



- 📍 **AKU Society**, C/O Advicehub,
66 Devonshire Road, Cambridge, CB1 2BL
- ☎ **Zavolajte nám: +44 1223 322 897**
- ✉ **E-mail: info@akusociety.org**
- 🌐 **Navštívte nás: www.akusociety.org**
- 📘 **@AKUSOCIETY**
- 🐦 **@AKUSociety**
- 📺 **AKU Society**

Registrovaná dobročinná organizácia: **1101052**

NHS
The Robert Gregory
National Alkaptonuria Centre



Understanding genetics together

www.breaking-down-barriers.org.uk

**Ako sa
AKU dedí**



Ako sa AKU dedí

Rozmýšľali ste niekedy nad tým, prečo členovia tej istej rodiny vyzerajú podobne?

Gény sú nositeľmi informácií, ktoré určujú znaky alebo charakteristiky, ktoré získavame alebo dedíme po našich rodičoch. Pokrvní príbuzní majú veľké množstvo rovnakých génov. Z tohto dôvodu môžu mať rodinní príslušníci mnoho podobných znakov, napríklad rovnakú farbu vlasov a očí.

AKU je známa ako autozomálne recesívne ochorenie. Autozomálny recesívny prenos predstavuje jeden z niekoľkých spôsobov, ako sa môže znak, porucha alebo ochorenie dediť v rodinách.

Autozomálna recesívna porucha znamená, že na to, aby sa dané ochorenie alebo daný znak rozvinuli, musia byť prítomné dve kópie postihnutého génu.

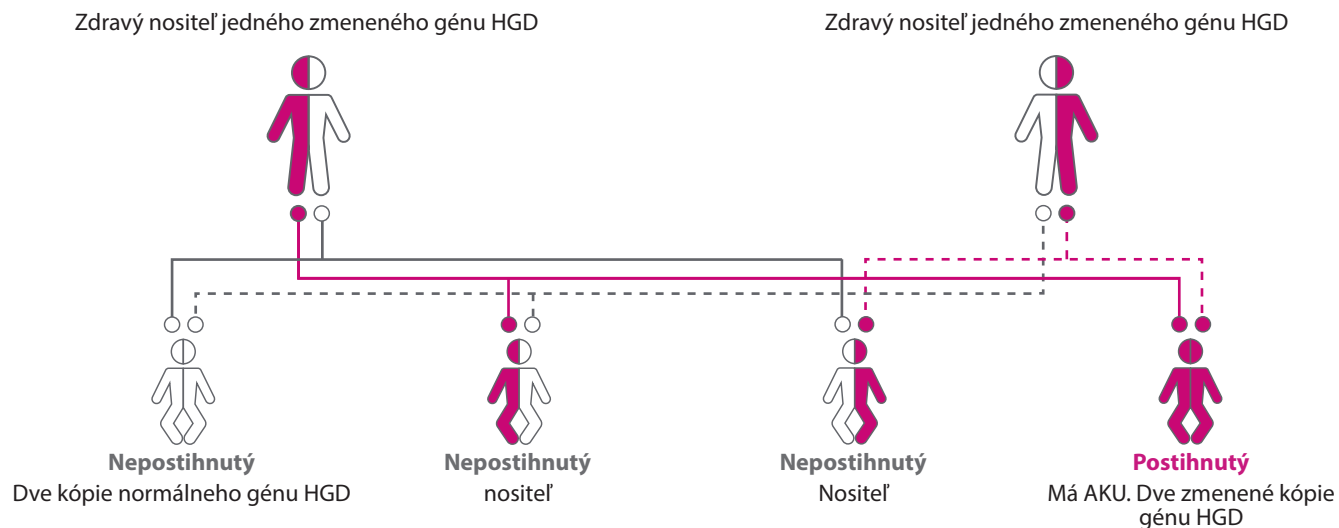
Gény sa prenášajú z rodičov na deti. Všetci máme dve kópie každého génu – jednu sme zdedili po matke a druhú po otcovi.

Na vzniku alkaptonúrie sa zúčastňuje gén HGD. Aby sa u vás alkaptonúria rozvinula, museli by ste zdediť dve kópie postihnutého génu HGD (jednu po každom z rodičov). Pravdepodobnosť, že k tomuto dôjde, je veľmi malá, a z tohto dôvodu ide o veľmi zriedkavé ochorenie – na celom svete postihuje len 1 z 250 000 až 500 000 ľudí.

Samotní rodičia človeka s alkaptonúriou budú mať zvyčajne len jednu kópiu postihnutého génu. Sú známi ako „zdraví nositelia“ a nebudú prejavovať žiadne známky alebo príznaky tohto ochorenia.

Ak dvaja zdraví nositelia AKU majú spolu deti, u každého z ich detí je:

- 25 % pravdepodobnosť (1 ku 4), že bude trpieť AKU,
- 25 % pravdepodobnosť (1 ku 4), že nebude nositeľ (nepostihnutý)
- 50 % pravdepodobnosť (2 ku 4), že bude nositeľom.

