



- 📍 **AKU Society**, C/O Advicehub,
66 Devonshire Road, Cambridge, CB1 2BL
- ☎ Καλέστε μας: **+44 (0)1223 322 897**
- ✉ Email: **info@akusociety.org**
- 🌐 Επισκεφθείτε μας: **www.akusociety.org**
- 📘 **@AKUSOCIETY**
- 🐦 **@AKUSociety**
- 📺 **AKU Society (Εταιρεία AKU)**

Εγγεγραμμένη φιλανθρωπική οργάνωση: **1101052**

NHS
The Robert Gregory
National Alkaptonuria Centre



Πώς
κληρονομείται
η AKU;



Πώς κληρονομείται η AKU;

Έχετε αναρωτηθεί ποτέ γιατί τα μέλη της ίδιας οικογένειας μοιάζουν μεταξύ τους;

Τα γονίδια μεταφέρουν τις πληροφορίες που καθορίζουν τα γνωρίσματα ή τα χαρακτηριστικά που μας μεταβιβάζονται ή κληρονομούνται από τους γονείς μας. Οι συγγενείς εξ αίματος έχουν μεγάλο αριθμό κοινών γονιδίων. Αυτός είναι ο λόγος για τον οποίο τα μέλη της οικογένειας μπορεί να έχουν πολλά παρόμοια χαρακτηριστικά, όπως το ίδιο χρώμα μαλλιών και ματιών.

Η AKU είναι γνωστή ως αυτοσωμική υπολειπόμενη πάθηση. Ο αυτοσωμικός υπολειπόμενος χαρακτήρας είναι ένας από τους διάφορους τρόπους με τους οποίους ένα χαρακτηριστικό, μια διαταραχή ή μια ασθένεια μπορεί να περάσει στην οικογένεια.

Μια αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή σημαίνει ότι πρέπει να υπάρχουν δύο αντίγραφα ενός προσβεβλημένου γονιδίου για να αναπτυχθεί η ασθένεια ή το χαρακτηριστικό.

Τα γονίδια μεταβιβάζονται από τους γονείς στα παιδιά. Όλοι μας φέρουμε δύο αντίγραφα κάθε γονιδίου, ένα από τη μητέρα μας και ένα από τον πατέρα μας.

Το γονίδιο που εμπλέκεται με την αλκαπτονουρία είναι το γονίδιο HGD. Πρέπει να κληρονομήσετε δύο αντίγραφα του γονιδίου HGD (ένα από κάθε γονέα) για να αναπτύξετε αλκαπτονουρία. Οι πιθανότητες για κάτι τέτοιο είναι ελάχιστες, γι' αυτό και η νόσος είναι πολύ σπάνια – προσβάλλει μόλις 1 στους 250.000 έως 500.000 ανθρώπους παγκοσμίως.

Οι γονείς ενός ατόμου με αλκαπτονουρία συνήθως φέρουν μόνο ένα αντίγραφο του προσβεβλημένου γονιδίου. Αυτοί είναι γνωστοί ως «υγιείς φορείς» και δεν θα έχουν κανένα σημείο ή σύμπτωμα της πάθησης.

Εάν δύο υγιείς φορείς της AKU αποκτήσουν παιδιά μαζί, κάθε παιδί που θα αποκτήσουν θα έχει:

- 1 στις 4 (25%) πιθανότητες να εμφανίσει AKU
- 1 στις 4 (25%) πιθανότητες να μην είναι φορέας (μη επηρεαζόμενος)
- 2 στις 4 (50%) πιθανότητες να είναι φορέας

