AKU Alkaptonuria Society

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

ਸਾਨੂੰ ਕਾਲ ਕਰੋ: 01223 322 897

ਈਮੇਲ: info@akusociety.org

ਸਾਡੀ ਵੈੱਬਸਾਈਟ: www.akusociety.org

@AKUSOCIETY

@AKUSociety

AKU Society

ਰਜਿਸਟਰਡ ਦਾਨ ਸੰਸਥਾ: 1101052

The Robert Gregory National AKU Centre NHS

BREAKING DOWN BARRIERS
Understanding genetics together

www.breaking-down-barriers.org.uk

AKU Alkaptonuria Society

AKU ਵਿਰਸੇ ਵਿੱਚ ਕਿਵੇਂ ਮਿਲਦਾ ਹੈ

AKU ਵਿਰਸੇ ਵਿੱਚ ਕਿਵੇਂ ਮਿਲਦਾ ਹੈ

ਕੀ ਤੁਸੀਂ ਕਦੇ ਖੁਦ ਤੋਂ ਪੁੱਛਿਆ ਹੈ ਕਿ ਇੱਕੋ ਪਰਿਵਾਰ ਦੇ ਸਦੱਸ ਇੱਕੋ ਜਿਹੇ ਕਿਉਂ ਦਿਖਾਈ ਦਿੰਦੇ ਹਨ?

ਜੀਨਸ ਵਿੱਚ ਉਹ ਜਾਣਕਾਰੀ ਹੁੰਦੀ ਹੈ, ਜੋ ਸਾਡੇ ਵਿੱਚ ਆਉਣ ਵਾਲੇ, ਜਾਂ ਸਾਡੇ ਮਾਪਿਆਂ ਤੋਂ ਵਿਰਸੇ ਵਿੱਚ ਮਿਲਣ ਵਾਲੇ ਲੱਛਣਾਂ ਜਾਂ ਵਿਸ਼ੇਸ਼ਤਾਵਾਂ ਨੂੰ ਨਿਰਧਾਰਤ ਕਰਦੀ ਹੈ। ਸੱਕੇ ਰਿਸ਼ਤੇਦਾਰਾਂ ਵਿੱਚ ਵੱਡੀ ਸੰਖਿਆ ਵਿੱਚ ਇੱਕੋ-ਜਿਹੇ ਜੀਨਸ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਇਸ ਕਰਕੇ ਪਰਿਵਾਰ ਦੇ ਸਦੱਸਾਂ ਵਿੱਚ ਕਈ ਇੱਕੋ ਜਿਹੇ ਲੱਛਣ ਹੋ ਸਕਦੇ ਹਨ, ਜਿਵੇਂ ਕਿ ਵਾਲਾਂ ਦਾ ਰੰਗ ਅਤੇ ਅੱਖਾਂ ਦਾ ਰੰਗ।

AKU ਨੂੰ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰਿਸੈਸਿਵ (autosomal recessive) ਅਵਸਥਾ ਕਿਹਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ। ਆਟੋਸੋਮਲ ਰਿਸੈਸਿਵ ਉਹਨਾਂ ਕਈ ਤਰੀਕਿਆਂ ਵਿੱਚੋਂ ਇੱਕ ਹੈ, ਜਿਸ ਨਾਲ ਕੋਈ ਲੱਛਣ, ਵਿਕਾਰ ਜਾਂ ਬੀਮਾਰੀ ਪਰਿਵਾਰਾਂ ਵਿੱਚ ਪੀੜ੍ਹੀ ਦਰ ਪੀੜ੍ਹੀ ਅੱਗੇ ਵੱਧ ਸਕਦੀ ਹੈ।

ਆਟੋਸੋਮਲ ਰਿਸੈਸਿਵ ਵਿਕਾਰ ਦਾ ਮਤਲਬ ਹੈ, ਕਿਸੇ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਜੀਨ ਦੀਆਂ ਦੋ ਕਾਪੀਆਂ ਬੀਮਾਰੀ ਜਾਂ ਲੱਛਣ ਦੇ ਵਿਕਸਿਤ ਹੋਣ ਲਈ ਲਾਜ਼ਮੀ ਤੌਰ 'ਤੇ ਮੌਜੂਦ ਹੋਣੀਆਂ ਚਾਹੀਦੀਆਂ ਹਨ।

