AKU
Alkaptonuria Society

AKU Society, C/O Advicehub,
66 Devonshire Road, Cambridge, CB1 2BL
United Kingdom (યુનાઇટેડ કિંગડમ)

અમને કૉલ કરો: **01223 322 897**

ઇમેલ: **info@akusociety.org**

વેબસાઇટ જુઓ: **www.akusociety.org**

@AKUSOCIETY

@AKUSociety

AKU Society

રજીસ્ટર્ડ ચેરિટી: 1101052

The Robert Gregory National AKU Centre NHS

BREAKING DOWN BARRIERS
Understanding genetics together

www.breaking-down-barriers.org.uk

AKU
Alkaptonuria Society

AKU વારસામાં કેવી રીતે આવે છે

AKU વારસામાં કેવી રીતે આવે છે

શું તમે પોતાની જાતને ક્યારેય પૂછ્યું છે કે એક જ પરિવારના સભ્યો સમાન કેમ દેખાય છે?

જનીનો તે માહિતી ધરાવે છે જે આપણી અંદર ઉતરેલા, અથવા આપણાં માતા-પિતા પાસેથી વારસામાં આવેલા લક્ષણો કે લાક્ષણિકતાઓને નિર્ધારિત કરે છે. બ્લડ રિલેટિવ્સ (લોહીના સંબંધો) માં સામાન્ય રીતે મોટી સંખ્યામાં સમાન જનીનો હોય છે. આ કારણસર જ પરિવારના સભ્યોમાં સમાન વાળનો રંગ અને આંખનો રંગ જેવા ઘણા સમાન લક્ષણો હોઈ શકેછે.

AKU એ ઑટોસોમલ રીસેસીવ સ્થિતિ તરીકે ઓળખાય છે. ઑટોસોમલ રીસેસીવ એ ઘણી રીતો પૈકીની એક છે કે જેમાં પરિવારો દ્વારા લક્ષણ, વિકૃતિ અથવા રોગ પસાર થઇ શકે છે.

ઓટોસૉમલ રીસેસીવ વિકૃતિનો અર્થ એ થાય કે એક અસરગ્રસ્ત જનીનની બે નકલો રોગ કે લક્ષણ વિકસાવવા માટે અચૂક હાજર હોવી જોઈએ.

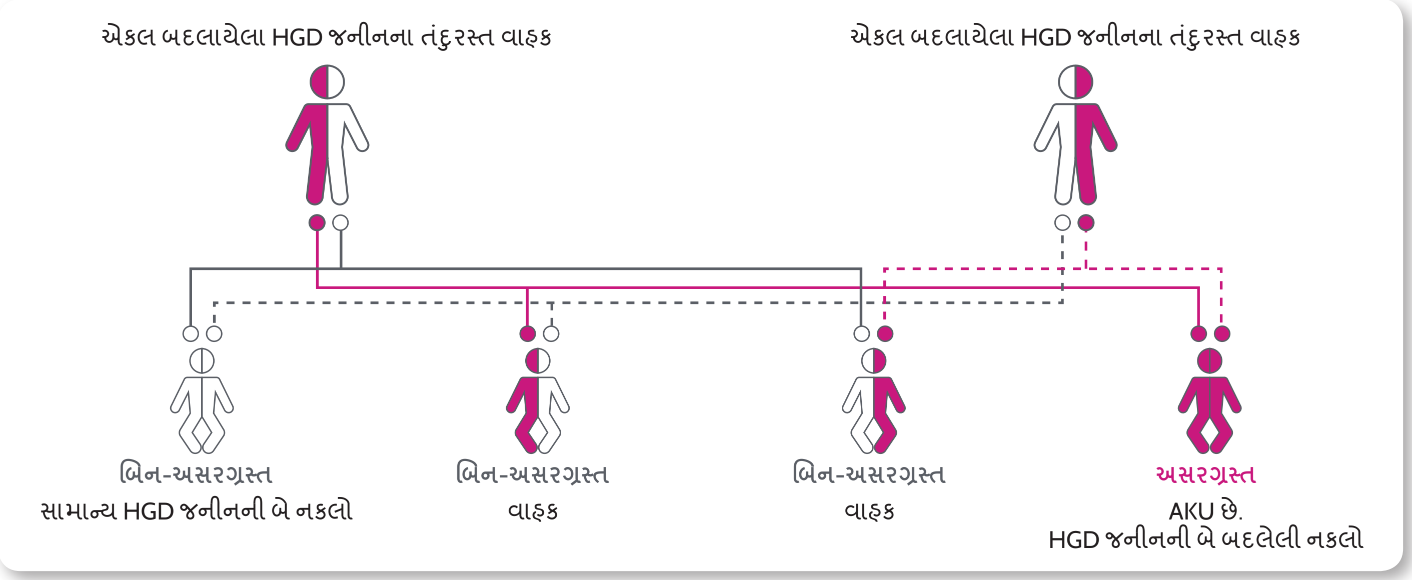
જનીનો માતા-પિતા તરફથી બાળકોમાં ઉતરે છે. આપણે બધાં જ દરેક જનીનની બે નકલો ધરાવીએ છીએ, જેમાં એક આપણી માતા તરફથી અને એક આપણા પિતા તરફથી વારસામાં મળે છે.