Υγιής φορέας ενός μόνο τροποποιημένου γονιδίου HGD



Υγιής φορέας ενός μόνο τροποποιημένου γονιδίου HGD



Μη επηρεαζόμενος

Δύο αντίγραφα του φυσιολογικού γονιδίου HGD



Μη επηρεαζόμενος

φορέας



Μη επηρεαζόμενος

Φορέας



Επηρεαζόμενος

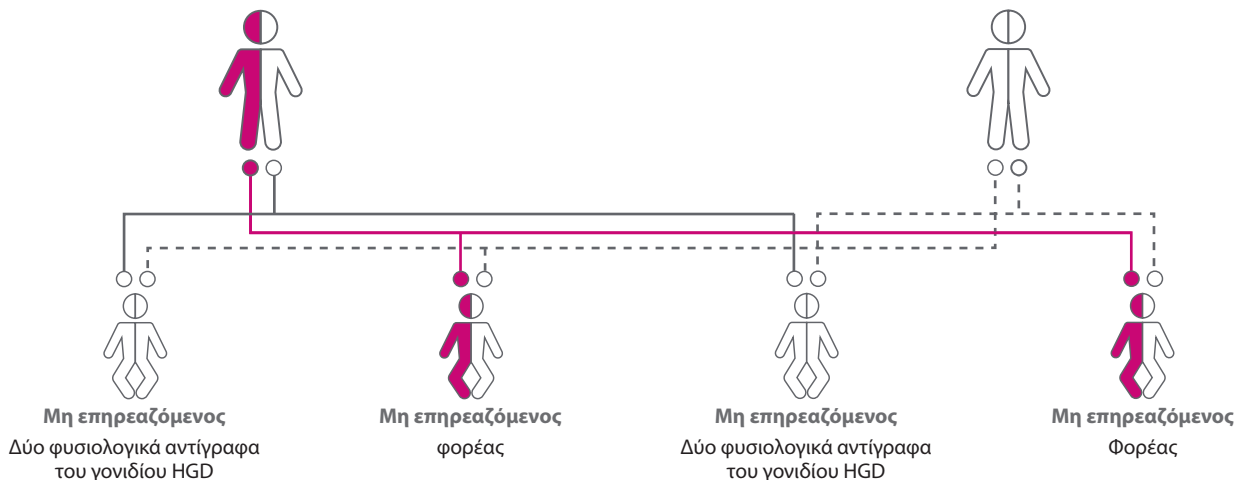
Έχει AKU. Δύο τροποποιημένα αντίγραφα του γονιδίου HGD

Εάν ένας υγιής φορέας της AKU αποκτήσει παιδιά με κάποιον που δεν είναι φορέας της ίδιας πάθησης, κάθε παιδί που θα αποκτήσει θα έχει:

- 1 στις 2 (50%) πιθανότητες να μην είναι φορέας
- 1 στις 2 (50%) πιθανότητες να είναι φορέας

Υγιής φορέας ενός μόνο τροποποιημένου γονιδίου HGD

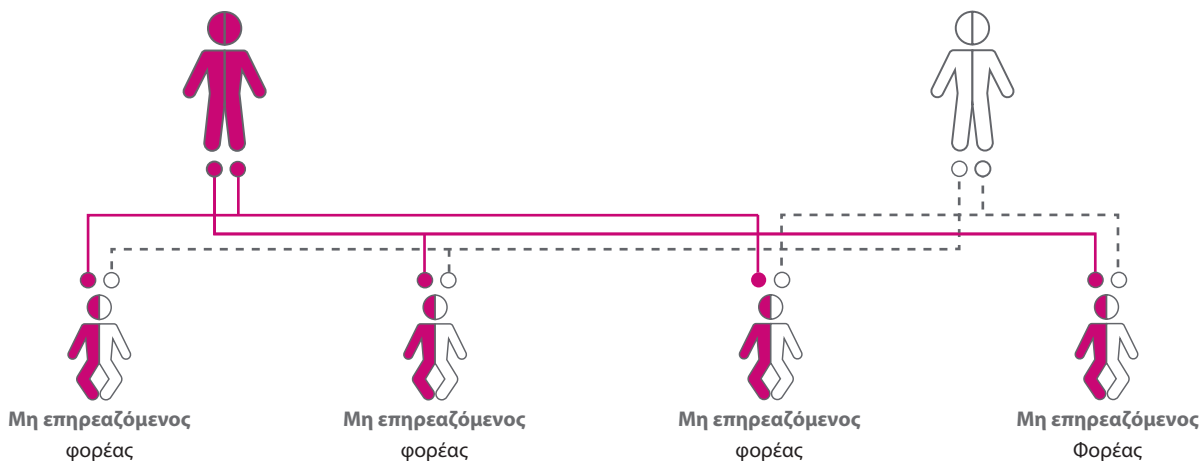
Ενήλικας με 2 φυσιολογικά αντίγραφα του γονιδίου HGD



