



📍 **AKU Society**, C/O Advicehub,
66 Devonshire Road, Cambridge, CB1 2BL,
Royaume-Uni

☎ **Téléphone** : +44 (0)1223 322 897

✉ **E-mail** : info@akusociety.org

🌐 **Site Web** : www.akusociety.org

📘 **@AKUSOCIETY**

🐦 **@AKUSociety**

📺 **AKU Society**

Comment se transmet l'alcaptonurie (AKU)

Organisme de bienfaisance enregistré : 1101052

NHS
The Robert Gregory
National Alkaptonuria Centre



Understanding genetics together

www.breaking-down-barriers.org.uk



Comment se transmet l'alcaptonurie (AKU)

Vous êtes-vous jamais demandé pourquoi les membres d'une même famille se ressemblent ?

Les gènes renferment l'information déterminant les « traits » ou « caractères » héréditaires, c'est-à-dire les particularités que nous transmettent notre père et notre mère. Les parents par le sang ont un grand nombre de gènes en commun. C'est pour cela que les membres d'une même famille présentent souvent de nombreux traits similaires, comme la couleur des cheveux ou des yeux.

L'alcaptonurie ou AKU, son abréviation en anglais, est ce que l'on appelle une maladie autosomique récessive. La transmission autosomique récessive est l'un des mécanismes par lesquels un trait, comme un défaut ou une maladie, peut se propager de génération en génération.

Une maladie est dite autosomique récessive lorsque son développement exige que les deux copies d'un même gène soient défectueuses.

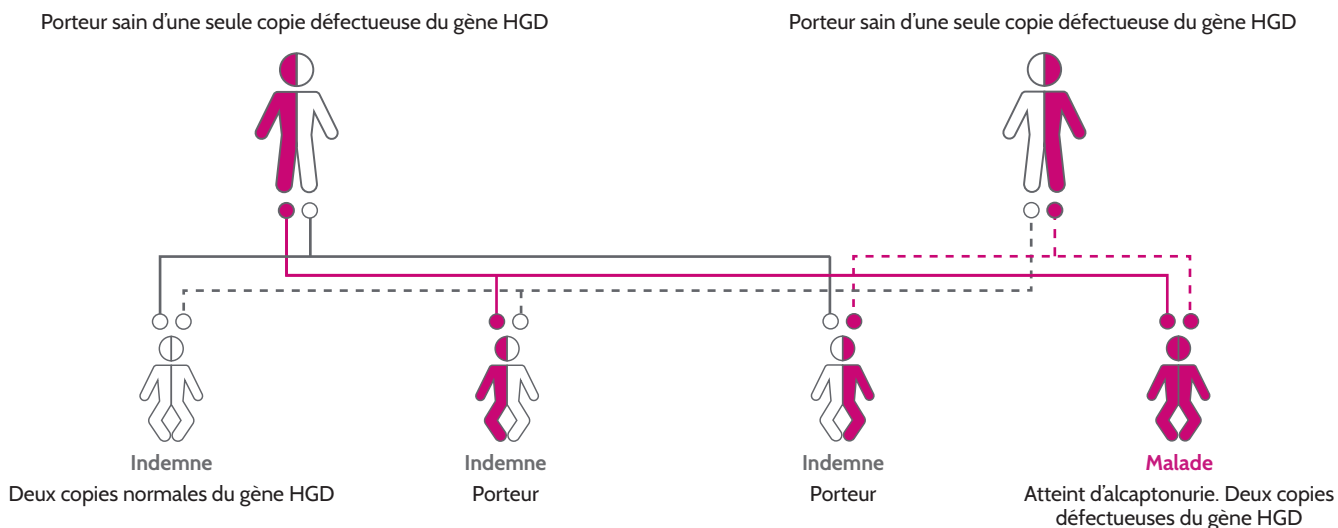
Les gènes sont transmis des parents aux enfants. Nous possédons tous deux copies de chaque gène : une héritée de notre mère et une héritée de notre père.

Le gène responsable de l'alcaptonurie est le gène HGD. Pour souffrir d'alcaptonurie, vous devez hériter de deux copies défectueuses du gène HGD (une de chaque parent). Il s'agit d'une éventualité peu probable et la maladie est donc très rare, ne touchant qu'une personne sur 250 000 à 500 000 dans le monde.