ઍલકપ્ટોનુરિયામાં સામેલ જનીન એ HGD જનીન છે. તમારે ઍલકપ્ટોનુરિયાનો વિકાસ કરવા અસરગ્રસ્ત HGD જનીનની બે નકલો (માતા-પિતા બંનેમાંથી એક) વારસામાં મેળવવાની જરૂર છે. આની શક્યતાઓ બહુ ઓછી છે, જેને કારણે આ રોગ ખૂબ જ દુર્લભ છે - જે વિશ્વભરમાં 2,50,000 થી 5,00,000 લોકોમાં માત્ર 1 ને અસર કરે છે.

ઍલકપ્ટોનુરિયા ધરાવતી વ્યક્તિના માતા-પિતા સામાન્ય રીતે અસરગ્રસ્ત જનીનની માત્ર એક નકલ જ ધરાવતાં હશે. તેઓ 'તંદુરસ્ત વાહક' તરીકે ઓળખાય છે અને તેમની આ સ્થિતિના કોઈ ચિહ્નો અથવા લક્ષણો હોતા નથી.

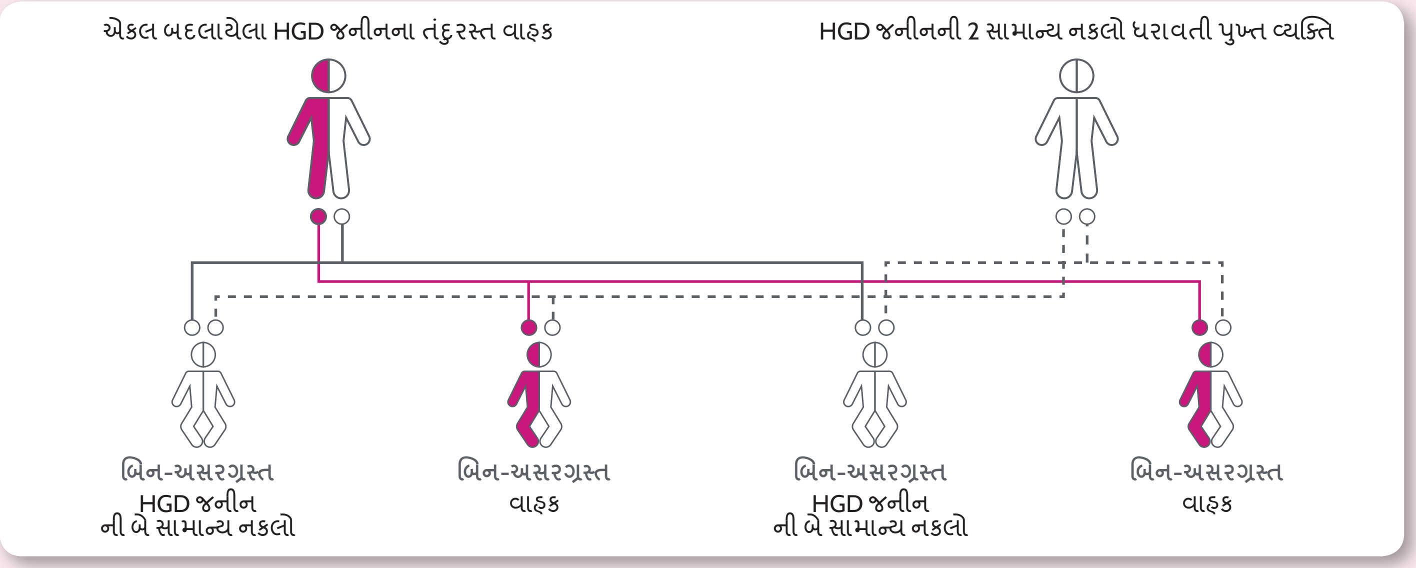
જો AKU ના બે તંદુરસ્ત વાહકો ભેગા મળતા બાળકો થાય તો તેઓના દરેક બાળકમાં:

