

# AKU

+ Alkaptonuria Society →

كيف يتم وراثه  
مرض الكابتنيوريا



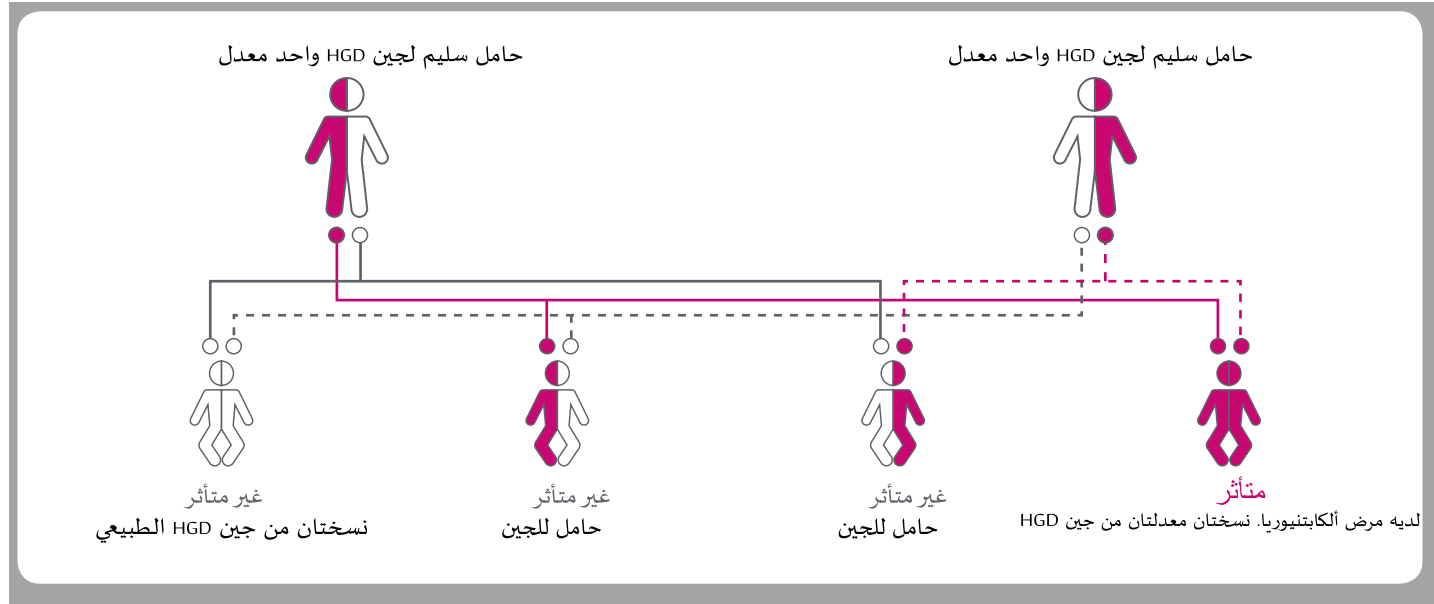
## كيف يتم وراثه مرض الكابتنيوريا

### هل سألت نفسك يوماً لماذا يتشابه أفراد العائلة الواحدة؟

تحمل الجينات المعلومات التي تحدد الصفات أو الخصائص التي يتم نقلها إلينا أو الموروثة من آبائنا. ويشترك الأقرباء بالدم في عدد كبير من نفس الجينات. وهذا هو السبب في أن أفراد العائلة قد يكون لديهم العديد من الصفات المتشابهة مثل لون الشعر ولون العين. مرض الكابتنيوريا (AKU) هو ما يُعرف بالحالة الصبغية المتنحية. الصبغية الجسدية المتنحية هي إحدى الطرق العديدة التي يمكن أن تنتقل بها صفة أو خلل أو مرض عبر العائلات. الاضطراب الجسدي المتنحي يعني وراثه نسختين من الجين المصاب حتى يتطور المرض أو الصفة. تنتقل الجينات من الآباء إلى الأبناء. إننا جميعاً نحمل نسختين من كل جين، واحدة موروثه من أمنا والأخرى من والدنا.

