



AKU Society, C/O Advicehub,
66 Devonshire Road, Cambridge, CB1 2BL,
Verenigd Koninkrijk

Bel ons: +44 (0)1223 322 897

E-mail: info@akusociety.org

Bezoek ons: www.akusociety.org

@AKUSOCIETY

@AKUSociety

AKU Society

Geregistreerde liefdadigheidsorganisatie: 1101052

NHS
The Robert Gregory
National Alkaptonuria Centre



Understanding genetics together

www.breaking-down-barriers.org.uk

Hoe AKU wordt
overgeërfd



Hoe AKU wordt overgeërfd

Hebt u zich wel eens afgevraagd waarom leden van dezelfde familie op elkaar lijken?

Genen bevatten de informatie die de eigenschappen of kenmerken bepaalt die onze ouders aan ons doorgeven, of die wij van hen erven. Bloedverwanten hebben een groot aantal van dezelfde genen gemeen. Daarom kunnen familieleden veel gemeenschappelijke eigenschappen hebben, zoals dezelfde kleur haar en ogen.

AKU is een zogeheten autosomaal recessieve aandoening. Autosomaal recessief is een van de verschillende manieren waarop een eigenschap, stoornis of aandoening binnen de familie kan worden doorgegeven.

Een autosomaal recessieve stoornis betekent dat er twee kopieën van een aangetast gen aanwezig moeten zijn om de aandoening of eigenschap te ontwikkelen.

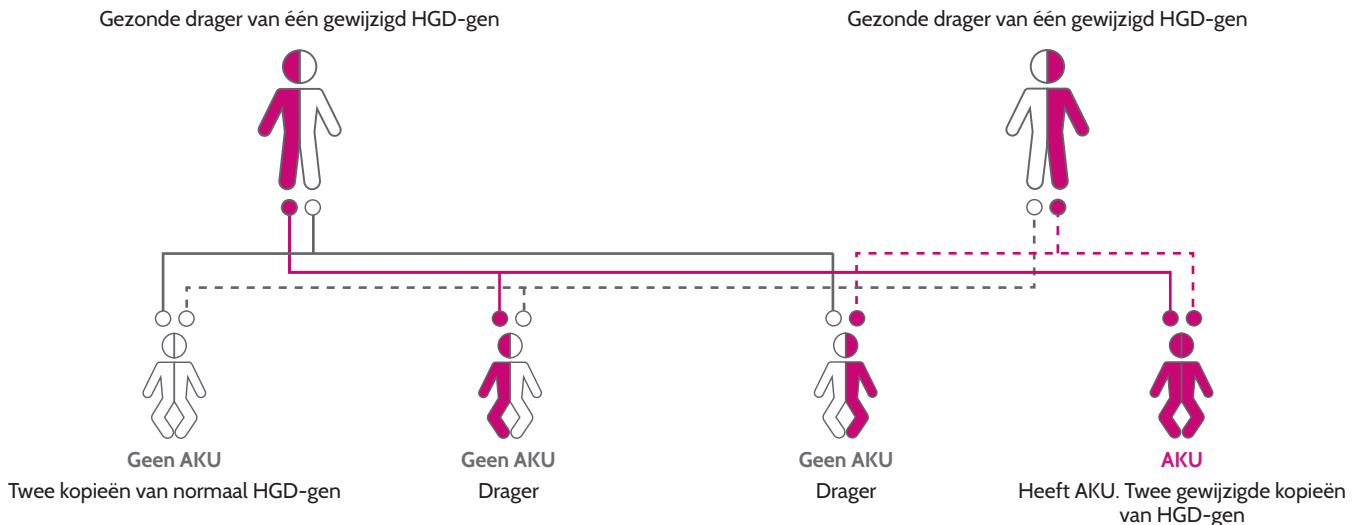
Genen worden van ouders op kind doorgegeven. We dragen allemaal twee kopieën van elk gen: het ene erven we van onze moeder, het andere van onze vader.