- **4 માંથી 1 ને** (25%) AKU હોવાની સંભાવના હશે
- **4 માંથી 1 ને** (25%) AKU ન હોવાની સંભાવના હશે
- **4 માંથી 2 ને** (50%) એક વાહક હોવાની સંભાવના હશે

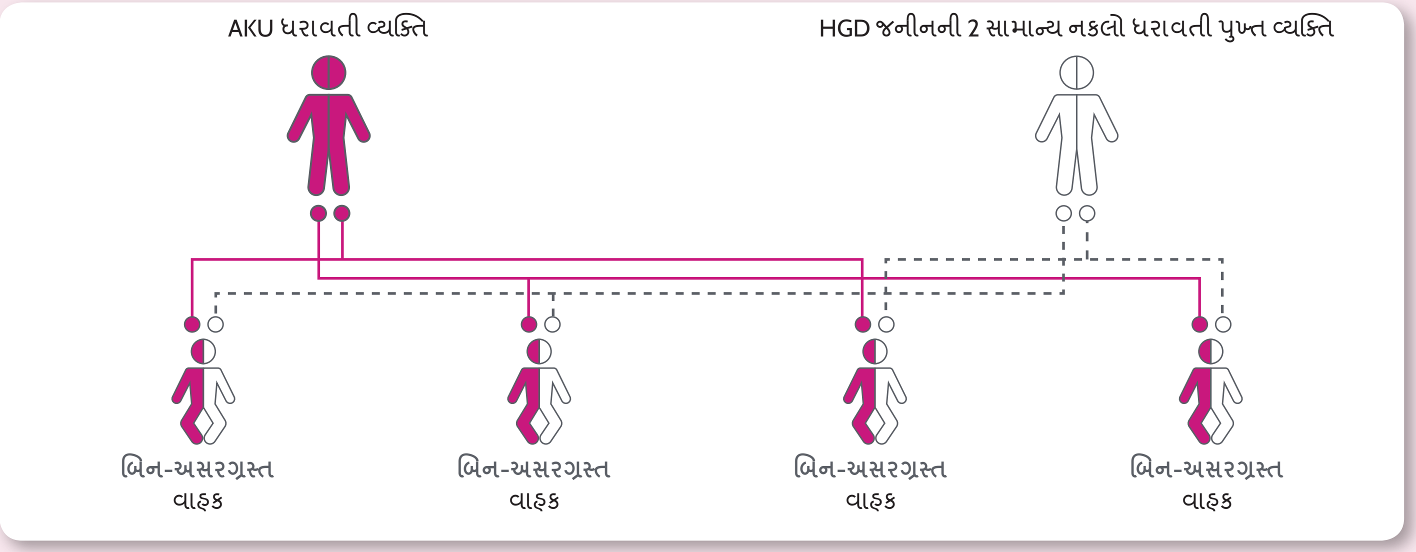


જો AKU નાં તંદુરસ્ત વાહકને એવી વ્યક્તિ સાથે બાળક થાય જે તે સ્થિતિના વાહક ન હોય તો તેઓના દરેક બાળકમાં:

- 2 માંથી 1 ને (50%) એક વાહક ન હોવાની સંભાવના હશે
- 2 માંથી 1 ને (50%) એક વાહક હોવાની સંભાવના હશે



જો AKU ધરાવતી કોઈ વ્યક્તિને એવી કોઈ વ્યક્તિ સાથે બાળક થાય જે તે સ્થિતિના વાહક ન હોય, તો તેઓના દરેક બાળક AKU નાં તંદુરસ્ત વાહક બનશે.

