



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

## โรคที่เกิดการอักเสบด้วยตัวเอง

ฉบับแปลของ 2016

### 1.1 คำนำ

มีงานวิจัยก่อนหน้านี้แสดงให้เห็นว่าโรคไขข้ออักเสบซึ่งเป็นโรคหายากนี้ มีสาเหตุมาจากพันธุกรรมหลายโรคในกลุ่มนี้นอกจากตัวผู้ป่วยแล้วยังมีคนในครอบครัวที่ต้องทุกข์ทรมานจากโรคไขข้ออักเสบนี้เช่นเดียวกัน

### 1.2 คำว่า "พันธุกรรมบกพร่อง" แปลว่าอะไร?

ภาวะพันธุกรรมบกพร่องคือ

ยีนที่มีการแปรเปลี่ยนจากการกลายพันธุ์ซึ่งจะก่อให้เกิดการทำงานของยีนที่ผิดปกติ ส่งผลให้เกิดโรคตามมา ปกติในทุกๆเซลล์จะมียีนด้วยกันสองชุด ชุดหนึ่งได้มาจากแม่และอีกชุดหนึ่งได้มาจากพ่อ การถ่ายทอดทางพันธุกรรมมียีนอยู่ด้วยกัน 2 ชนิด ได้แก่ 1-ยีนด้อย ในกรณีนี้ ยีนสองชุดนี้ต้องมีการกลายพันธุ์ทั้งคู่ พ่อแม่ก็จะมีการกลายพันธุ์เพียงหนึ่งในสองชุดของยีน ดังนั้นพ่อแม่ไม่ได้เป็นโรคเพราะหากจะเกิดโรคต้องมีการกลายพันธุ์ของยีนทั้งสองชุด ดังนั้นความเสี่ยงของลูกต่อการได้รับยีนที่กลายพันธุ์หากพ่อและแม่มียีนด้อยเท่ากับ 1 ใน 4 2-ยีนเด่น ในกรณีนี้ มีแค่การกลายพันธุ์เพียงหนึ่งชุดของยีนก็เพียงพอต่อการทำให้เกิดโรคแล้ว หากพ่อหรือแม่ป่วยเป็นโรค ความเสี่ยงที่ลูกจะได้รับยีนที่กลายพันธุ์เท่ากับ 1 ใน 2 แต่ก็มีโอกาสที่เป็นไปได้ว่าไม่มีการกลายพันธุ์เกิดขึ้นเลยจากทั้งพ่อและแม่ กรณีนี้เรียกว่าการกลายพันธุ์ที่เกิดขึ้นใหม่ ซึ่งอาจเกิดในขณะที่เริ่มมีเด็กเกิดขึ้น ตามทฤษฎีลูกคนต่อไปไม่ควรจะเกิดโรค (ไม่มากกว่าการสุ่มเลือก) แต่ลูกที่เกิดจากเด็กคนนี้มีโอกาสเกิดโรคเหมือนกับโรคที่ถ่ายทอดแบบยีนเด่น (เช่น มีโอกาสเกิดโรค 1 ใน 2)

### 1.3 ผลที่ตามมาหลังจากการมีความบกพร่องทางพันธุกรรมคืออะไร?

การกลายพันธุ์จะมีผลต่อการสร้างโปรตีนที่สำคัญ ส่งผลให้การทำงานของโปรตีนผิดปกติ โปรตีนที่ทำงานผิดปกติเมื่อมีสิ่งกระตุ้นจะส่งผลให้เกิดกระบวนการใช้และการอักเสบต่างๆตามมา ซึ่งในคนปกติ สิ่งกระตุ้นเหล่านี้จะไม่ทำให้เกิดโรค