Het gen dat betrokken is bij alkaptonurie is het HGD-gen. Om alkaptonurie te ontwikkelen, moeten twee kopieën van het aangetaste HGD-gen (één van elke ouder) worden geërfd. De kans hierop is zeer klein, en de aandoening is dan ook erg zeldzaam – wereldwijd heeft slechts 1 op elke 250.000 tot 500.000 mensen alkaptonurie.

De ouders van een persoon met alkaptonurie dragen zelf meestal slechts één kopie van het betrokken gen. Zij worden 'gezonde dragers' genoemd en vertonen geen tekenen of symptomen van de aandoening.

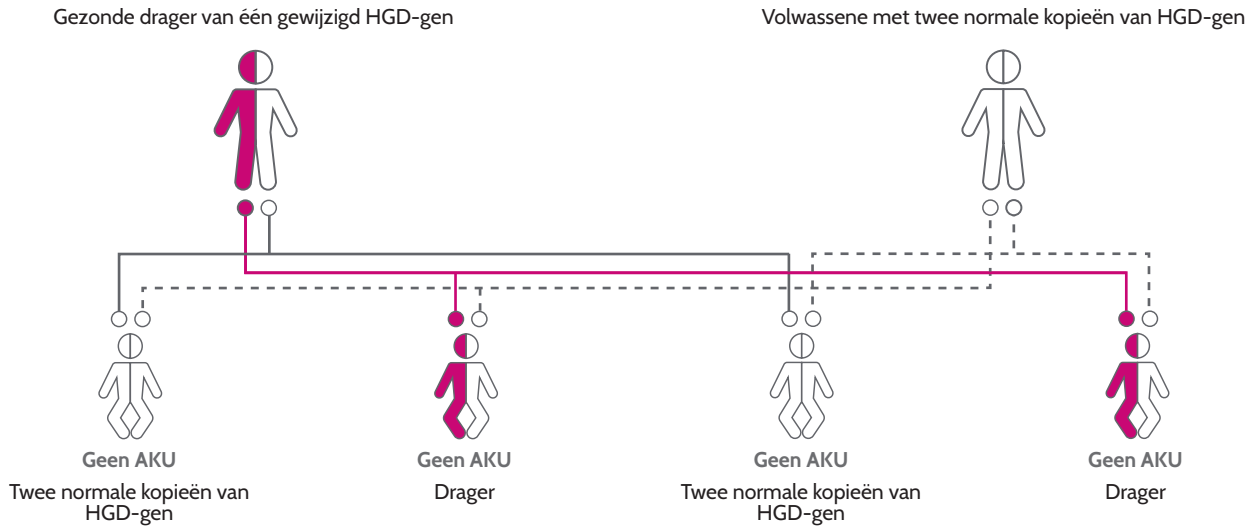
Als twee gezonde dragers van AKU samen kinderen krijgen, heeft elk kind van hen een kans van:

- 1 op 4 (25%) om AKU te hebben
- 1 op 4 (25%) om geen drager te zijn (geen AKU)
- 2 op 4 (50%) om drager te zijn

