



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

Sociedad benéfica registrada: 1101052

NHS
The Robert Gregory
National Alkaptonuria Centre



Understanding genetics together

www.breaking-down-barriers.org.uk

¿Cómo se hereda
la AKU?



¿Cómo se hereda la AKU?

¿Alguna vez se ha preguntado por qué se parecen los miembros de una misma familia?

Los genes contienen la información que determina los rasgos o características que pasan a nosotros, o que heredamos de nuestros padres. Los familiares consanguíneos comparten un gran número de genes iguales, motivo por el cual los miembros de la familia pueden presentar rasgos similares, como el mismo color de pelo y de ojos.

La AKU es una enfermedad autosómica recesiva. Autosómico recesivo es una de las formas en que un rasgo, trastorno o enfermedad puede pasar a los descendientes.

Un trastorno autosómico recesivo significa que deben estar presentes dos copias de un gen afectado para que se desarrolle el rasgo o el trastorno.

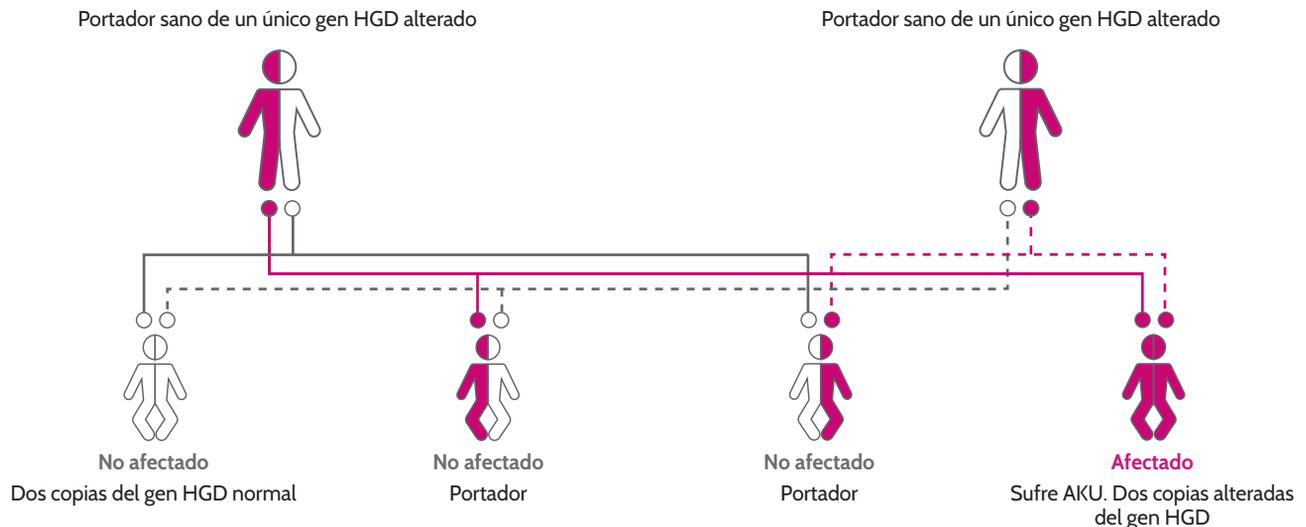
Los genes pasan de padres a hijos y todos llevamos dos copias de cada gen, uno heredado de nuestra madre y el otro de nuestro padre.

En el caso de la alcaptonuria, el gen implicado es el gen HGD. Deben heredarse dos copias del gen HGD afectado (uno de cada progenitor) para desarrollar la alcaptonuria. Las probabilidades de que esto suceda son mínimas, motivo por el cual la enfermedad es muy rara, ya que afecta a tan solo 1 de cada 250.000 a 500.000 personas en el mundo.

Los padres de una persona con alcaptonuria normalmente son portadores de una sola copia del gen afectado. Se los conoce como «portadores sanos» y no mostrarán ningún signo ni síntoma del trastorno.

Si dos portadores sanos de AKU tienen hijos, cada uno de sus hijos presentará una probabilidad de:

- 1 entre 4 (25 %) de sufrir AKU
- 1 entre 4 (25 %) de no ser portador (no afectado)
- 2 entre 4 (50 %) de ser portador

