



- 📍 **AKU Society**, C/O Advicehub,  
66 Devonshire Road, Cambridge, CB1 2BL  
Großbritannien
- ☎ Rufen Sie uns an: **+44 (0)1223 322 897**
- ✉ E-Mail: **info@akusociety.org**
- 🌐 Besuchen Sie uns im Netz: **www.akusociety.org**
- 📘 **@AKUSOCIETY**
- 🐦 **@AKUSociety**
- 📺 **AKU Society**

Eingetragener gemeinnütziger Verein: 1101052

**NHS**  
The Robert Gregory  
National Alkaptonuria Centre



Understanding genetics together

www.breaking-down-barriers.org.uk

Wie wird AKU  
vererbt?



# Wie wird AKU vererbt?

## Haben Sie sich je gefragt, warum Mitglieder einer Familie ähnlich aussehen?

Gene sind Träger der Informationen, die Merkmale oder Eigenschaften bestimmen, die von unseren Eltern an uns weitergegeben, also vererbt werden. Blutsverwandte haben eine relativ große Anzahl gleicher Gene gemeinsam. Daher können Familienmitglieder viele gleiche Merkmale wie die gleiche Haar- und Augenfarbe haben.

Unter AKU versteht man eine autosomal-rezessive Krankheit. Autosomal-rezessiv ist eine von mehreren möglichen Arten, wie ein Merkmal oder eine Krankheit innerhalb einer Familie weitervererbt wird.

Bei einer autosomal-rezessiv vererbten Krankheit müssen zwei Sätze eines betroffenen Gens vorhanden sein, damit das Merkmal oder die Krankheit auftreten kann.

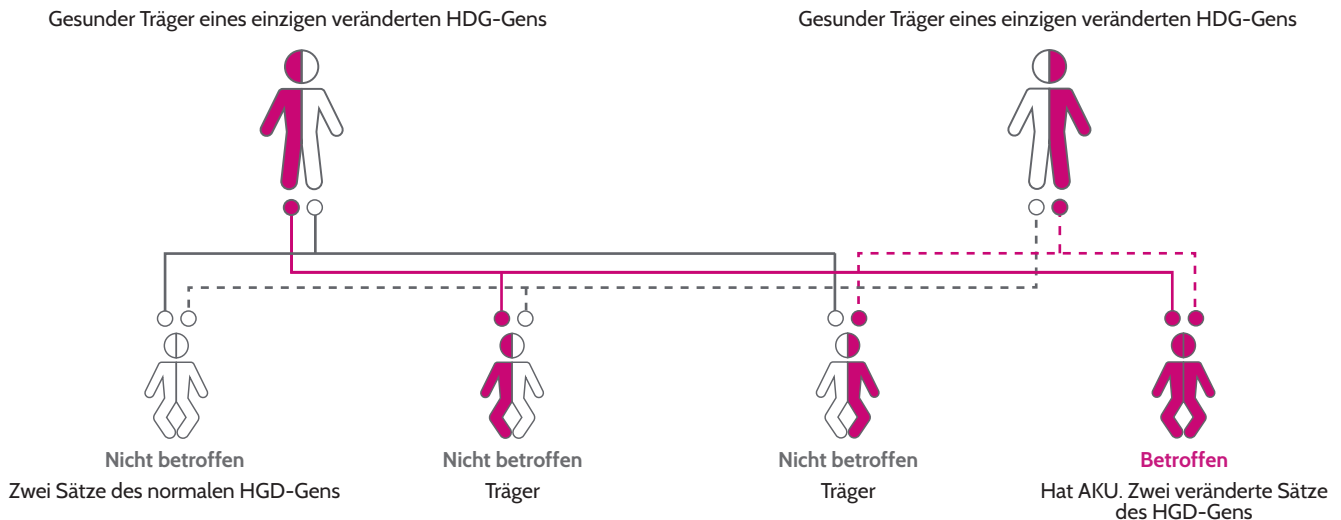
Gene werden von den Eltern an ihre Kinder vererbt. Wir alle tragen zwei Sätze jedes Gens: eins, das von der Mutter vererbt wurde und eins vom Vater.

