



www.printo.it/pediatric-rheumatology/RU/intro

АУТОВОСПАЛИТЕЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Версия 2016

1. ВВЕДЕНИЕ В АУТОВОСПАЛИТЕЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

1.1 Введение

Последние достижения науки показали, что, некоторые редкие заболевания, сопровождающиеся повышением температуры тела, вызываются генетическим дефектом. Во многих случаях члены семьи также страдают аналогичной симптоматикой

1.2 Что такое «генетический дефект»?

Генетический дефект или мутация – это поломка (изменения) гена, приводящая к нарушению его работы - нарушению синтеза белка, что и приводит к болезни. У каждого человека есть две копии каждого гена. Одна копия наследуется от матери, другая – от отца. Наследование бывает двух типов.

1-Аутосомно-рецессивное наследование. При этом типе наследования обе копии гена несут мутацию. Родители, как правило, являются носителями. Они имеют мутацию только от одного из двух генов. Родители не болеют, потому что для развития болезни необходимо два гена с мутацией. Риск для ребенка унаследовать мутацию от каждого из родителей составляет 1:4. **Аутосомно-доминантное наследование.** В этом случае одной мутации достаточно для развития заболевания. В семье, где болен один из родителей риск унаследовать мутацию составляет 1:2. Бывает так, что никто из родителей не является носителем мутации. Это называется мутацией "de novo".

Генетическая поломка возникает во время зачатия ребенка. Вероятность рождения другого ребенка с аналогичной мутаций

минимальна. Но ребенок с имеющимся генетическим дефектом в последующем может передать мутантный ген своему ребенку с вероятностью 1:2

1.3 Что такое последствия генетического дефекта?

Мутация приводит к нарушению синтеза белка и, соответственно, его функции, что способствует развитию воспаления. Воздействие провоцирующих факторов для здорового человека проходит незамечено, а у человека с генетическим дефектом вызывает развитие воспаления, повышение температуры.