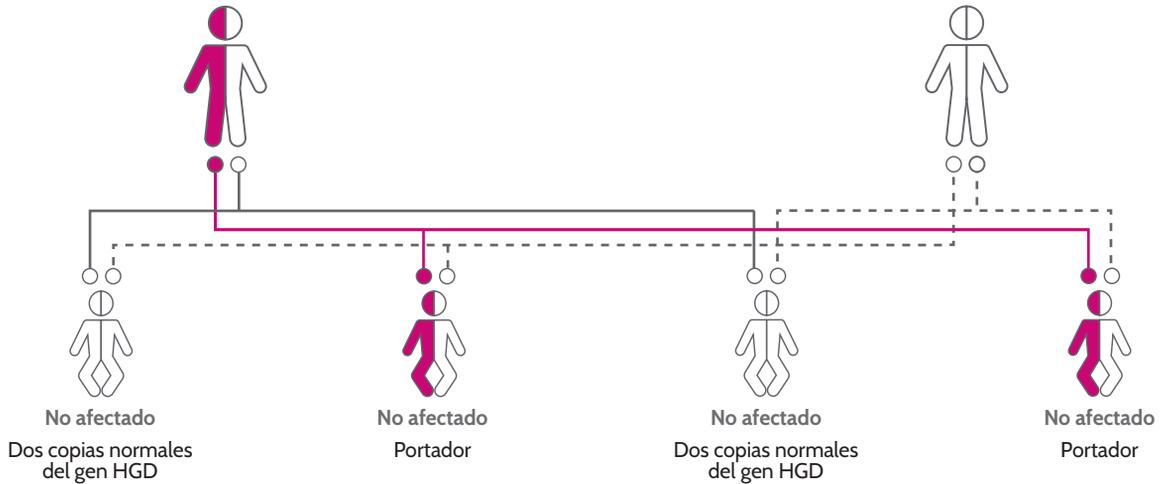


Si un portador sano de AKU tiene hijos con alguien que no es portador de la misma enfermedad, cada hijo presentará una probabilidad de:

- 1 entre 2 (50 %) de no ser portador
- 1 entre 2 (50 %) de ser portador

Portador sano de un único gen HGD alterado

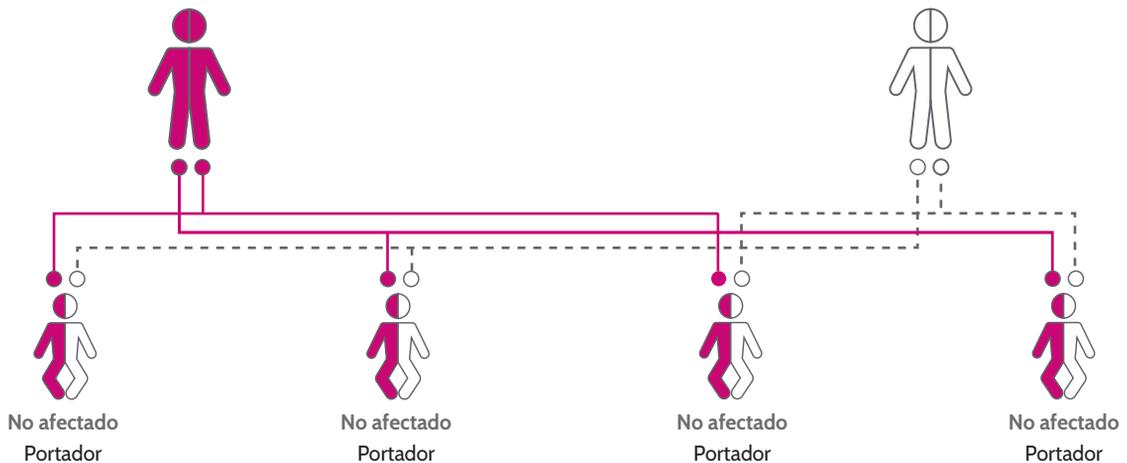
Adulto con 2 copias normales del gen HGD



Si una persona con AKU tiene hijos con alguien que no es portador de la misma enfermedad, cada hijo que tengan será portador sano de AKU.

Persona con AKU

Adulto con 2 copias normales del gen HGD



Apoyo y direcciones útiles

Test de portadores

Si uno de sus familiares sufre AKU o es portador de AKU, usted y su pareja pueden someterse a un test de portadores de la enfermedad. El test de portadores puede decirle dos cosas:

1. No es portador(a) de AKU. En este caso, no tiene ninguna posibilidad de tener un hijo con AKU, independientemente de si su pareja es portadora o no de AKU.
2. Es portador(a) de AKU. En la mayor parte de los casos, las opciones de tener un hijo con la enfermedad son bajas incluso cuando uno de los dos es portador. El niño solo está en riesgo de tener la enfermedad si ambos padres son portadores.



La probabilidad puede aumentar si usted o su pareja comparten familiares, como los abuelos.

La AKU es una enfermedad genética rara en que normalmente debe heredarse el gen afectado de ambos padres. Sin embargo, existe un número muy pequeño de personas que sufren AKU a pesar de tener solo un gen afectado. Esta situación es muy rara, pero se ha producido.

Genetic Alliance UK proporciona información y apoyo a personas y familias afectadas por trastornos hereditarios.



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