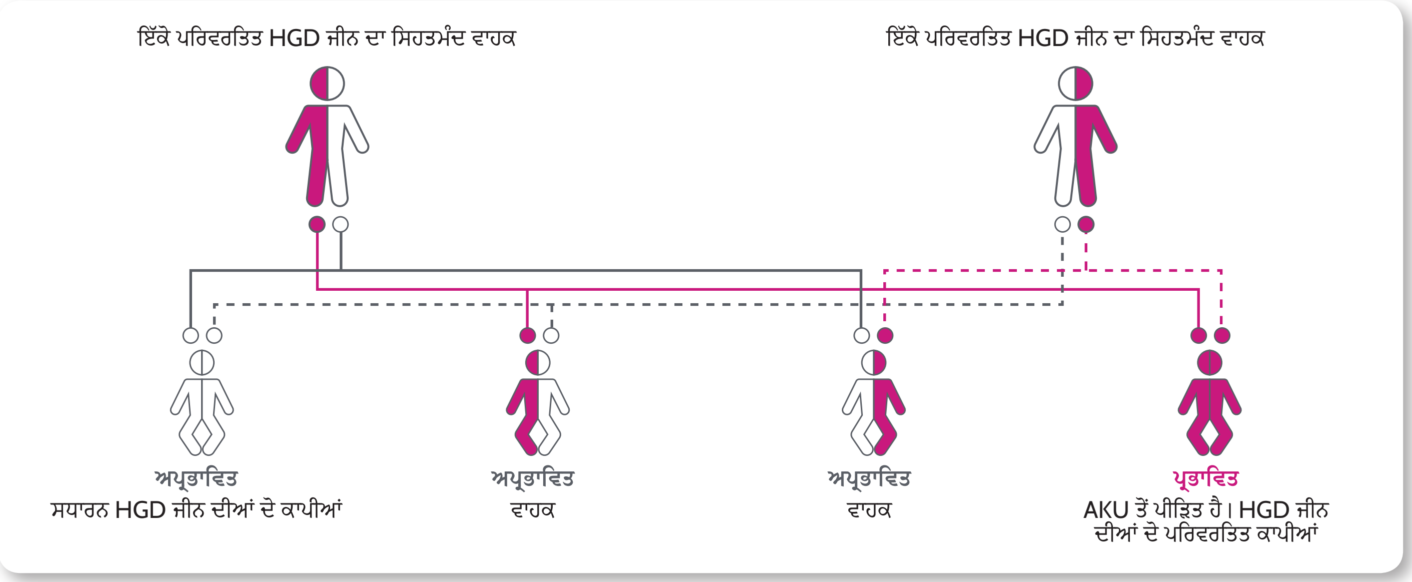
ਜੀਨਸ ਮਾਪਿਆਂ ਤੋਂ ਬੱਚਿਆਂ ਵਿੱਚ ਅੱਗੇ ਵੱਧਦੇ ਹਨ। ਸਾਡੇ ਸਾਰਿਆਂ ਵਿੱਚ ਹਰੇਕ ਜੀਨ ਦੀਆਂ ਦੋ ਕਾਪੀਆਂ ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ, ਇੱਕ ਸਾਡੀ ਮਾਤਾ ਤੋਂ ਅਤੇ ਇੱਕ ਪਿਤਾ ਤੋਂ ਵਿਰਸੇ ਵਿੱਚ ਮਿਲਦੀ ਹੈ।

ਅਲਕੈਪਟੋਨੂਰੀਆ ਵਿੱਚ ਸ਼ਾਮਲ ਜੀਨ HGD ਜੀਨ ਹੈ। ਤੁਹਾਨੂੰ ਅਲਕੈਪਟੋਨੂਰੀਆ ਹੋਣ ਲਈ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ HGD ਜੀਨ (ਹਰੇਕ ਮਾਪੇ ਤੋਂ ਇੱਕ) ਦੀਆਂ ਦੋ ਕਾਪੀਆਂ ਵਿਰਸੇ ਵਿੱਚ ਮਿਲਣ ਦੀ ਲੋੜ ਹੁੰਦੀ ਹੈ। ਇਸਦੀ ਸੰਭਾਵਨਾਂ ਬਹੁਤ ਘੱਟ ਹੁੰਦੀ ਹੈ, ਇਸ ਕਰਕੇ ਬੀਮਾਰੀ ਕਾਫ਼ੀ ਵਿਰਲੀ ਹੁੰਦੀ ਹੈ – ਜੋ ਕਿ ਦੁਨੀਆਭਰ ਵਿੱਚ 250,000 ਤੋਂ 500,000 ਵਿੱਚੋਂ ਸਿਰਫ਼ 1 ਨੂੰ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਕਰਦੀ ਹੈ।