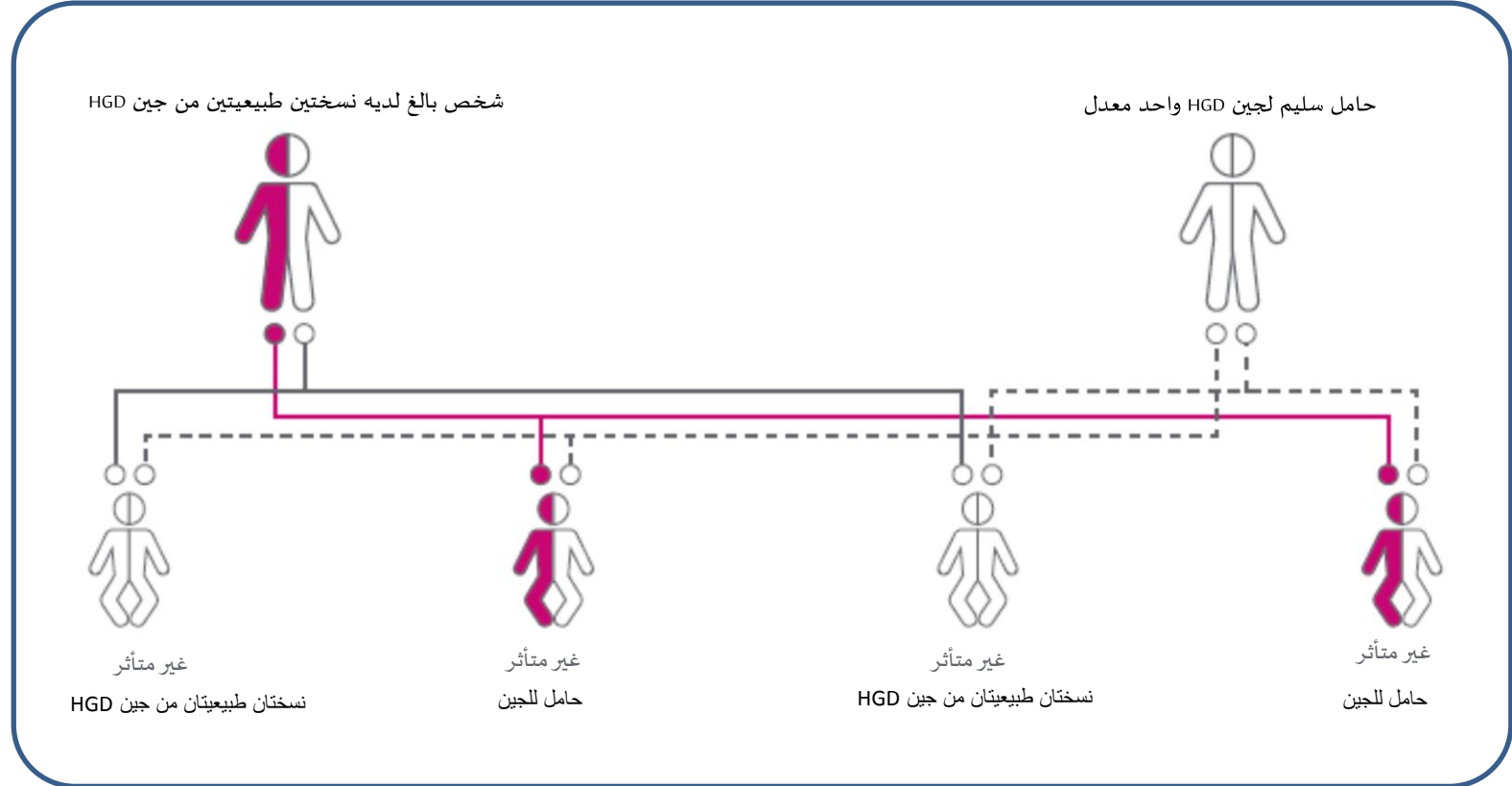
الجين الذي يحتوي على الكابتنيوريا هو جين (HGD). يحتاج الإنسان إلى وراثه نسختين من جين (HGD) المصاب (واحدة من كل والد) لتتطور الكابتنيوريا. إن فرص حدوث ذلك تعتبر ضئيلة، ولهذا السبب نادراً ما يصيب المرض واحداً فقط من كل ٢٥٠,٠٠٠ إلى ٥٠٠,٠٠٠ شخص حول العالم. يحمل والدا الشخص المصاب بمرض الكابتنيوريا عادة نسخة واحدة فقط من الجين المصاب نفسه. ويُعرفون باسم "حاملون سليمون" ولن تظهر عليهم أي علامات أو أعراض للحالة. إذا كان هناك اثنان من حاملي مرض الكابتنيوريا يتمتعان بصحة جيدة ولديهما أطفال معاً، فإن كل طفل سوف يكون لديه:

