

# IMPLICAȚII GENETICE ÎN ETIOPATOGENIA ARTRITEI IDIOPATICE JUVENILE

---

N. Iagăru<sup>1</sup>, Vasilica Plăiașu<sup>2</sup>

---

**Rezumat.** Se consideră că 60% din predispoziția pentru artrita idiopatică juvenilă (AIJ) poate fi atribuită factorilor genetici.

Scopul lucrării constă într-o mai bună înțelegere a naturii genetice complexe a acestei boli. Sunt analizate progresele în cunoașterea mecanismelor patogenice, în urma studiilor efectuate asupra gemenilor și fraților din familiile afectate de AIJ. Sunt prezentate genele candidate, relația cu genele HLA din clasele I și II și interacțiunile cu gene non-HLA și non-MHC, asocierile cu alte boli autoimune etc.

AIJ reprezintă rezultatul combinației dintre setul de alele specifice de susceptibilitate reprezentate de MHC și polimorfismele HLA și setul de gene generale de susceptibilitate pentru bolile autoimune, ceea ce conduce la pierderea toleranței la *self*.

**Cuvinte-cheie:** artrita idiopatică juvenilă, factori genetici.

Proiectul genomului uman și dezvoltarea unor noi tehnologii au schimbat fundamental abilitățile de studiu în *bolile autoimune*, afecțiuni cu modalități netradiționale (non-mendeliene) de transmitere, induse de mutații combinate ale mai multor gene cu impact în patogenia autoimunității. Astfel, au fost descoperite numeroase variații normale ale unui singur nucleotid (*single nuclear polymorphism*), responsabile de diferențele dintre indivizii normali, precum și așa-numitele *gene candidate*, presupuse a fi implicate în susceptibilitatea pentru mai multe boli autoimune, printre care și *artrita idiopatică juvenilă* (AIJ), dar cu variante specifice, situate pe mai mulți cromozomi, cu posibile asocieri funcționale cu boala.

**Abstract.** Genetic factors are possible involved in about 60% of the predisposition to JIA.

Objective to achieve a better understanding of the complexe genetic nature of this disease. The authors discuss advances concerning the pathogenic mechanisms of JIA based on studies of twins and sibling pairs in affected families. They present candidate genes and their relationship with classes I and II HLA genes and, also, the interactions with non-HLA and non-MHC genes.

JIA is the result of a combination between the set of specific susceptibility alleles represented by MHC and HLA polymorphisms and the set of generale susceptibility genes to autoimmune diseases which lead to the loss of self tolerance.

**Keywords:** juvenile idiopathic arthritis, genetic factors.

*Genele candidate* au fost identificate inițial la adulți prin analize de înlănțuire genică (*linkage*) și prin *genome-wide association scans* (GWAS), demonstrând asocierea unor alele multiple (HLA) cu diferite boli autoimune. Deși, la început, au fost dobândite cunoștințele referitoare la asocierile de gene HLA cu poliartrita reumatoidă, mai târziu au fost confirmate și asocieri cu AIJ, constatându-se însă diferențe, față de boala adultului și față de alte boli autoimune. Trebuie precizat însă că AIJ cuprinde în viziunea actuală cele mai multe artropatii cronice autoimune întâlnite în copilărie.

În conformitate cu *clasificarea ILAR* din 1998, se recunosc următoarele *subtipuri* (categorii, fenotipuri):

---

<sup>1</sup>Conf. dr. Nicolae Iagăru, Clinica II Pediatrie, U.M.F. „Carol Davila”, IOMC „A. Rusescu”, București.

<sup>2</sup>Dr. Vasilica Plăiașu, medic spec. genetica medicala, cercetator științific, Departamentul de Genetica, IOMC „A. Rusescu”, București.