



- 📍 **AKU Society**, C/O Advicehub,  
66 Devonshire Road, Cambridge, CB1 2BL  
United Kingdom (Wielka Brytania)
- ☎ Zadzwoń do nas: **01223 322 897**
- ✉ E-mail: **info@akusociety.org**
- 🌐 Odwiedź naszą stronę: **www.akusociety.org**
- 📘 **@AKUSOCIETY**
- 🐦 **@AKUSociety**
- 📺 **AKU Society**

Numer organizacji charytatywnej: 1101052

The Robert Gregory   
National AKU Centre



*Understanding genetics together*

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

Jak  
dziedziczymy  
AKU



# Jak dziedziczymy AKU

## Czy zastanawiałaś/teś się kiedyś, dlaczego członkowie tej samej rodziny są do siebie podobni?

Geny zawierają informacje, które determinują cechy, jakie dziedziczymy po rodzicach. Krewni mają wiele wspólnych genów. To dlatego członkowie jednej rodziny mogą mieć wiele podobnych cech, takich jak ten sam kolor włosów czy oczu.

AKU to choroba dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Droga autosomalna recesywna to jeden z kilku sposobów dziedziczenia cech, zaburzeń i chorób w rodzinie.

Zaburzenie autosomalne recesywne oznacza, że do wystąpienia choroby lub cechy konieczne jest odziedziczenie dwóch kopii wadliwego genu.

Geny są przekazywane dzieciom przez rodziców. Wszyscy mamy dwie kopie każdego genu – jedną od matki, a drugą od ojca.

Gen związany z alkaptonurią to gen HGD. Aby zachorować na alkaptonurię, trzeba odziedziczyć dwie kopie wadliwego genu HGD – po jednej od każdego rodzica. Szanse na to są niewielkie, dlatego choroba jest rzadka: cierpi na nią zaledwie jedna na 250 000 do 500 000 osób na świecie.

Rodzice osoby z alkaptonurią zwykle sami mają jedną kopię wadliwego genu. Takie osoby nazywamy „zdrowymi nosicielami”. Nie mają one żadnych objawów przedmiotowych ani podmiotowych choroby.

Gdy dwoje zdrowych nosicieli AKU ma razem dziecko, każdego z ich wspólnych dzieci dotyczą następujące prawdopodobieństwa:

- **1 do 4** (25%) – osoba cierpiąca na AKU
- **1 do 4** (25%) – osoba zdrowa (bez AKU)
- **2 do 4** (50%) – nosiciel

Zdrowy nosiciel pojedynczego zmienionego genu HGD



Zdrowy nosiciel pojedynczego zmienionego genu HGD



**Zdrowy**

Dwie kopie normalnego genu HGD



**Zdrowy nosiciel**



**Zdrowy nosiciel**



**Chory**

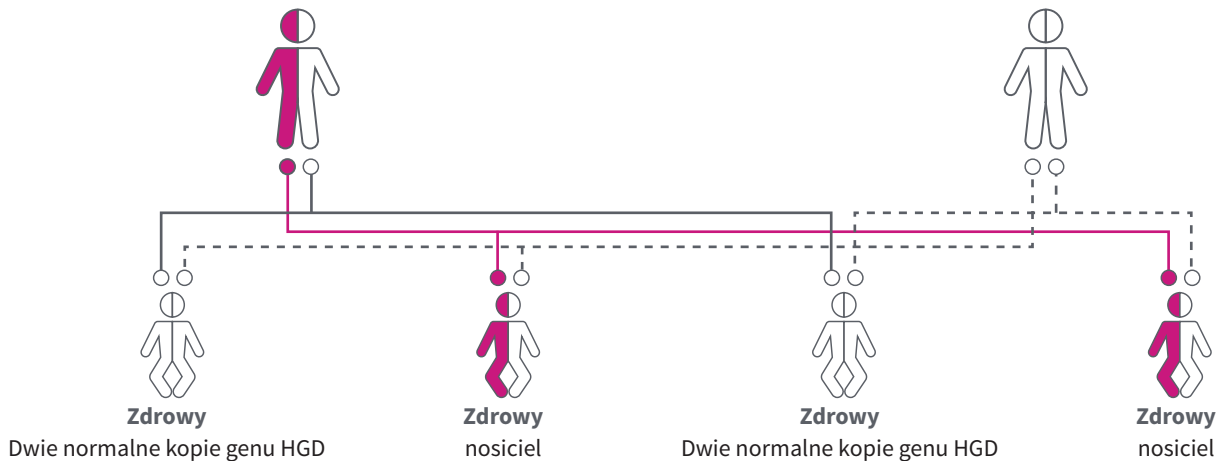
Osoba z AKU. Dwie kopie zmienionego genu HGD

Gdy zdrowy nosiciel AKU ma dziecko z osobą, która nie jest nosicielem genu tej choroby, każdego z ich wspólnych dzieci dotyczą następujące prawdopodobieństwa:

- 1 do 2 (50%) – osoba niebędąca nosicielem
- 1 do 2 (50%) – nosiciel

Zdrowy nosiciel pojedynczego zmienionego genu HGD

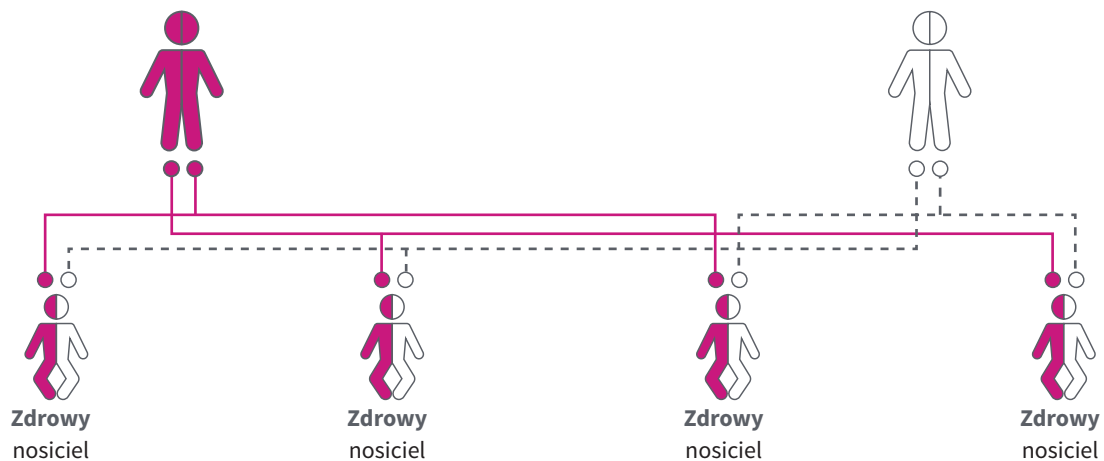
Dorosły z dwiema normalnymi kopiami genu HGD



Jeśli osoba z AKU ma dziecko z osobą, która nie jest nosicielem genu tej choroby, każde z ich wspólnych dzieci będzie zdrowym nosicielem AKU.

Osoba z AKU

Dorosły z dwiema normalnymi kopiami genu HGD

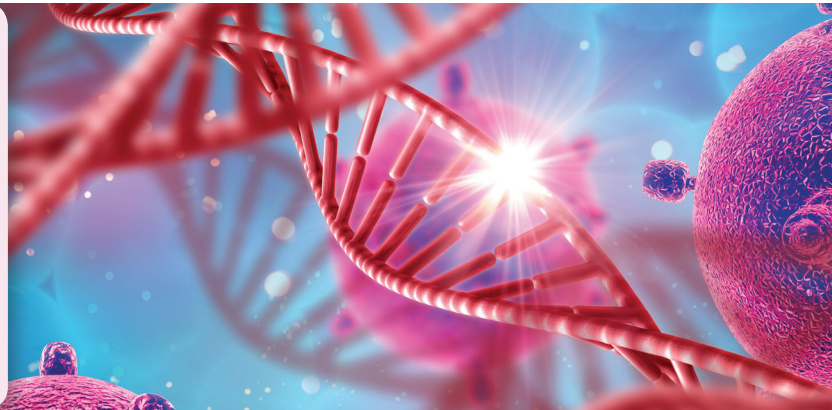


# Wsparcie i przydatne adresy

## Test na nosicielstwo

Jeśli ktoś z Twoich krewnych cierpi na AKU lub jest nosicielem AKU, Tobie i Twojej partnerce/Twojemu partnerowi mogą przysługiwać testy w kierunku tej choroby. Test na nosicielstwo daje jeden z dwóch wyników:

1. Nie jesteś nosicielem AKU. W tej sytuacji nie ma szans, by Twoje dzieci miały AKU. Jest to niezależne od tego, czy Twoja partnerka/Twój partner jest nosicielem AKU, czy też nie.
2. Jesteś nosicielem AKU. Prawdopodobieństwo, że dzieci będą mieć tę chorobę, jest zwykle niskie, nawet jeśli jedno z rodziców jest nosicielem. To dlatego, że ryzyko zachorowania przez dziecko występuje tylko wtedy, gdy oboje jego rodzice są nosicielami.



Prawdopodobieństwo może być wyższe, jeśli Ty i Twoja partnerka/Twój partner macie wspólnych krewnych, np. dziadków.

AKU to rzadka choroba genetyczna i zwykle konieczne jest odziedziczenie wadliwego genu po obojgu rodzicach. Istnieje jednak bardzo mała grupa ludzi, którzy mają AKU, chociaż posiadają tylko jeden wadliwy gen. Jest to niezwykle rzadkie, ale spotykane.

**Genetic Alliance UK** zapewnia informacje i wsparcie osobom z chorobami dziedzicznymi oraz ich rodzinom.



### **Genetic Alliance UK**

Level 3, Barclay House

37 Queen Square

London

WC1N 3BH United Kingdom (Wielka Brytania)



**020 7831 0883**



**[contactus@geneticalliance.org.uk](mailto:contactus@geneticalliance.org.uk)**



**[www.geneticalliance.org.uk](http://www.geneticalliance.org.uk)**