul inflamator și va permite ca elemente declanșatoare, care nu pot declanșa inflamația la persoanele sănătoase, să inducă febră și episoade inflamatorii la persoana afectată de mutație.