



- 📍 **AKU Society**, C/O Advicehub,  
66 Devonshire Road, Cambridge, CB1 2BL  
United Kingdom (यूनाइटेड किंगडम)
- ☎ हमें कॉल करें: **01223 322 897**
- ✉ ईमेल: **info@akusociety.org**
- 🌐 हमसे मिलें: **www.akusociety.org**
- 📌 **@AKUSOCIETY**
- 🐦 **@AKUSociety**
- 📺 **AKU Society**

रजिस्टर्ड चैरिटी: 1101052

The Robert Gregory **NHS**  
National AKU Centre



Understanding genetics together

[www.breaking-down-barriers.org.uk](http://www.breaking-down-barriers.org.uk)

AKU किस तरह से  
वंशानुगत होता है



# AKU किस तरह से वंशानुगत होता है

## आपने कभी अपने आप से सवाल किया है कि एक परिवार के लोग एक जैसे क्यों दिखते हैं?

जीन्स वे जानकारी रखती हैं जो उन गुणों और विशेषताओं का निर्धारण करती हैं जो हमें दी जाती हैं, या हमारे माता-पिता से हमें विरासत में मिलती हैं। रक्त संबंधियों में काफी बड़ी संख्या में समान जीन्स साझा होते हैं। यही वह कारण है कि परिवार के सदस्यों में एक जैसे बाल और आँखों के रंग जैसी समान विशेषताएं हो सकती हैं।

AKU को ऑटोसोमल रिसेसिव स्थिति कहा जाता है। ऑटोसोमल रिसेसिव उन अनेक तरीकों में से एक है जिसमें कोई लक्षण, विकार या रोग परिवारों में आने वाली पीढ़ियों में जाता है।

एक ऑटोसोमल रिसेसिव विकार का अर्थ है किसी प्रभावित जीन की दो प्रतियां, उस रोग या लक्षण के विकास के लिए उपस्थित होने चाहिए।

जीन्स, माता-पिता से बच्चों को हासिल होती हैं। हमारे पास प्रत्येक जीन की दो प्रतियां होती हैं, एक हमारी माँ से विरासत में मिलती है तो दूसरी हमारे पिता से।

अलकैप्टनयूरिया (alkaptonuria) में शामिल जीन HGD जीन होता है। अलकैप्टनयूरिया (alkaptonuria) के विकास के लिए प्रभावित HGD जीन की दो प्रतियां (माता-पिता में से प्रत्येक से एक) की जरूरत होती है। ऐसा होने की संभावनाएं बेहद कम होती हैं, इसी कारण से यह रोग दुर्लभ है – पूरी दुनिया में 250,000 से 500,000 लोगों में 1 व्यक्ति को यह प्रभावित करता है।

अलकैप्टनयूरिया (alkaptonuria) से प्रभावित किसी व्यक्ति के माता-पिता में आम तौर पर खुद प्रभावित जीन की एक प्रति ही होगी। उनको 'स्वस्थ वाहक' कहा जाता है और उनमें इस स्थिति के कोई भी चिह्न या लक्षण नहीं होंगे।

यदि AKU के दो स्वस्थ वाहक के आपसी बच्चे हों तो प्रत्येक बच्चे में:

- AKU होने की 4 में 1 (25%) की संभावना होगी
- AKU ना होने की 4 में 1 (25%) की संभावना होगी
- वाहक होने की 4 में 2 (50%) की संभावना होगी