ਅਲਕੈਪਟੋਨੂਰੀਆ ਤੋਂ ਪੀੜਿਤ ਮਾਪਿਆਂ ਵਿੱਚ ਆਮ ਤੌਰ 'ਤੇ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਜੀਨ ਦੀ ਸਿਰਫ਼ ਇੱਕ ਕਾਪੀ ਹੁੰਦੀ ਹੈ। ਉਹਨਾਂ ਨੂੰ 'ਸਿਹਤਮੰਦ ਵਾਹਕ' ਕਿਹਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ ਅਤੇ ਉਹਨਾਂ ਵਿੱਚ ਅਵਸਥਾ ਦੇ ਕੋਈ ਚਿੰਨ੍ਹ ਜਾਂ ਲੱਛਣ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦੇ।

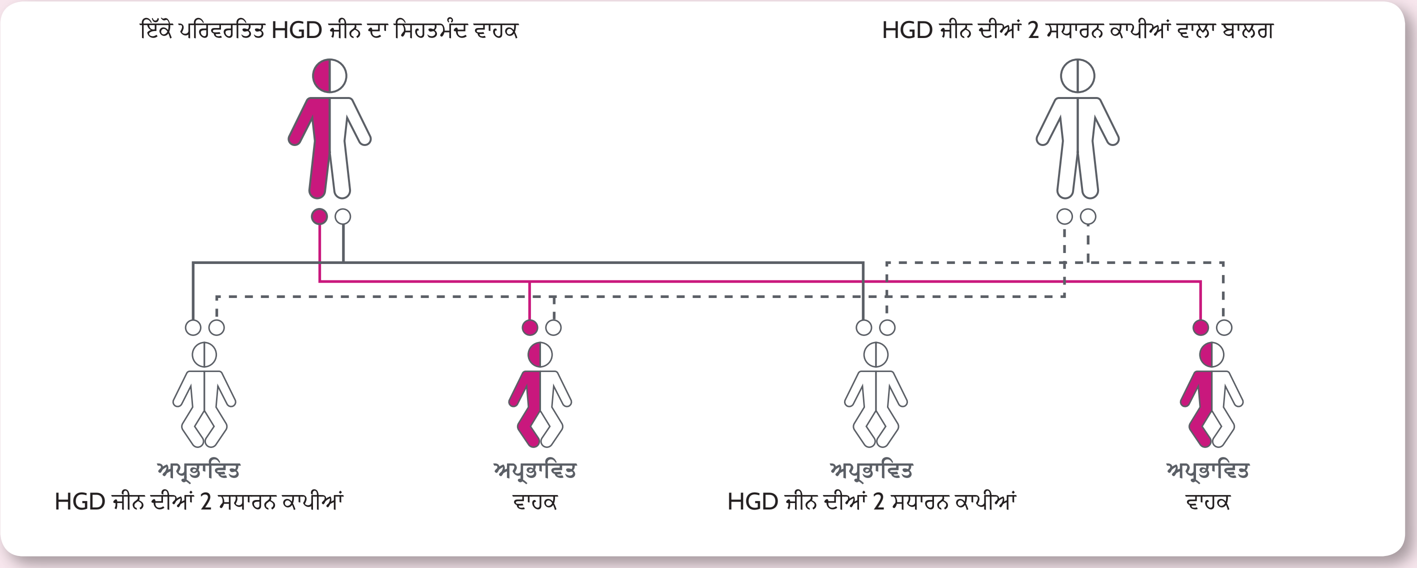
ਜੇਕਰ AKU ਦੇ ਕਿਸੇ ਦੋ ਸਿਹਤਮੰਦ ਵਾਹਕਾਂ ਦੇ ਬੱਚੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ ਤਾਂ ਉਹਨਾਂ ਦੇ ਹਰੇਕ ਬੱਚੇ ਦੀ:

- **4 ਵਿੱਚੋਂ 1** (25%) AKU ਹੋਣ ਦੀ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੁੰਦੀ ਹੈ
- **4 ਵਿੱਚੋਂ 1** (25%) AKU ਨਾ ਹੋਣ ਦੀ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੁੰਦੀ ਹੈ
- **4 ਵਿੱਚੋਂ 2** (50%) ਵਾਹਕ ਹੋਣ ਦੀ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੁੰਦੀ ਹੈ

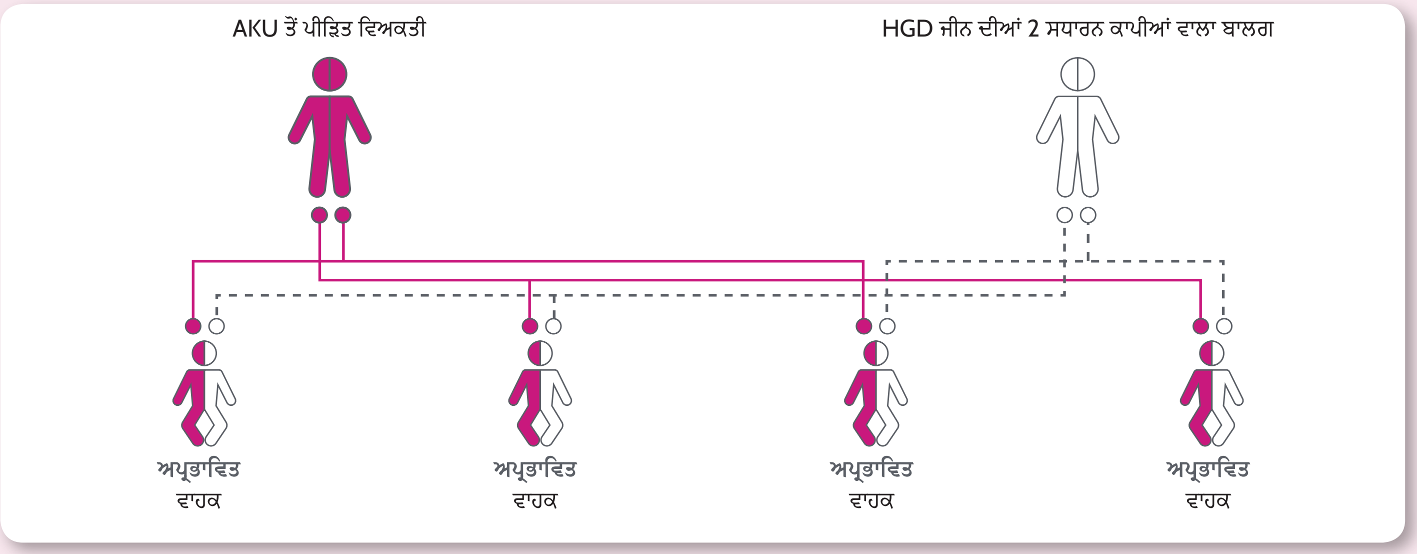


ਜੇਕਰ AKU ਦੇ ਸਿਹਤਮੰਦ ਵਾਹਕ ਅਤੇ ਕਿਸੇ ਅਜਿਹੇ ਵਿਅਕਤੀ ਦੇ ਬੱਚੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਜੋ ਅਵਸਥਾ ਦਾ ਵਾਹਕ ਨਹੀਂ ਹੈ, ਤਾਂ ਉਹਨਾਂ ਦੇ ਹਰੇਕ ਬੱਚੇ ਦੀ:

- 2 ਵਿੱਚੋਂ 1 (50%) ਵਾਹਕ ਨਾ ਹੋਣ ਦੀ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੁੰਦੀ ਹੈ
- 2 ਵਿੱਚੋਂ 1 (50%) ਵਾਹਕ ਹੋਣ ਦੀ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੁੰਦੀ ਹੈ