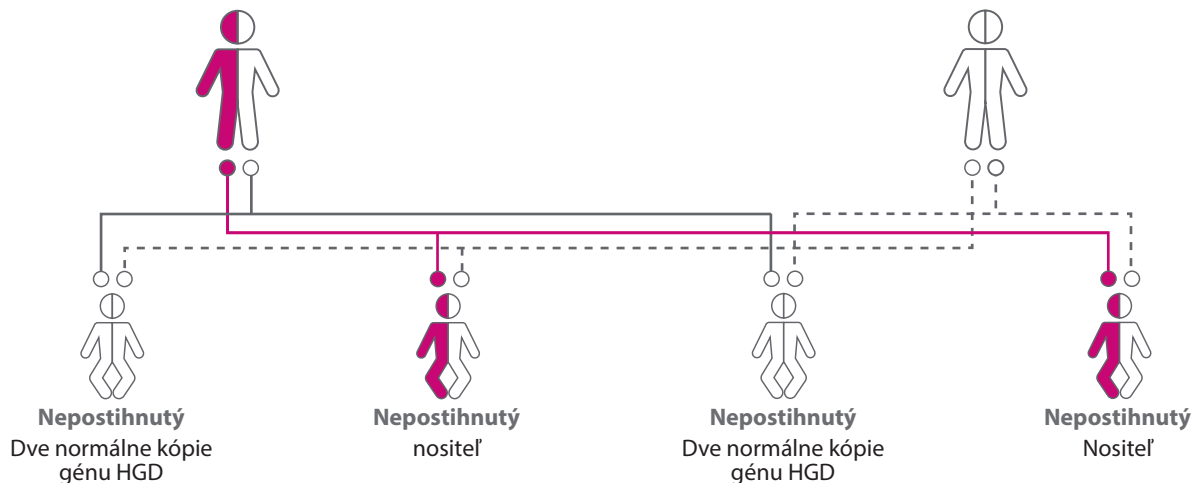


Ak zdravý nositeľ AKU má deti s niekým, kto nie je nositeľom tohto ochorenia, u každého z ich detí je:

- 50 % pravdepodobnosť (1 ku 2), že nebude nositeľom,
- 50 % pravdepodobnosť (1 ku 2), že bude nositeľom.

Zdravý nositeľ jedného zmeneného génu HGD

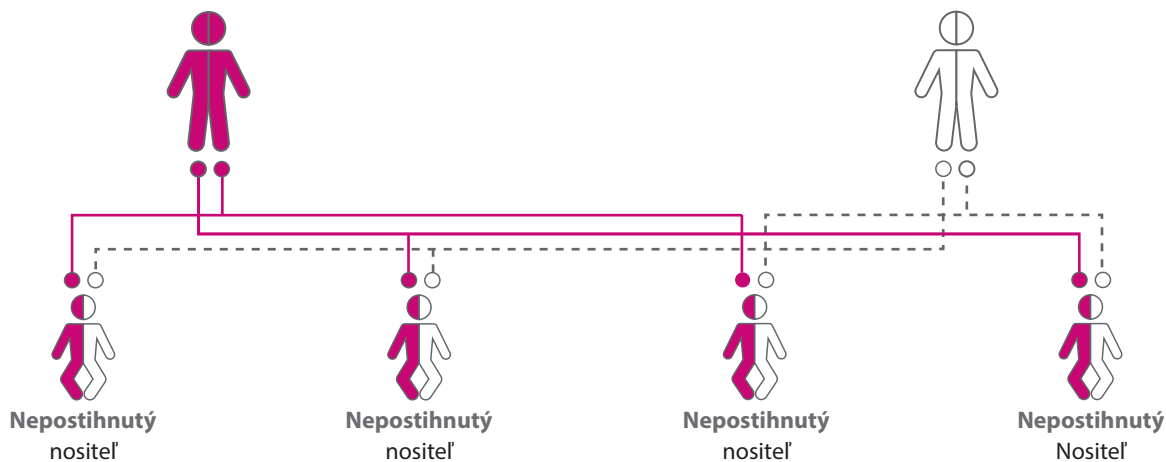
Dospelá osoba s 2 normálnymi kópiami génu HGD



Ak osoba s AKU má deti s niekým, kto nie je nositeľom tohto ochorenia, každé z ich detí bude zdravým nositeľom AKU.

Osoba s AKU

Dospelá osoba s 2 normálnymi kópiami génu HGD



Pomoc a užitočné adresy

Zisťovanie nositeľov

Ak jeden z vašich príbuzných trpí ochorením AKU alebo je jeho nositeľom, vy a váš partner sa budete môcť dať otestovať, či nie ste nositeľmi tohto ochorenia. Z testu na zistenie nositeľstva sa môžete dozvedieť jednu z dvoch vecí:

1. Nie ste nositeľom AKU. V takomto prípade je vylúčené, aby vaše dieťa trpelo AKU. Bude to tiež platiť bez ohľadu na to, či váš partner je alebo nie je nositeľom AKU.
2. Ste nositeľom AKU. Väčšinou existuje len malá pravdepodobnosť, že dieťa bude postihnuté týmto ochorením, aj keď je jeden z partnerov nositeľom. Je to preto, lebo dieťaťu hrozí toto ochorenie len vtedy, ak sú nositeľmi obaja rodičia.


V istých situáciách môže byť táto pravdepodobnosť vyššia, ak máte s partnerom spoločných príbuzných, napríklad starých rodičov.

AKU je zriedkavé genetické ochorenie, na získanie ktorého zvyčajne potrebujete zdediť postihnutý gén od oboch rodičov. Existuje však veľmi malé množstvo ľudí, ktorí AKU majú, hoci sa u nich vyskytuje len jeden postihnutý gén. Je to mimoriadne zriedkavé, ale nie nemožné.

Ak sa obávate, že by ste mohli mať ochorenie AKU alebo byť jeho nositeľom, porozprávajte sa so svojim praktickým lekárom. Váš praktický lekár vám môže ponúknuť viac informácií a podporu a odporučiť vás príslušnému odborníkovi.



Organizácia **Genetic Alliance UK** poskytuje informácie a podporu jednotlivcom a rodinám postihnutým dedičnými poruchami.

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

 +44 20 7831 0883

 contactus@geneticalliance.org.uk

 www.geneticalliance.org.uk