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

# 自體發炎性疾病

第? 版本

## 1.自身發炎性疾病概論

### 1.1簡介

最近的調查明確指出，一些罕見的發熱疾病是由遺傳異常引起。許多患者家族中的其它成員也有反覆發熱的病史。

### 1.2遺傳異常的含義是什麼?

遺傳異常是指基因由於"突變"發生改變。這些基因傳遞錯誤的資訊而導致疾病的發生。在每個人體細胞中，每個基因都有兩個拷貝。一個拷貝是從母親那裡遺傳而來，另一個拷貝從父親那裡遺傳而來。這種遺傳有2種不同類型。

1-隱性遺傳：父母雙方都攜帶有突變基因，突變只發生在兩個位點中的一個。只有兩個基因同時突變，才會導致疾病。孩子從父母親那裡遺傳這種突變，患病的風險性是1/4。

2-顯性遺傳：一個基因位點的突變就可引起疾病。如果父母一方患病，那麼孩子患病的概率為1/2。父母雙方都不攜帶突變基因也是有可能的；這被稱為初始突變，這種突變發生在胚胎期。理論上，另外的孩子沒有突變的危險（不會高於隨機情況），但是病童的後代患病的危險和顯性遺傳相同（即兩個孩子中可能會有一個患病）。

### 1.3遺傳異常的後果是什麼?

突變會影響特殊蛋白的產生，並使其功能受損。這種突變蛋白會促使發炎產生，但是健康的人並不會受影響，但受影響的人群就會發熱。