



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

## **Загальні Пояснення Щодо Автозапальних Захворювань**

Версія 2016

### **1. ЗАГАЛЬНІ ПОЯСНЕННЯ ЩОДО АВТОЗАПАЛЬНИХ ЗАХВОРИВАНЬ**

#### **1.1 Загальні пояснення**

Недавні дослідження чітко показують, що деякі рідкісні захворювання з лихоманкою спричинюються генетичним дефектом. При багатьох з цих захворювань можуть страждати інші члени родини від повторюваних приступів лихоманки .

#### **1.2 Що означає генетичний дефект?**

Генетичний дефект описує ген, який був змінений шляхом так званої мутації. Ця мутація змінила функцію гена, який потім посилає неправильну інформацію до тіла, і, таким чином, викликає захворювання. У кожній клітині є дві копії кожного гена. Одна копія передається від матері і друга від батька. Є два різних шляхи успадкування:

**Рецесивний:** У цьому випадку обидві копії гена несуть мутацію. Батьки носять мутацію, як правило, тільки на одному з двох своїх генів. Вони не хворіють, бо хвороба виникає тільки тоді, коли обидва гени мають мутацію. Ризик того, що дитина буде наслідувати мутацію від обох батьків, становить 25%. **Домінантний:** У цьому випадку є достатньо однієї єдиної мутації, щоб виникло захворювання. Якщо один з батьків є хворим, то ризик передачі хвороби до дитини становить 50%. Також є можливим, що жоден з батьків не несе мутації. У цьому випадку мутацію називають De-

---

novo-Mutation. Це є той випадок, коли мутація гена сталася в момент зачаття дитини. Теоретично, немає ніякого ризику захворювання (що виходить за рамки нормальної випадкової) для іншої дитини. Але потомки хворої дитини мають той самий ризик успадкування мутації, як при домінантному шляху успадкування (тобто 50%).

### **1.3 Які наслідки має генетичний дефект?**

Мутація впливає на вироблення того чи іншого білка і відповідно на його функцію. Мутантний білок спричиняє запальний процес і дозволяє, щоб причинний фактор, який у здорових людей не в стані був би викликати запалення, а у хворих людей призводить до лихоманки і запалення.