ਜੇਕਰ AKU ਤੋਂ ਪੀੜਿਤ ਕਿਸੇ ਵਿਅਕਤੀ ਅਤੇ ਕਿਸੇ ਅਜਿਹੇ ਵਿਅਕਤੀ ਦੇ ਬੱਚੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਜੋ ਉਸ ਅਵਸਥਾ ਦਾ ਵਾਹਕ ਨਹੀਂ ਹੈ, ਤਾਂ ਉਹਨਾਂ ਦਾ ਹਰੇਕ ਬੱਚਾ AKU ਦਾ ਸਿਹਤਮੰਦ ਵਾਹਕ ਹੋਵੇਗਾ।



ਸਮਰਥਨ ਅਤੇ ਉਪਯੋਗੀ ਪਤੇ

ਵਾਹਕ ਪਰੀਖਣ

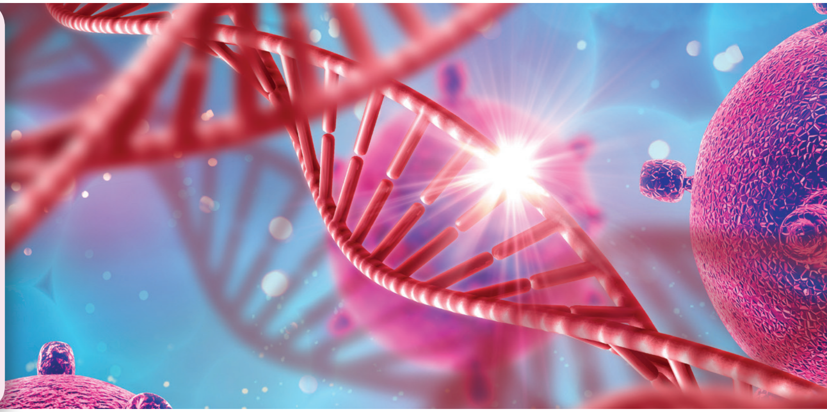
ਜੇਕਰ ਤੁਹਾਡੇ ਰਿਸ਼ਤੇਦਾਰਾਂ ਵਿੱਚੋਂ ਕੋਈ ਇੱਕ AKU ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਹੈ ਜਾਂ AKU ਦਾ ਵਾਹਕ ਹੈ, ਤਾਂ ਤੁਸੀਂ ਅਤੇ ਤੁਹਾਡਾ ਜੀਵਨ ਸਾਥੀ ਇਸ ਅਵਸਥਾ ਦੇ ਵਾਹਕ ਲਈ ਪਰੀਖਣ ਕਰਵਾਉਣ ਯੋਗ ਹੋ ਸਕਦੇ ਹੋ। ਵਾਹਕ ਪਰੀਖਣ ਤੁਹਾਨੂੰ ਇਹਨਾਂ ਦੋ ਚੀਜ਼ਾਂ ਵਿੱਚੋਂ ਇੱਕ ਦੱਸ ਸਕਦਾ ਹੈ:

1. ਤੁਸੀਂ AKU ਦੇ ਵਾਹਕ ਨਹੀਂ ਹੋ। ਇਸ ਸਥਿਤੀ ਵਿੱਚ, ਇਸਦੀ ਕੋਈ ਸੰਭਾਵਨਾ ਨਹੀਂ ਹੈ ਕਿ ਤੁਹਾਨੂੰ AKU ਤੋਂ ਪੀੜਿਤ ਬੱਚਾ ਹੋਵੇਗਾ। ਅਜਿਹਾ ਤਾਂ ਵੀ ਹੋਵੇਗਾ, ਭਾਵੇਂ ਤੁਹਾਡਾ ਜੀਵਨ ਸਾਥੀ AKU ਦਾ ਵਾਹਕ ਹੈ ਜਾਂ ਨਹੀਂ।
2. ਤੁਸੀਂ AKU ਦੇ ਵਾਹਕ ਹੋ। ਜ਼ਿਆਦਾਤਰ, ਇਸ ਅਵਸਥਾ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਬੱਚਾ ਹੋਣ ਦੀ ਉਦੋਂ ਵੀ ਘੱਟ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੁੰਦੀ ਹੈ ਜਦੋਂ ਕੋਈ ਇੱਕ ਸਾਥੀ ਵਾਹਕ ਹੋਵੇ। ਅਜਿਹਾ ਇਸ ਲਈ ਹੈ ਕਿਉਂਕਿ ਉਹਨਾਂ ਦੇ ਬੱਚੇ ਨੂੰ ਅਵਸਥਾ ਹੋਣ ਦਾ ਜੋਖਮ ਸਿਰਫ਼ ਉਦੋਂ ਹੁੰਦਾ ਹੈ ਜੇਕਰ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਦੋਵੇਂ ਵਾਹਕ ਹੋਣ।