En général, les parents d'une personne atteinte d'alcaptonurie ne sont eux-mêmes porteurs que d'une seule copie défectueuse du gène. Ces « porteurs sains » ne présentent aucun signe ou symptôme de la maladie.

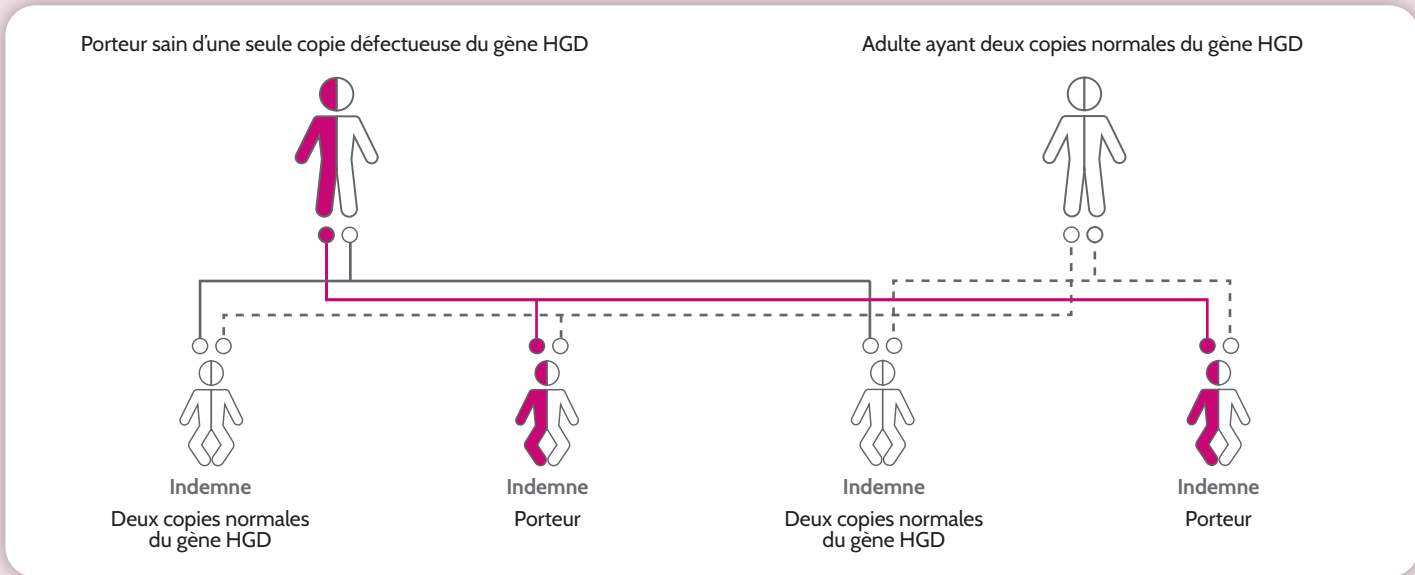
Lorsque deux porteurs sains de l'alcaptonurie ont des enfants ensemble, chaque enfant a :

- 1 chance sur 4 (25 %) d'être atteint d'alcaptonurie
- 1 chance sur 4 (25 %) de ne pas être porteur (indemne)
- 2 chances sur 4 (50 %) d'être porteur sain