Das für Alkaptonurie verantwortliche Gen ist das HGD-Gen. Um Alkaptonurie zu bekommen, muss man zwei Sätze des entsprechenden HGD-Gens erben (also eins von jedem Elternteil). Die Wahrscheinlichkeit dafür ist sehr gering, daher ist diese Krankheit sehr selten – nur 1 von 250.000 bis 500.000 Menschen sind weltweit betroffen.

Die Eltern eines an Alkaptonurie Erkrankten sind selbst normalerweise nur Träger eines Satzes betroffener Gene. Sie werden „gesunde Träger“ genannt und haben keine Anzeichen oder Symptome der Krankheit.

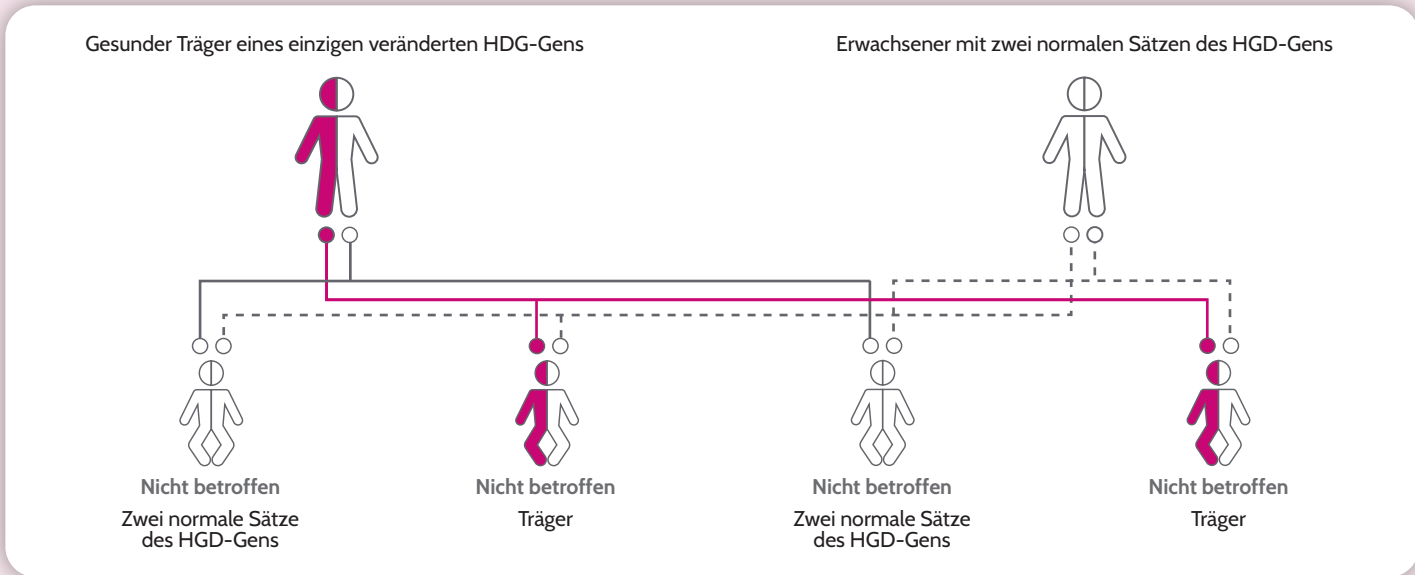
Wenn zwei gesunde Träger von AKU zusammen Kinder bekommen, hat jedes Kind

- eine Wahrscheinlichkeit von 1 zu 4 (25 %), AKU zu erben
- eine Wahrscheinlichkeit von 1 zu 4 (25 %), kein Träger zu sein
- eine Wahrscheinlichkeit 2 von 4 (50 %), selbst Träger zu sein

