

AKU

+ Alkaptonuria Society →

AKU

+ Alkaptonuria Society →

AKU موروثی طور پر
کیسے منتقل ہوتا ہے۔

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

ہمیں کال کریں: **01223 322 897**

ای میل: **info@akusociety.org**

اس پتے پر ہمیں ملاحظہ کریں: **www.akusociety.org**

@AKUSOCIETY

@AKUSociety

AKU Society

رجسٹرڈ رفابہی ادارہ: 1101052

The Robert Gregory **NHS**
National AKU Centre



Understanding genetics together

www.breaking-down-barriers.org.uk

AKU موروثی طور پر کیسے منتقل ہوتا ہے۔

کیا آپ کے ذہن میں کبھی یہ سوال آیا کہ ایک ہی کنبہ کے افراد ایک جیسے کیوں نظر آتے ہیں؟

جینز میں ایسی معلومات پائی جاتی ہیں جن سے ان خصلتوں یا خصوصیات کا تعین ہوتا ہے جو ہم میں منتقل ہوتی ہیں یا جنہیں ہم اپنے والدین سے وراثت میں پاتے ہیں۔ خونی رشتہ داروں میں ایک ہی جینز کی بہت بڑی تعداد مشترک ہوتی ہے۔ اسی وجہ سے ایک کنبہ کے افراد میں ملتی جلتی علامات پائی جا سکتی ہیں جیسے بالوں اور آنکھوں کا ایک ہی رنگ۔

AKU ایک ایسی بیماری ہے جیسے آٹوسومل ریسیسیو کنڈیشن کے نام سے جانا جاتا ہے۔ آٹوسومل ریسیسیو ان متعدد طریقوں میں سے ایک ہے جن کے ذریعہ کوئی خصلت، خرابی یا بیماری خاندان در خاندان منتقل ہوتی ہے۔

آٹوسومل ریسیسیو والے مرض کا مطلب ہے کسی مرض یا خصلت کے فروغ پانے کے لیے متاثرہ جین کی دو نقلیں لازمی طور پر موجود ہوں۔

جینز والدین سے بچوں میں منتقل ہوتے ہیں۔ ہم سب میں ہر جین کی دو نقلیں پائی جاتی ہیں، ایک ہماری والدہ سے وراثت میں ملتی ہے اور دوسری ہمارے والد سے۔

الکپٹونیوریا میں شریک جین کو HGD جین کہا جاتا ہے۔ آپ میں متاثرہ HGD جین کی دو نقلیں ہوتی ہیں (ایک والد سے اور ایک والدہ سے) اور ان کی وجہ سے الکپٹونیوریا ہوتا ہے۔ اس کے امکانات انتہائی کم ہیں، اس وجہ سے یہ بیماری بہت نادر الوقوع ہے اور عالی پیمانے پر ڈھائی لاکھ سے پانچ لاکھ لوگوں میں ایک شخص اس میں مبتلا ہوتا ہے۔

الکپٹونیوریا میں مبتلا شخص کے والدین عموماً متاثرہ جین کی صرف ایک ہی نقل کے حامل ہوں گے۔ انہیں 'صحت مند حامل' کہا جاتا ہے اور ان میں اس حالت کی کوئی علامات یا نشانیاں نہیں پائی جائیں گی۔

اگر AKU کے دو صحت مند حاملین کے ساتھ رہنے سے بچے ہوں تو ان کے ہر ایک بچہ میں درج ذیل ہوگا:

- AKU ہونے کا 4 میں سے 1 (25%) امکان
- AKU نہ ہونے کا 4 میں سے 1 (25%) امکان
- حامل ہونے کا 4 میں سے 2 (50%) امکان

واحد تبدیل شدہ HGD جین کا صحت مند حامل



متاثر

AKU میں مبتلا ہے۔ HGD جین کی دو تبدیل شدہ نقلیں



غیر متاثر حامل



غیر متاثر حامل



غیر متاثر

نارمل HGD جین کی دو نقلیں

واحد تبدیل شدہ HGD جین کا صحت مند حامل

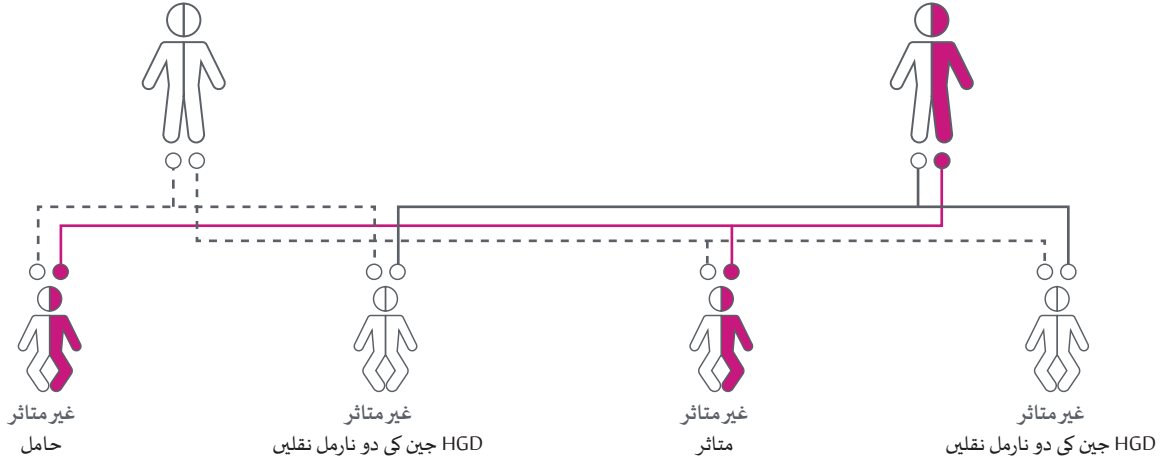


اگر AKU کے ایک صحت مند حامل کے بچے کسی ایسے شخص سے ہوں جو اسی کیفیت کا حامل نہیں ہے تو ان کے ہر بچہ میں درج ذیل ہوگا:

- حامل نہ ہونے کا 2 میں سے 1 (50%) امکان
- حامل ہونے کا 2 میں سے 1 (50%) امکان

واحد تبدیل شدہ HGD جین کا صحت مند حامل

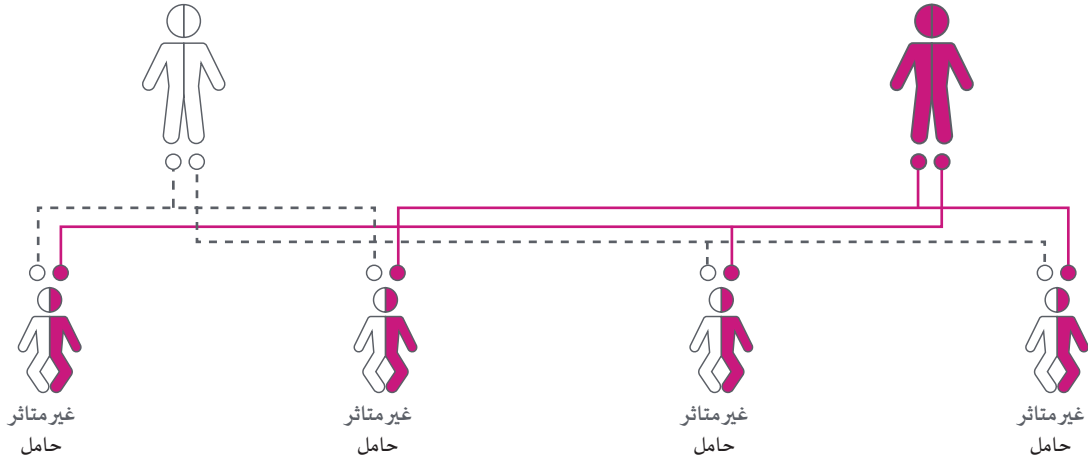
ایسا بالغ شخص جس میں HGD جین کی 2 نارمل نقلیں ہوں



اگر AKU میں مبتلا کسی شخص کے بچے کسی ایسے شخص سے ہوں جو اسی کیفیت کا حامل نہ ہو تو ان کا ہر بچہ AKU کا صحت مند حامل ہوگا۔

ایسا بالغ شخص جس میں HGD جین کی 2 نارمل نقلیں ہوں

AKU میں مبتلا شخص



مدد و مفید پتے

اگر AKU میں مبتلا ہونے یا حامل ہونے کے بارے میں آپ فکر مند ہوں تو اپنے عمومی معالج (GP) سے بات کریں۔ آپ کا جی پی (GP) آپ کو مزید معلومات اور مدد فراہم کر سکتا ہے اور موزوں اسپیشلسٹ کے پاس بھیج سکتا ہے۔

حامل ہونے کا ٹیسٹ

اگر آپ کو کوئی رشتہ دار AKU سے متاثر ہو یا AKU کا حامل ہو، تو آپ اور آپ کا شریک اس حالت کے لیے حامل ہونے کا ٹیسٹ کروا سکتے ہیں۔ حامل ہونے کے ٹیسٹ سے آپ کو دو چیزوں میں سے ایک کا پتہ چل سکتا ہے:

1. آپ AKU کے حامل نہیں ہیں۔ ایسی صورت میں، یہ امکان نہیں ہے کہ آپ کا کوئی ایسا بچہ ہو جیسے AKU ہو۔ خواہ آپ کا شریک AKU کا حامل ہو یا نہ ہو، وہاں بھی یہی معاملہ ہوگا۔

2. آپ AKU کے حامل ہیں۔ بیشتر اوقات میں، ایسا بچہ ہونے کا امکان کم ہوگا جو اس کیفیت سے متاثر ہو، یہاں تک کہ اگر پارٹنرز میں سے کوئی حامل ہو تب بھی۔ ایسا اس وجہ سے ہے کہ بچہ کو حالت میں مبتلا ہونے کا خطرہ تبھی ہوتا ہے جب والدین میں سے دونوں حامل ہوں۔

جینیٹک الائنس یو کے (Genetic Alliance UK) ایسے افراد اور کنبوں کو معلومات اور مدد فراہم کرتا ہے جو وراثی خرابیوں سے متاثر ہوتے ہیں۔

Genetic Alliance UK 

Level 3, Barclay House
37 Queen Square
London
WC1N 3BH
United Kingdom (یونائیٹڈ کنگڈم)

020 7831 0883 

contactus@geneticalliance.org.uk 

www.geneticalliance.org.uk 

بعض حالات میں امکان نسبتاً بڑھ جاتا ہے اگر آپ اور آپ کے پارٹنر کے رشتہ دار مشترک ہوں جیسے دادا دادی، یا نانا نانی۔

AKU ایسی نادر الوقوع جینیاتی حالت ہے جس میں عموماً متاثرہ جین آپ کو اپنے والدین سے وراثت میں پانا ہوتا ہے۔ تاہم، ایسے لوگوں کی بھی ایک بہت چھوٹی سی تعداد ہے جو صرف ایک متاثرہ جین رکھنے کے باوجود بھی AKU میں مبتلا ہیں۔ یہ انتہائی نادر الوقوع ہے لیکن ایسا نہیں ہے کہ اس کے بارے میں بالکل سنا ہی نہ گیا ہو۔