- احتمال إصابة ١ من كل ٤ (٢٥٪) بمرض الكابتنيوريا
- احتمال ١ من كل ٤ (٢٥٪) عدم الإصابة بمرض الكابتنيوريا
- احتمال ٢ من ٤ (٥٠٪) أن يصبح حاملاً (ناقلاً)

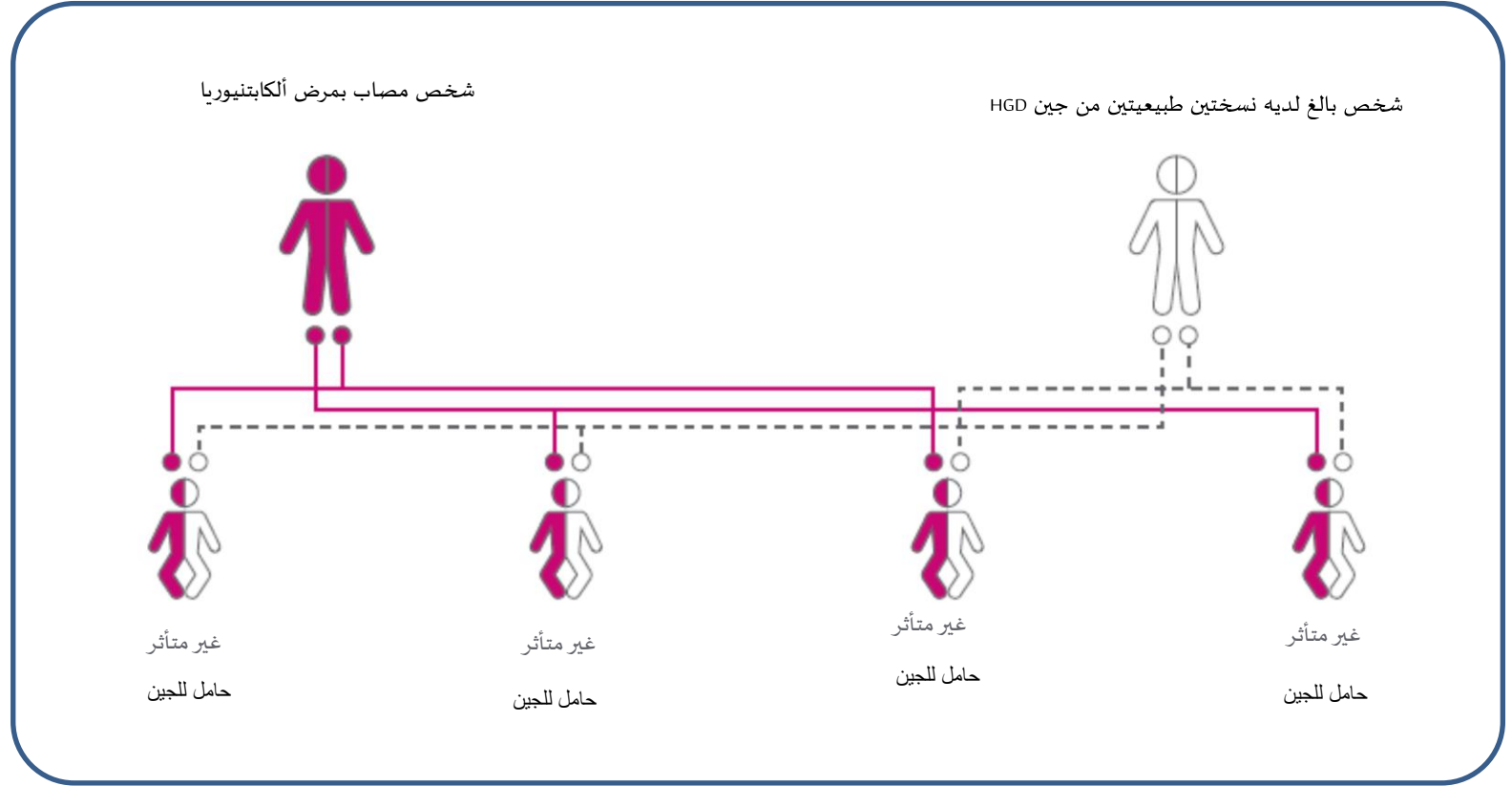


إذا كان شخص حامل سليم لمرض الكابتنيوريا لديه أطفال من شخص ما ليس حاملاً للجين الحالة، فإن كل طفل لديهم لديه ما يلي:

- ١ من ٢ (٥٠٪) محتمل أن لا يكون حاملاً للجين
- ١ من ٢ (٥٠٪) محتمل أن يصبح حاملاً للجين



إذا كان لدى الشخص المصاب بمرض ألكابتنيوريا أطفال من شخص آخر ليس حاملاً لجين الحالة، فإن كل طفل لديه سوف يكون حامل سليم لمرض ألكابتنيوريا.



## تقديم الدعم وعناوين مفيدة:

### الكشف المخبري للشخص الحامل للجين:

إذا كان أحد أقاربك مصاباً بمرض ألكابتنيوريا أو كان حاملاً ألكابتنيوريا، فقد تتمكن أنت وشريكك من إجراء فحص الحامل للجين لهذه الحالة. يمكن أن يخبرك فحص الحامل للجين بأحد أمرين:

١. بأنك لا تحمل جين مرض ألكابتنيوريا. في هذه الحالة، لا توجد فرصة لأن يكون لديك طفل مصاب بمرض ألكابتنيوريا. كذلك سوف ينطبق نفس الأمر سواء كان شريكك حاملاً لمرض ألكابتنيوريا أم لا.
٢. أنت حامل لمرض ألكابتنيوريا. في معظم الأوقات، هناك احتمال ضئيل في إنجاب طفل مصاب بهذه الحالة حتى عندما يكون أحد الشركاء حاملاً للجين. هذا لأن طفلهم معرض لخطر الإصابة بالمرض فقط إذا كان كلا الوالدين حاملين له.



هناك بعض المواقف التي قد تكون فيها الفرصة أكبر إذا كنت أنت وشريكك تشتركان في قرابة بعيدة مثل الأجداد.