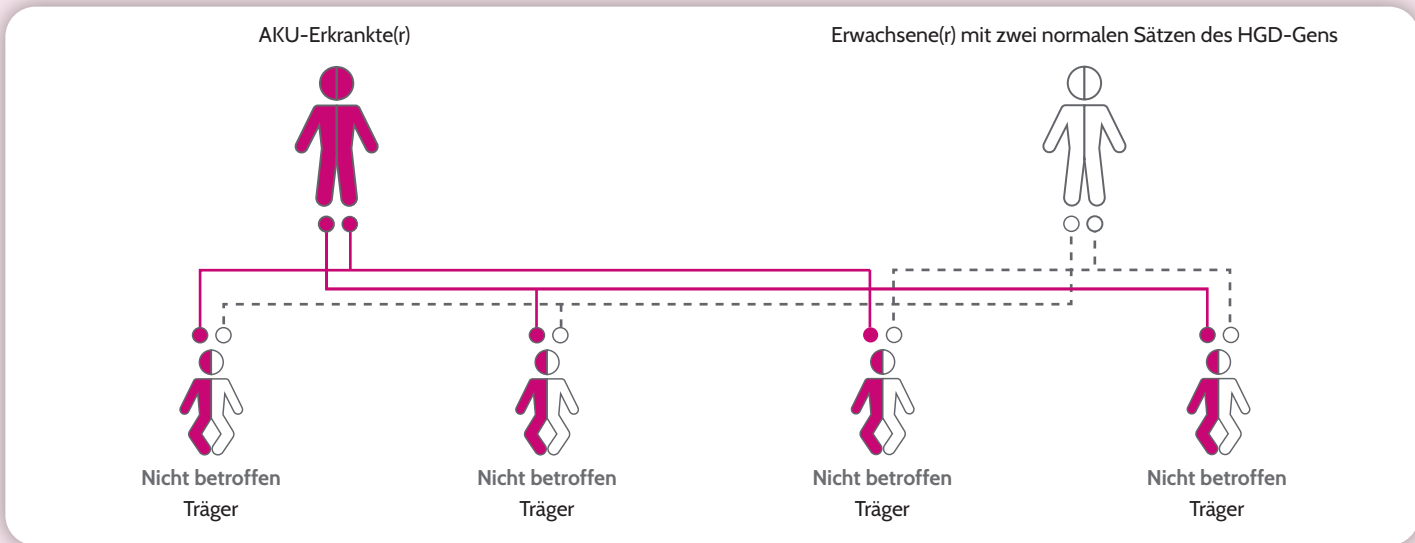


Bekommt ein gesunder AKU-Träger Kinder mit einem Partner/ einer Partnerin, der/die kein AKU-Träger der Krankheit ist, hat jedes Kind

- eine Wahrscheinlichkeit von 1 zu 2 (50 %), kein Träger zu sein
- eine Wahrscheinlichkeit von 1 zu 2 (50 %), Träger zu sein



Wenn jemand mit AKU Kinder mit einem Partner/einer Partnerin bekommt, der/die kein Träger der Krankheit ist, ist jedes Kind gesunder Träger von AKU.



# Hilfe und nützliche Adressen

## Testen von Trägern

Wenn einer Ihrer Verwandten die Krankheit AKU hat oder Träger von AKU ist, können Sie und Ihr(e) Partner(in) sich möglicherweise daraufhin testen lassen, ob Sie Träger der Krankheit sind. Der AKU-Anlageträgertest gibt Ihnen folgende Aufschlüsse:


1. Sie sind kein AKU-Träger. In diesem Fall können Sie kein Kind bekommen, das AKU hat. Dies ist unabhängig davon der Fall, ob Ihr(e) Partner(in) Träger von AKU ist oder nicht.
2. Sie sind AKU-Träger. Meistens besteht nur eine geringe Wahrscheinlichkeit, dass Sie ein Kind mit dieser Krankheit bekommen, selbst wenn einer der Partner Träger ist. Das liegt daran, dass das Kind nur dann ein Risiko hat, die Krankheit zu haben, wenn beide Eltern Träger sind.



Es gibt einige Szenarien, in denen die Wahrscheinlichkeit höher sein kann, wenn Sie und Ihr(e) Partner(in) gemeinsame Verwandte wie beispielsweise die gleichen Großeltern haben.

AKU ist eine seltene genetische Krankheit, bei der üblicherweise die entsprechenden Gene beider Eltern vererbt werden müssen. Allerdings gibt es auch einige wenige Menschen, die AKU haben, obwohl sie nur ein entsprechendes Gen haben. Dies ist äußerst selten, kann aber vorkommen.

**Genetic Alliance UK** veröffentlicht Informationen und unterstützt Menschen mit Erbkrankheiten und ihre Familien.

 **Genetic Alliance UK**  
Level 3, Barclay House  
37 Queen Square  
London  
WC1N 3BH Großbritannien

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

 **contactus@geneticalliance.org.uk**

 **www.geneticalliance.org.uk**