



📍 **AKU Society**, C/O Advicehub,
66 Devonshire Road, Cambridge, CB1 2BL,
Regno Unito

☎ Telefono: **+44 (0)1223 322 897**

✉ E-mail: **info@akusociety.org**

🌐 Sito web: **www.akusociety.org**

📘 **@AKUSOCIETY**

🐦 **@AKUSociety**

📺 **AKU Society**

Ente di beneficenza registrato: 1101052

NHS
The Robert Gregory
National Alkaptonuria Centre



Understanding genetics together

www.breaking-down-barriers.org.uk

Come si eredita
l'AKU



Come si eredita l'AKU

Ti sei mai chiesto perché i membri di una stessa famiglia si assomigliano?

I geni trasportano le informazioni responsabili dei tratti e delle caratteristiche che ereditiamo dai nostri genitori. Le persone consanguinee hanno un gran numero di geni in comune. Per questo motivo, i membri di una famiglia possono avere molti tratti simili, come lo stesso colore dei capelli e degli occhi.

L'AKU è definita come una malattia autosomica recessiva. L'ereditarietà autosomica recessiva è una delle molte modalità con cui un tratto, un disturbo o una malattia possono essere trasmessi dai membri di una famiglia alle generazioni successive.

Nel caso di un disturbo autosomico recessivo devono essere presenti due copie del gene anomalo affinché si sviluppi la malattia o il tratto genetico.

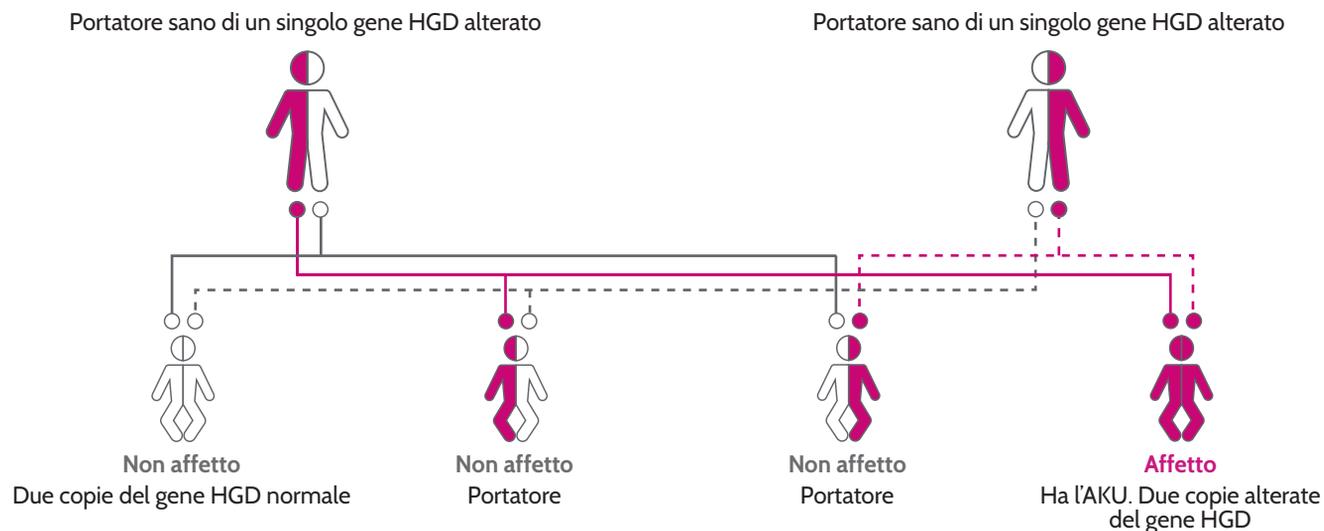
I geni vengono trasmessi dai genitori ai figli. Tutti possiedono due copie di ciascun gene, una ereditata dalla madre e l'altra dal padre.

Il gene coinvolto nell'alcaptonuria si chiama HGD. Per sviluppare l'alcaptonuria bisogna ereditare due copie del gene anomalo HGD (una da ciascun genitore). Le probabilità che ciò accada sono scarse ed è per questo che si tratta di una malattia molto rara, che colpisce solo 1 persona su 250.000-500.000 in tutto il mondo.

I genitori di una persona affetta da alcaptonuria di solito possiedono solo una copia del gene anomalo. Sono definiti "portatori sani" e non presentano segni o sintomi della malattia.

Ciascun figlio nato da due portatori sani di AKU ha:

- 1 possibilità su 4 (25%) di avere l'AKU
- 1 possibilità su 4 (25%) di non essere un portatore (non affetto dalla malattia)
- 2 possibilità su 4 (50%) di essere un portatore