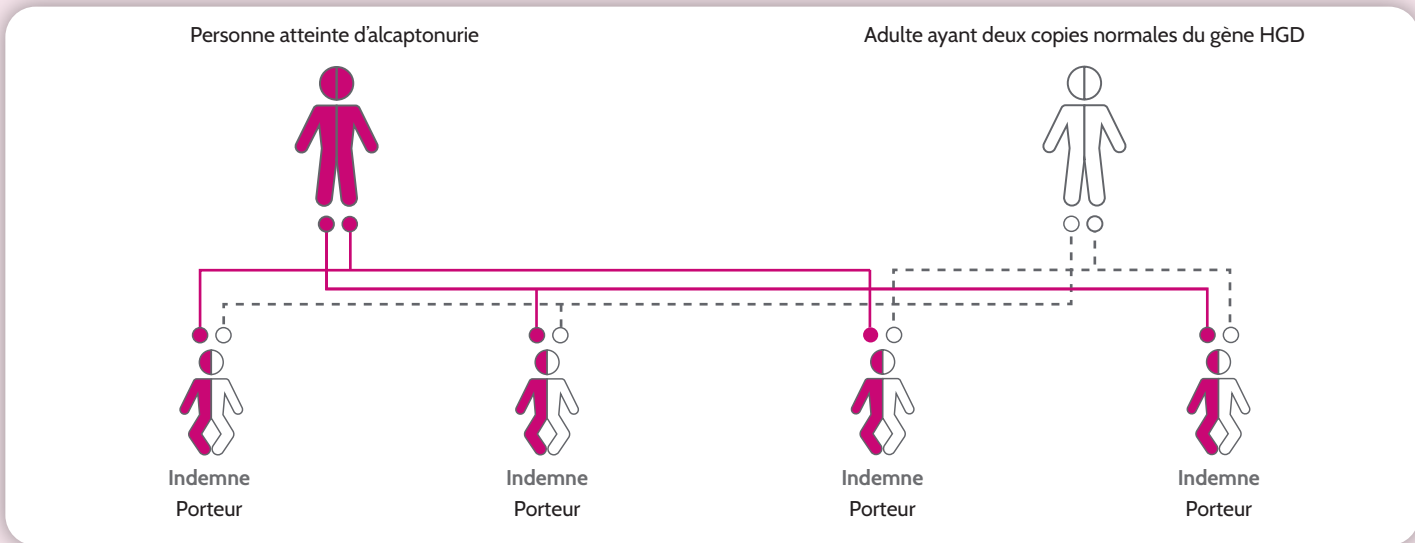


Si un porteur sain de l'alcaptonurie a des enfants avec une personne non porteuse, chaque enfant a :

- 1 chance sur 2 (50 %) de ne pas être porteur
- 1 chance sur 2 (50 %) d'être porteur sain



Si une personne atteinte d'alcaptonurie a des enfants avec une personne non porteuse, tous les enfants seront porteurs sains.

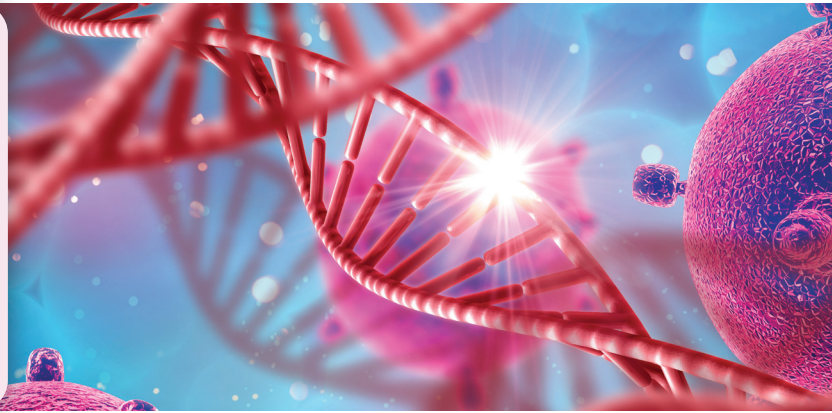


Soutien et adresses utiles

Dépistage des porteurs sains

Si un membre de votre famille souffre d'alcaptonurie ou est porteur sain de la maladie, vous et votre partenaire pourriez vous soumettre à un dépistage des porteurs sains. Un tel dépistage peut donner l'un ou l'autre des résultats suivants :


1. Vous n'êtes pas porteur. Dans ce cas, vous n'avez aucune chance d'avoir un enfant atteint d'alcaptonurie, même si votre partenaire porte une copie défectueuse du gène.
2. Vous êtes porteur sain. Dans la plupart des cas, il est peu probable qu'une personne porteuse saine ait un enfant affecté de la maladie. L'enfant ne risque en effet de souffrir de la maladie que si les deux parents sont porteurs.



Dans certaines situations – si vous et votre partenaire avez des grands-parents communs, par exemple –, la probabilité est plus élevée.

L'alcaptonurie est une maladie génétique rare qui exige généralement que chaque parent transmette une copie défectueuse du gène. Il peut toutefois arriver que la maladie se développe chez des personnes porteuses d'une seule copie défectueuse. Il s'agit d'un cas de figure extrêmement rare, mais pas impossible.

Genetic Alliance UK offre informations et soutien aux personnes et familles affectées de maladies héréditaires.

 **Genetic Alliance UK**
Level 3, Barclay House
37 Queen Square
Londres
WC1N 3BH Royaume-Uni

 **+44 (0)20 7831 0883**

 **contactus@geneticalliance.org.uk**

 **www.geneticalliance.org.uk**