



- 📍 **AKU Society (Societatea AKU),**
C/O Advicehub,
66 Devonshire Road, Cambridge, CB1 2BL
- ☎ **Telefon: +44 (0)1223 322 897**
- ✉ **E-mail: info@akusociety.org**
- 🌐 **Site web: www.akusociety.org**
- 📘 **@AKUSOCIETY**
- 🐦 **@AKUSociety**
- 📺 **Societatea AKU**

Organizație caritabilă înregistrată: **1101052**

NHS
The Robert Gregory
National Alkaptonuria Centre



Understanding genetics together

www.breaking-down-barriers.org.uk

Cum se
moștenește AKU



Cum se moștenește AKU

V-ați întrebat vreodată de ce membrii aceleiași familii seamănă unul cu altul?

Genele poartă informațiile care determină trăsăturile sau caracteristicile care ne sunt transmise sau pe care le moștenim de la părinții noștri. Rudele de sânge au în comun un număr mare de gene care sunt la fel. Acesta este motivul pentru care membrii familiei pot avea multe trăsături similare, cum ar fi aceeași culoare a părului și aceeași culoare a ochilor.

AKU este o afecțiune care se numește „autozomal recesivă”. Modul autozomal recesiv este unul dintre cele câteva moduri în care poate fi transmisă în familie o trăsătură, o tulburare sau o boală.

O tulburare autozomal recesivă înseamnă că trebuie să fie prezente două copii ale unei gene afectate pentru a apărea boala sau trăsătura.

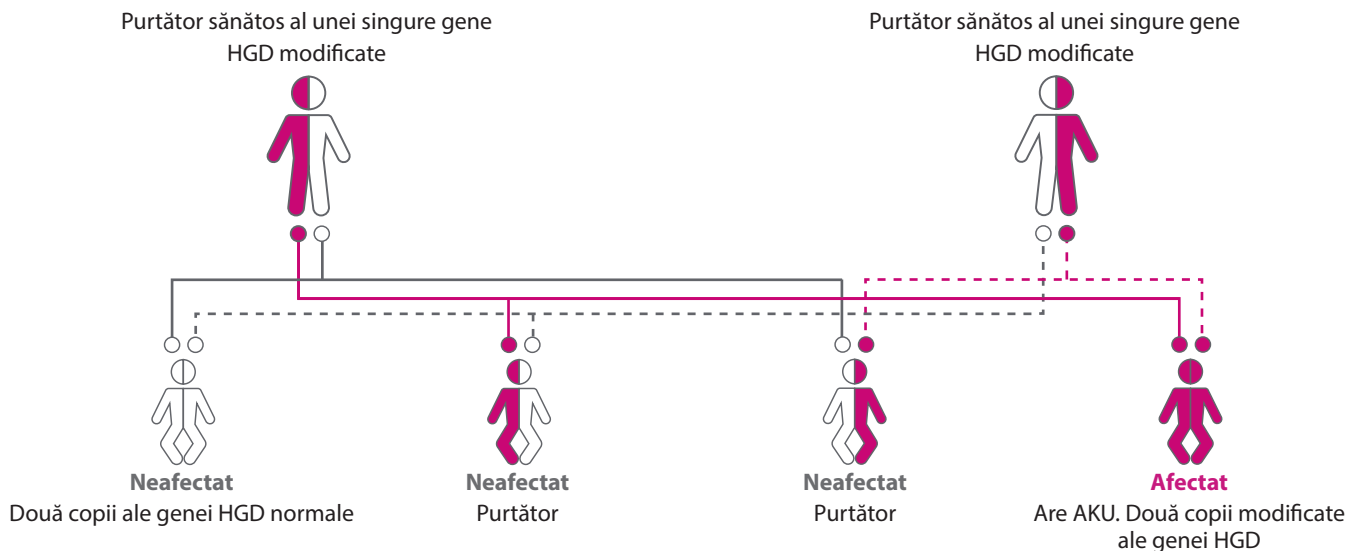
Genele sunt transmise de la părinți la copii. Cu toții purtăm două copii ale fiecărei gene, una moștenită de la mamă și cealaltă de la tată.

Gena implicată în alcaptonurie este gena HGD. Trebuie să moștenești două copii ale genei HGD afectate (câte una de la fiecare părinte) pentru a dezvolta alcaptonurie. Probabilitatea de a se întâmpla acest lucru este mică, motiv pentru care boala este foarte rară, afectând doar 1 din 250.000-500.000 de persoane din întreaga lume.