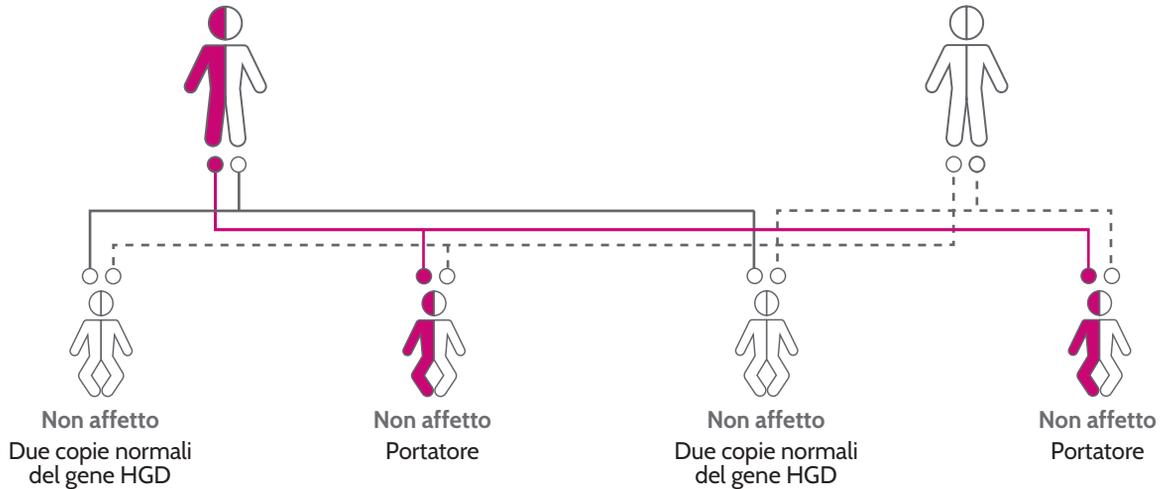


Ciascun figlio nato da un portatore sano di AKU e un soggetto che non è portatore della malattia ha:

- 1 possibilità su 2 (50%) di non essere un portatore
- 1 possibilità su 2 (50%) di essere un portatore

Portatore sano di un singolo gene HGD alterato

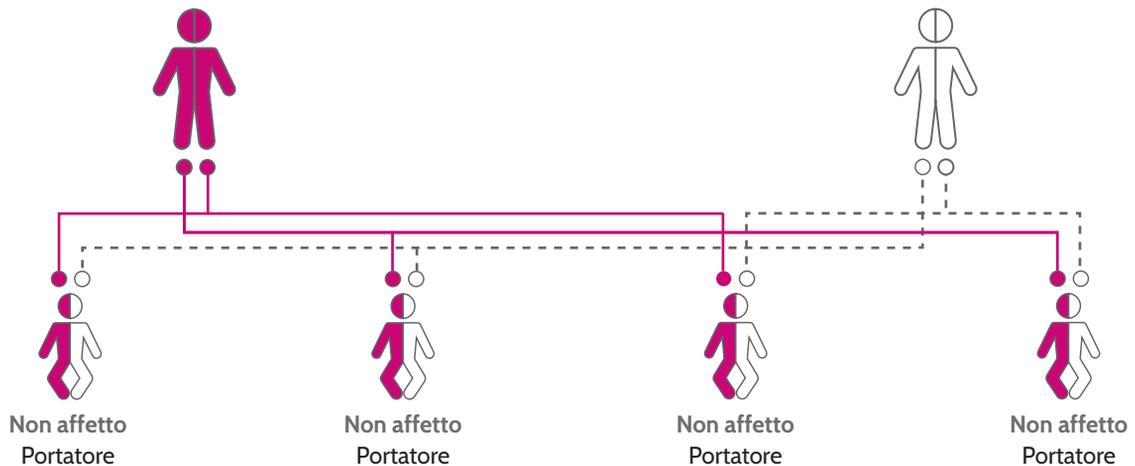
Adulto con 2 copie normali del gene HGD



Ciascun figlio nato da una persona affetta da AKU e un soggetto che non è portatore della malattia sarà un portatore sano di AKU.

Persona affetta da AKU

Adulto con 2 copie normali del gene HGD



Supporto e indirizzi utili

Test di identificazione dei portatori

Se uno dei tuoi parenti è affetto da AKU o è un portatore di AKU, tu e il tuo partner potreste avere la possibilità di sottoporvi al test per l'identificazione dei portatori della malattia. Tale test può rivelare una di queste due informazioni:

1. Non sei un portatore di AKU. In tal caso non c'è nessuna probabilità di avere un figlio affetto da AKU. Lo stesso vale anche se il tuo partner è un portatore di AKU.
2. Sei un portatore di AKU. Nella maggior parte dei casi c'è una bassa probabilità di avere un figlio affetto dalla malattia anche quando uno dei due partner ne è portatore. Questo perché c'è il rischio che un figlio presenti la malattia solo se entrambi i genitori sono portatori.



Ci sono casi in cui la probabilità potrebbe risultare maggiore se i due partner hanno parenti in comune, come i nonni.

L'AKU è una malattia genetica rara e affinché si manifesti di solito è necessario ereditare il gene anomalo da entrambi i genitori. Tuttavia esiste un numero molto basso di persone affette da AKU anche se possiedono solo un gene anomalo. È una malattia estremamente rara, ma non sconosciuta.

Genetic Alliance UK offre informazioni e supporto agli individui e alle famiglie affetti da disturbi ereditari.



Genetic Alliance UK

Level 3, Barclay House

37 Queen Square

London

WC1N 3BH, Regno Unito



+44 (0)20 7831 0883



contactus@geneticalliance.org.uk



www.geneticalliance.org.uk