सिंगल परिवर्तित HGD जीन का वाहक



सिंगल परिवर्तित HGD जीन का वाहक



अप्रभावित सामान्य HGD जीन की दो प्रतियां

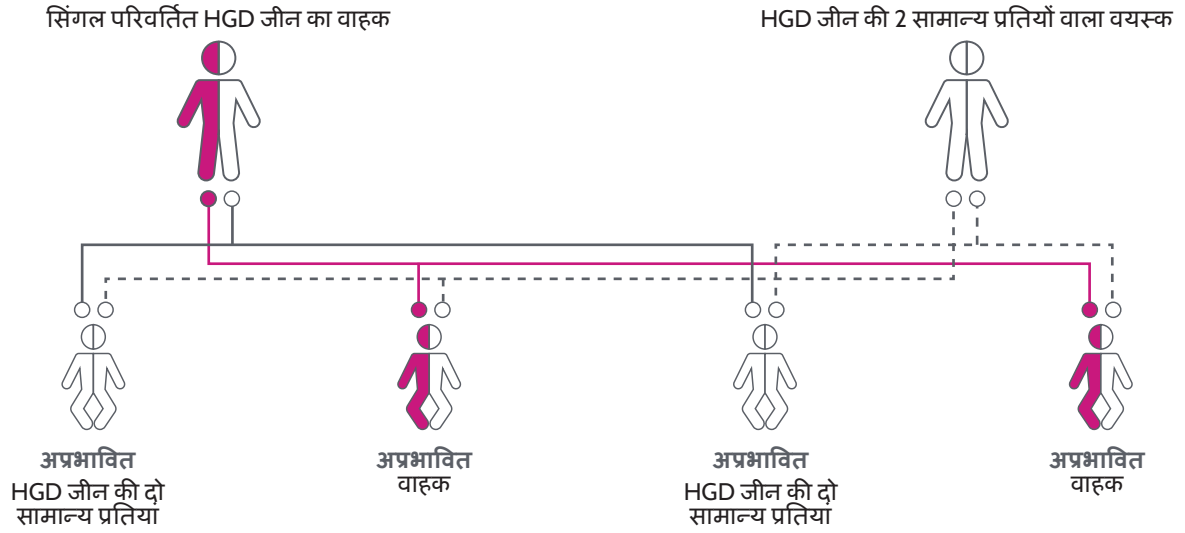
अप्रभावित वाहक

अप्रभावित वाहक

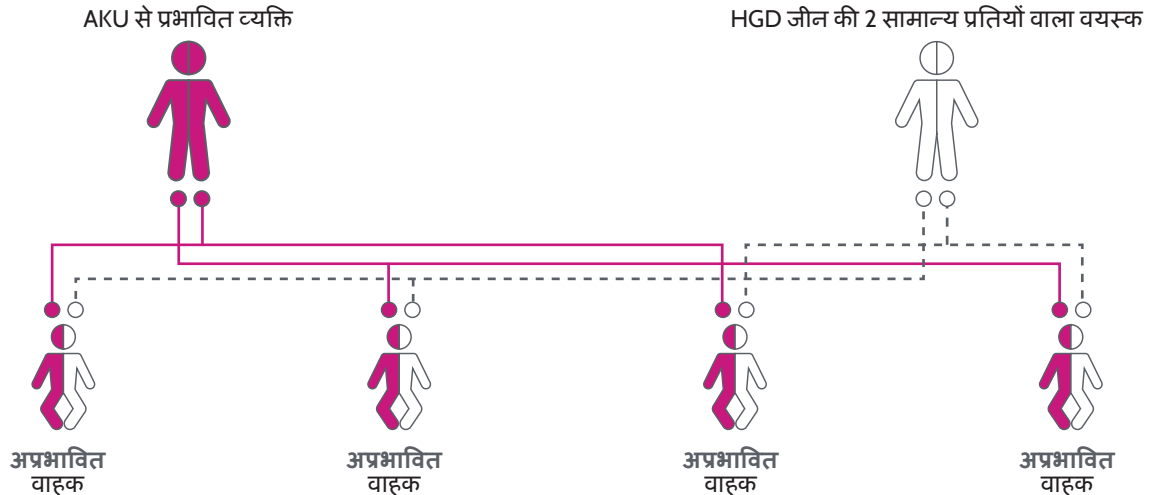
प्रभावित AKU है। HGD जीन की दो परिवर्तित प्रतियां