ਕੁਝ ਅਜਿਹੀਆਂ ਸਥਿਤੀਆਂ ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ, ਜਿੱਥੇ ਸੰਭਾਵਨਾ ਵੱਧ ਹੋ ਸਕਦੀ ਹੈ, ਜੇਕਰ ਤੁਹਾਡੇ ਅਤੇ ਤੁਹਾਡੇ ਜੀਵਨ ਸਾਥੀ ਦੇ ਸਾਂਝੇ ਰਿਸ਼ਤੇਦਾਰ ਹਨ, ਜਿਵੇਂ ਕਿ ਦਾਦਾ-ਦਾਦੀ।

AKU ਇੱਕ ਵਿਰਲੀ ਅਨੁਵੰਸ਼ਿਕ ਅਵਸਥਾ ਹੈ, ਜਿੱਥੇ ਤੁਹਾਨੂੰ ਆਮ ਤੌਰ 'ਤੇ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਦੋਵਾਂ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਜੀਨ ਵਿਰਸੇ ਵਿੱਚ ਮਿਲਣ ਦੀ ਲੋੜ ਹੁੰਦੀ ਹੈ। ਹਾਲਾਂਕਿ, ਬਹੁਤ ਘੱਟ ਸੰਖਿਆ ਵਿੱਚ ਅਜਿਹੇ ਲੋਕ ਹਨ, ਜਿਹਨਾਂ ਨੂੰ AKU ਹੁੰਦਾ ਹੈ, ਭਾਵੇਂ ਉਹਨਾਂ ਵਿੱਚ ਸਿਰਫ਼ ਇੱਕ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਜੀਨ ਹੋਵੇ। ਇਹ ਬਹੁਤ ਹੀ ਜ਼ਿਆਦਾ ਵਿਰਲੀ ਹੈ, ਪਰੰਤੂ ਇੰਨੀ ਵੀ ਨਹੀਂ ਕਿ ਇਸ ਬਾਰੇ ਸੁਣਿਆ ਨਹੀਂ ਹੈ।

ਜੇਕਰ ਤੁਸੀਂ AKU ਹੋਣ ਜਾਂ ਵਾਹਕ ਹੋਣ ਬਾਰੇ ਚਿੰਤਿਤ ਹੋ ਤਾਂ ਆਪਣੇ ਜੀ.ਪੀ. ਨਾਲ ਗੱਲ ਕਰੋ। ਤੁਹਾਡਾ ਜੀ.ਪੀ. ਹੋਰ ਜਾਣਕਾਰੀ ਅਤੇ ਸਮਰਥਨ ਪੇਸ਼ ਕਰ ਸਕਦਾ ਹੈ ਅਤੇ ਤੁਹਾਨੂੰ ਕਿਸੇ ਢੁੱਕਵੀਂ ਮਾਹਰ ਸੇਵਾ ਕੋਲ ਭੇਜ ਸਕਦਾ ਹੈ।



ਜੈਨੇਟਿਕ ਅਲਾਇੰਸ ਯੂ.ਕੇ. (Genetic Alliance UK) ਅਨੁਵੰਸ਼ਕ ਵਿਕਾਰਾਂ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਵਿਅਕਤੀਆਂ ਅਤੇ ਪਰਿਵਾਰਾਂ ਨੂੰ ਜਾਣਕਾਰੀ ਅਤੇ ਸਮਰਥਨ ਮੁਹੱਈਆ ਕਰਦਾ ਹੈ।

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

020 7831 0883

contactus@geneticalliance.org.uk

www.geneticalliance.org.uk