إن مرض ألكابتنيوريا هو حالة وراثية نادرة حيث تحتاج عادةً إلى وراثته الجين المصاب من كلا الوالدين. ومع ذلك، هناك عدد قليل جداً من الأشخاص المصابين بمرض ألكابتنيوريا على الرغم من أن لديهم جيناً واحداً متأثراً. هذا أمر نادر للغاية، لكنه لم يسمع به من قبل.

إذا كنت قلقاً بشأن إصابتك بمرض ألكابتنيوريا أو أنك حامل للجين، فتحدث إلى طبيبك. يمكن لطبيبك تقديم المزيد من المعلومات والدعم وتحويلك إلى الخدمة المتخصصة المناسبة.

تقدم جمعية (Genetic Alliance UK) المعلومات والدعم للأفراد والأسر المتضررة من الاضطرابات الوراثية.

جمعية (Genetic Alliance UK)

المستوى ٣، باركلي هاوس

٣٧ كوين سكوير

لندن

دبليو سي ١ إن ٣ بي إتش

020 7831 0883

contactus@geneticalliance.org.uk

www.geneticalliance.org.uk



جميعة ألكابتنيوريا، لانتباه مركز الاستشارات:  
٦٦ طريق ديفونشاير، كيمبريدج، سي بي ٢، ١ بي إل  
تواصل معنا على: ٠١٢٢٣ ٣٢٢ ٨٩٧  
البريد الإلكتروني: [info@akusociety.org](mailto:info@akusociety.org)  
يمكنكم زيارة موقعنا: [www.akusociety.org](http://www.akusociety.org)  
فيسبوك: @AKUSOCIETY  
تويتر: @AKUSociety  
اليوتيوب: AKU Society

جميعة مسجلة تحت الرقم: ١١.١٠.٥٢



مركز روبرت جريجوري الوطني لمرض ألكابتنيوريا



*Understanding genetics together*

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