यदि AKU के किसी स्वस्थ वाहक के ऐसे बच्चे हों जो समान स्थिति के वाहक ना होने वाले के संसर्ग से हों तो प्रत्येक बच्चे में:

- वाहक ना होने की 2 में 1 (50%) संभावना होगी
- वाहक होने की 2 में 1 (50%) संभावना होगी



यदि AKU से प्रभावित व्यक्ति के किसी ऐसे व्यक्ति के साथ संसर्ग से बच्चे हों जो समान स्थिति का वाहक ना हो तो उनका होने वाला प्रत्येक बच्चा AKU का स्वस्थ वाहक होगा।

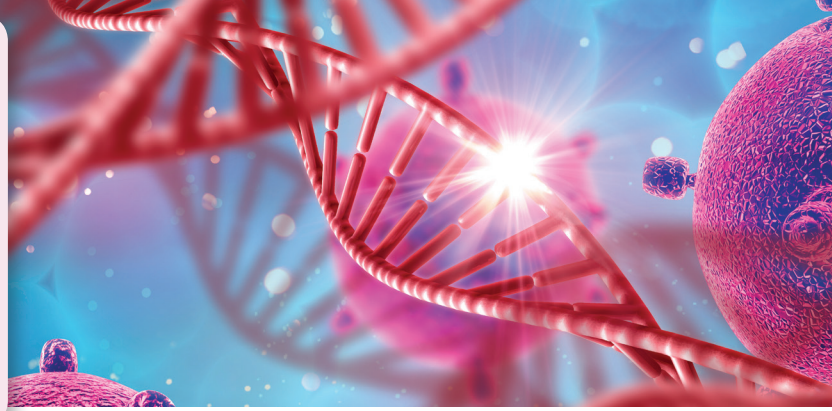


# सपोर्ट और उपयोगी पते

## वाहक टेस्टिंग

यदि आपके संबंधियों में कोई एक AKU से प्रभावित है या AKU का वाहक है तो आप व आपके पार्टनर इस स्थिति के लिए वाहक टेस्टिंग कराने में सक्षम हो सकते हैं। वाहक टेस्टिंग निम्न दो चीजों में से एक के बारे में आपको बता सकती है:

1. आप AKU के वाहक नहीं हैं। इस मामले में, इस बात की कोई संभावना नहीं है कि आपको AKU से प्रभावित बच्चा हो। यह स्थिति तब भी हो सकती है चाहे आपका पार्टनर AKU के वाहक हो या नहीं।
2. आप AKU के वाहक हैं। अधिकांश बार, पार्टनरों में से किसी एक के वाहक होने के बावजूद, बच्चे के इस स्थिति से प्रभावित होने की काफी कम संभावना होती है। ऐसा इसलिए क्योंकि उनके बच्चे में यह जोखिम केवल तब होगा जब माता-पिता दोनों वाहक होंगे।



कुछ ऐसी परिस्थितियां हैं जहां पर इस बात की संभावनाएं अधिक हो सकती हैं यदि आप और आपके पार्टनर के संबंधी जैसे दादा-दादी/नाना-नानी साझे हों।

AKU एक दुर्लभ स्थिति है जहां पर आप आम तौर आपको अपने माता-पिता दोनों से प्रभावित जीन मिले। हालांकि, AKU से प्रभावित लोगों की संख्या बेहद कम है, फिर भी उनके पास केवल एक प्रभावित जीन होता है। यह बेहद दुर्लभ है लेकिन अनसुना नहीं है।

**Genetic Alliance UK** आनुवांशिक विकारों से प्रभावित व्यक्तियों व परिवारों को जानकारी व सपोर्ट प्रदान करता है।



**Genetic Alliance UK**

Level 3, Barclay House

37 Queen Square

London

WC1N 3BH United Kingdom (यूनाइटेड किंगडम)



**020 7831 0883**



**contactus@geneticalliance.org.uk**



**www.geneticalliance.org.uk**