Părinții unei persoane cu alcaptonurie poartă, de obicei, o singură copie a genei afectate. Aceștia sunt cunoscuți drept „purtători sănătoși” și, foarte probabil, nu au semne sau simptome ale afecțiunii.

Dacă doi purtători sănătoși de AKU au copii împreună, fiecare copil al acestora are:

- probabilitate de 1 la 4 (25%) de a avea AKU
- probabilitate de 1 la 4 (25%) de a nu fi purtător (neafectat)
- probabilitate de 2 la 4 (50%) de a fi purtător



Dacă un purtător sănătos de AKU are copii cu o persoană care nu este purtătoare a acestei afecțiuni, fiecare copil al acestora are:

- probabilitate de 1 la 2 (50%) de a nu fi purtător
- probabilitate de 1 din 2 (50%) de a fi purtător

Purtător sănătos al unei singure gene
HGD modificate



Adult cu 2 copii normale ale genei HGD



Neafectat

Două copii normale
ale genei HGD

Neafectat

Purtător

Neafectat

Două copii normale
ale genei HGD

Neafectat

Purtător

Dacă o persoană cu AKU are copii cu o persoană care nu este purtătoare a acestei afecțiuni, fiecare copil al acestora va fi purtător sănătos de AKU.

Persoană cu AKU



Adult cu 2 copii normale ale genei HGD



Neafectat

Purtător

Neafectat

Purtător

Neafectat

Purtător

Neafectat

Purtător

Asistență și Adrese utile

Testul de purtător

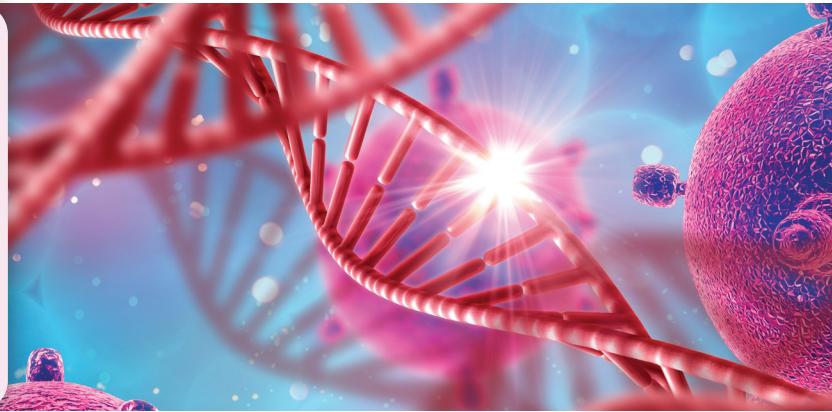
Dacă una dintre rudele dvs. are afecțiunea AKU sau este purtătoare de AKU, este posibil ca dvs. și partenerul dvs. să puteți efectua un test de purtător pentru această afecțiune. Testul de purtător poate avea unul din următoarele două rezultate:

1. Nu sunteți purtător de AKU. În acest caz, nu există nicio probabilitate de a avea un copil cu AKU. Acest lucru este valabil indiferent dacă partenerul dvs. este sau nu purtător de AKU.
2. Sunteți purtător de AKU. De cele mai multe ori, există o probabilitate redusă de a avea un copil cu această afecțiune chiar și atunci când unul dintre parteneri este purtător. Aceasta deoarece copilul riscă să aibă afecțiunea numai dacă ambii părinți sunt purtători.


Există unele situații în care probabilitatea ar putea fi mai mare dacă dvs. și partenerul dvs. aveți rude comune, cum ar fi bunicii.

AKU este o afecțiune genetică rară, care de obicei presupune moștenirea genei afectate de la ambii părinți. Cu toate acestea, există un număr foarte mic de persoane care au AKU, deși au o singură genă afectată. Acest lucru este extrem de rar, dar există.

Dacă credeți că aveți AKU sau că sunteți purtător, discutați cu medicul dvs. de familie. Medicul dvs. de familie vă poate oferi mai multe informații și asistență și vă poate îndruma către un serviciu specializat adecvat.



Genetic Alliance UK oferă informații și asistență persoanelor și familiilor afectate de tulburări ereditare.

 **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