



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

Autoinflammatoriska sjukdomar

1.1 Allmän inledning

Det senaste årtiondets forskning har visat att några sällsynta febersjukdomar är ärftliga sjukdomar. Vid många av dessa sjukdomar är också andra familjemedlemmar drabbade av återkommande feber.

1.2 Vad betyder ärftliga sjukdomar?

Det betyder att orsaken är att en gen har förändrats (muterats). Mutationen förändrar funktionen hos det protein som genen kodar för. I varje cell finns två kopior av alla våra cirka 20 000 gener. En kopia har vi ärvt från mamma och från pappa. Ärftligheten av en sjukdom kan vara av två olika typer, olika för olika sjukdomar.

1. Recessiv ärftlighet. - autosomt recessivt, vilket innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en muterad gen. Vid varje graviditet med samma föräldrar är sannolikheten 25 procent att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning (en från varje förälder). Barnet får då sjukdomen. Sannolikheten för att barnet får den muterade genen i enkel uppsättning är 50 procent. Då blir barnet, liksom föräldrarna, frisk bärare av den muterade genen. Sannolikheten att barnet varken får sjukdomen eller blir bärare av den muterade genen är 25 procent. -X-kromosombundet recessiv. Ett specialfall är om den muterade genen finns på X-kromosomen, en av de könsbestämmande kromosomerna. Män har en X-kromosom och en Y-kromosom, medan kvinnor har två X-kromosomer. X-kromosombundet recessivt ärftliga sjukdomar förekommer som regel bara hos män och nedärvs via vanligen friska kvinnor som har en normal och en muterad gen. 2. Dominant ärftlighet - Autosomal dominant nedärvning innebär att om en av föräldrarna har sjukdomen, det vill säga har en normal gen och en muterad gen, så blir

sannolikheten för såväl söner som döttrar att få syndromet 50 procent. De barn som inte har fått någon gen med mutation får inte sjukdomen och för den heller inte vidare. Det är också möjligt vid dominant ärftlighet och x-kromsombunden ärftlighet att sjukdomen uppkommit som en nymutation. Mutationen har då oftast skett i en av föräldrarnas könsceller (ägg eller spermier). Sannolikheten att de på nytt får ett barn med sjukdomen uppskattas till mindre än 1 procent. Den nyuppkomna mutationen hos barnet blir dock ärftlig och kan föras vidare till nästa generation.

1.3 Vad blir följderna av den genetiska mutationen?

Mutationen påverkar det protein som genen kodar för. Antingen blir resultatet att inget protein produceras eller att proteinet får en förändrad funktion. Vid febersjukdomar påverkas den inflammatoriska processen så att feber och inflammation utlöses av sådant som hos friska personer inte kan utlösa feber.