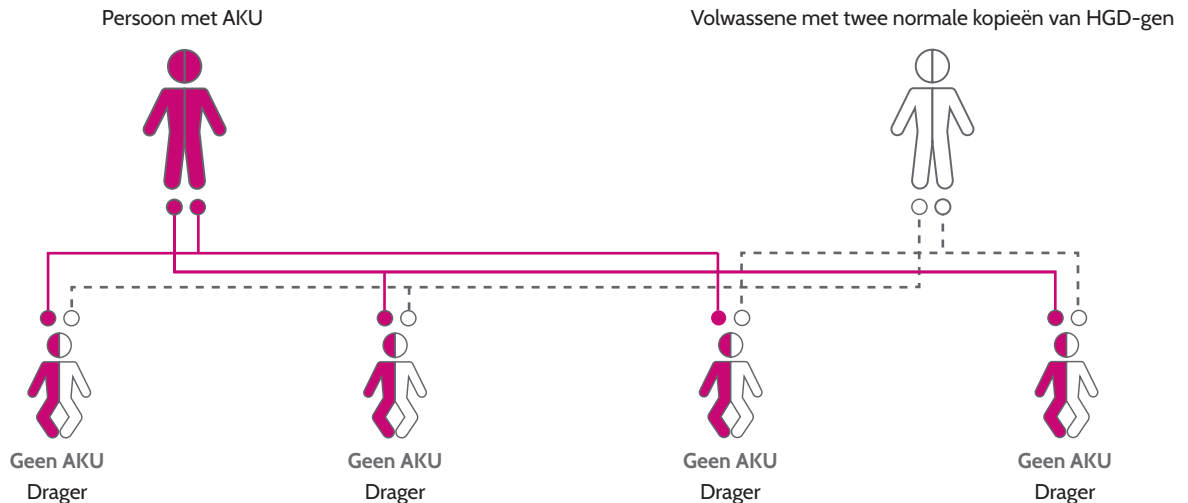


Als een gezonde drager van AKU kinderen krijgt met iemand die geen drager is van AKU, heeft elk kind van hen een kans van:

- 1 op 2 (50%) om geen drager te zijn
- 1 op 2 (50%) om drager te zijn



Als een persoon met AKU kinderen krijgt met iemand die geen drager is van AKU, is elk kind van hen een gezonde drager van AKU.

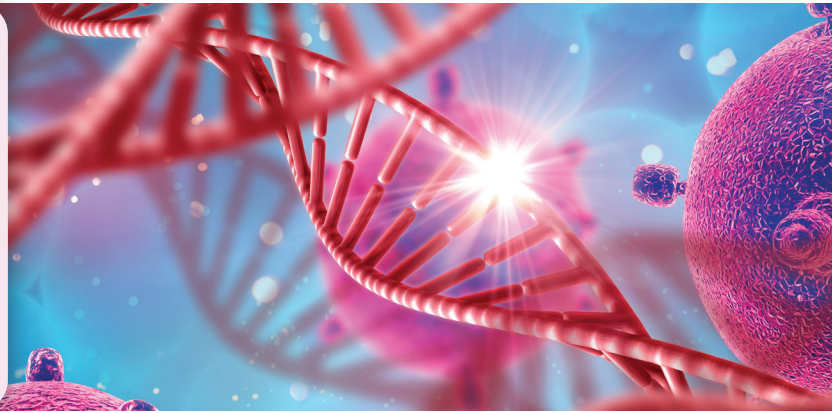


Steun en handige adressen

Dragerschapstest

Als een van uw familieleden AKU heeft of een drager van AKU is, kunnen u en uw partner een dragerschapstest laten uitvoeren. Een dragerschapstest kan twee dingen uitwijzen:

1. U bent geen drager van AKU. In dit geval is er geen kans dat u een kind met AKU krijgt. Het maakt hierbij niet uit of uw partner wel of geen drager is van AKU.
2. U bent drager van AKU. De kans dat u een kind met de aandoening krijgt, is meestal klein; ook wanneer een van de partners drager is. Dit komt omdat het kind de aandoening alleen kan krijgen als beide ouders drager zijn.



Als u en uw partner gemeenschappelijke familieleden hebben, zoals grootouders, kan de kans hoger zijn.

AKU is zeldzame genetische aandoening waarbij u het aangetaste gen van beide ouders moet erven. Een heel klein aantal mensen heeft echter wel AKU, ondanks dat zij slechts één aangetast gen hebben. Dit is uiterst zeldzaam, maar bestaat wel.

Genetic Alliance UK biedt informatie en steun aan individuen en families die te maken hebben met een erfelijke aandoening.



Genetic Alliance UK

Level 3, Barclay House

37 Queen Square

London

WC1N 3BH Verenigd Koninkrijk



+44 (0)20 7831 0883



contactus@geneticalliance.org.uk



www.geneticalliance.org.uk