Εάν ένα άτομο με AKU αποκτήσει παιδιά με κάποιον που δεν είναι φορέας της ίδιας πάθησης, κάθε παιδί που θα αποκτήσει θα είναι υγιής φορέας της AKU.

Άτομο με AKU

Ενήλικας με 2 φυσιολογικά αντίγραφα του γονιδίου HGD



Υποστήριξη και χρήσιμες διευθύνσεις

Εξετάσεις φορέων

Εάν ένας από τους συγγενείς σας πάσχει από ΑΚΥ ή είναι φορέας της ΑΚΥ, εσείς και ο σύντροφός σας μπορεί να έχετε τη δυνατότητα να υποβληθείτε σε εξέταση φορέα για την πάθηση. Με την εξέταση φορέα μπορείτε να ενημερωθείτε για ένα από τα εξής δύο πράγματα:

1. Δεν είστε φορέας της ΑΚΥ. Σε αυτή την περίπτωση, δεν υπάρχει πιθανότητα να αποκτήσετε παιδί με ΑΚΥ. Αυτό θα ισχύει επίσης είτε ο σύντροφός σας είναι φορέας της ΑΚΥ είτε όχι.
2. Είστε φορέας της ΑΚΥ. Τις περισσότερες φορές, υπάρχει μικρή πιθανότητα να αποκτήσετε παιδί που πάσχει από την πάθηση, ακόμη και όταν ένας από τους συντρόφους είναι φορέας. Αυτό οφείλεται στο γεγονός ότι το παιδί τους κινδυνεύει να εμφανίσει την πάθηση μόνο εάν και οι δύο γονείς είναι φορείς.



Υπάρχουν ορισμένες περιπτώσεις όπου η πιθανότητα μπορεί να είναι μεγαλύτερη εάν εσείς και ο σύντροφός σας έχετε κοινούς συγγενείς, όπως παππούδες και γιαγιάδες.

Η ΑΚΥ είναι μια σπάνια γενετική πάθηση, για την οποία συνήθως χρειάζεται να κληρονομήσετε το προσβεβλημένο γονίδιο και από τους δύο γονείς. Ωστόσο, υπάρχει ένας πολύ μικρός αριθμός ατόμων που πάσχουν από ΑΚΥ παρόλο που έχουν μόνο ένα προσβεβλημένο γονίδιο. Αυτό είναι εξαιρετικά σπάνιο αλλά όχι ανήκουστο.

Εάν ανησυχείτε για το ενδεχόμενο να έχετε ΑΚΥ ή να είστε φορέας, μιλήστε με τον γιατρό σας. Ο γιατρός σας μπορεί να σας προσφέρει περισσότερες πληροφορίες και υποστήριξη και να σας παραπέμψει σε μια κατάλληλη εξειδικευμένη υπηρεσία.

H Genetic Alliance UK παρέχει πληροφορίες και υποστήριξη σε άτομα και οικογένειες που πάσχουν από κληρονομικές διαταραχές.



Genetic Alliance UK

Level 3, Barclay House
37 Queen Square
London
WC1N 3BH



+44 (0)20 7831 0883



contactus@geneticalliance.org.uk



www.geneticalliance.org.uk