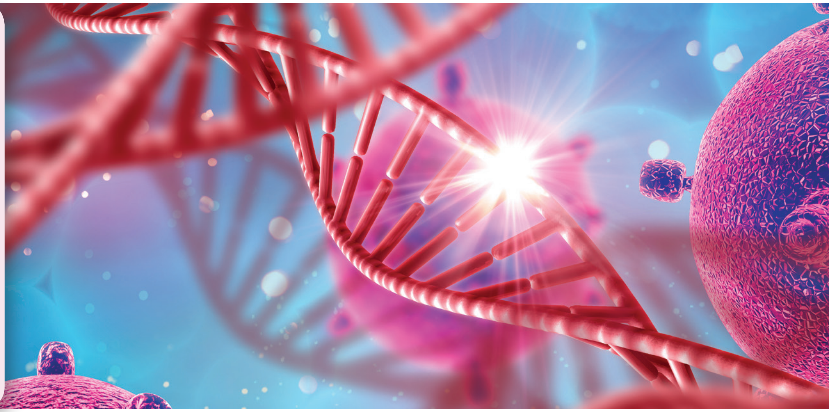


સહાયતા અને ઉપયોગી સરનામાઓ

વાહક પરીક્ષણ

જો તમારા સંબંધીઓમાંથી કોઈ AKU થી અસરગ્રસ્ત હોય અથવા AKU નાં વાહક હોય, તો તમે અને તમારા સાથી આ સ્થિતિ માટે વાહક પરીક્ષણ કરી શકો છો. વાહક પરીક્ષણ તમને બેમાંથી એક બાબત કહી શકે છે:

1. તમને AKU નથી. આ કિસ્સામાં, તમને AKU ધરાવતું બાળક હોવાની કોઈ સંભાવના નથી. આ કિસ્સો ત્યારે પણ બનશે જયારે તમારા સાથી AKU નાં વાહક હોય કે ન હોય.
2. તમે AKU નાં વાહક છો. મોટાભાગના સમયે, કોઈ એક સાથી વાહક હોવા છતાં પણ બાળક તેનાથી અસરગ્રસ્ત હોવાની સંભાવના ઓછી હોય છે. આનું કારણ એ છે કે તેઓનું બાળક આ સ્થિતિ હોવાના જોખમ પર ત્યારે જ હોય છે જો તેમના બંને માતા-પિતા વાહકો હોય.



કેટલીક પરિસ્થિતિઓ એવી હોય છે જ્યાં સંભાવના વધી શકે જો તમે અને તમારા સાથી બંનેના સંબંધીઓ જેમ કે દાદા-દાદી એક જ હોય.

AKU એક દુર્લભ આનુવંશિક (જનીનીક) સ્થિતિ છે જ્યાં તમારે બંને માતા-પિતાના અસરગ્રસ્ત જનીન વારસામાં આવવા જોઈએ. જોકે, એવા લોકોની સંખ્યા બહુ ઓછી હોય છે જેઓને માત્ર એક જ અસરગ્રસ્ત જનીન હોવા છતાં AKU હોય છે. આ ભાગ્યે જ જોવામાં આવે છે પણ ન સાંભળ્યું હોય તેવું નથી.

જો તમને AKU હોવાની અથવા તેના વાહક હોવાની ચિંતા હોય, તો તમારા GP સાથે વાત કરો. તમારા GP તમને વધુ માહિતી અને સહાયતા પૂરી પાડી શકે છે અને તમને એક યોગ્ય નિષ્ણાત સેવાની ભલામણ કરી શકે છે.

જેનેટિક એલાયન્સ UK વારસાગત વિકૃતિઓ દ્વારા અસરગ્રસ્ત વ્યક્તિઓ અને પરિવારોને માહિતી અને સહાય પૂરી પાડે છે.

Genetic Alliance UK
Level 3, Barclay House
37 Queen Square
London
WC1N 3BH United Kingdom (યુનાઇટેડ કિંગડમ)

020 7831 0883

contactus@geneticalliance.org.uk

www.geneticalliance.org.uk