

ALKAPTONÚRIA – CHOROBA ČIERNYCH KOSTÍ

Alkaptonúria (AKU) je zriedkavé metabolické ochorenie vznikajúce v dôsledku deficitu enzýmu homogentizát deoxigenázy, ktoré vedie k akumulácii kyseliny homogentizovej, ukladaniu jej pigmentu, čo vedie k poškodeniu spojivových tkanív.

VÝSKYT OCHORENIA



1 NOVORODENEC Z 19 000

má v SR diagnostikovanú AKU.

Vo svete je diagnostikované na AKU iba jedno z **250 000** až **500 000** narodených detí.

NAJČASTEJŠIE PRÍZNAKY ALKAPTONÚRIE



tmavé ušnice a ušný maz



modročierne sfarbenie sklér a pigmentácie na koži



postupné prejavy ochronotickej artropatie



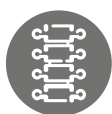
tmavnutie moču na vzduchu alebo pri styku s alkalickým mydlom



strata elasticity, zvýšená krehkosť a lávamosť chrupaviek



ukladanie ochronotického pigmentu v spojivovom tkanive



bolestivá deštrukcia veľkých kĺbov a fúzie stavcov v dôsledku ochronózy

AKO SA DEDÍ AKU?



otec
prenášač

matka
prenášačka



zdravé dieťa

25 %



dieťa prenášač

50 %



dieťa s AKU

25 %

ŤAŽKOSTI V DÔSLEDKU UKLADANIA OCHRONOTICKÉHO PIGMENTU



degeneratívne zmeny pohybového aparátu



život ohrozujúce zmeny **srdcových chlopní**



bolesť veľkých kĺbov a štartovacia bolesť pri každom pohybe



obličkové a prostatické **kamene**



bolesť z poškodenia chrčtice a neschopnosť vzpriamenej chôdze



fraktúry, osteoporóza

CHARAKTERISTICKÉ ZNAKY



Typické znaky AKU sú **hnedočierne škvrny** na plienkach bábätka

GENETICKÉ VYŠETRENIE



Vyšetrenie potvrdzuje **poškodenie** obidvoch kópií **HGD génu** v DNA.

FARMAKOLOGICKÁ LIEČBA



Liečba v SR zaregistrovaným nitizinónom zastavuje rozvoj ochorenia. Keďže liek nie je kategorizovaný, je pre AKU pacientov **finančne nedostupný**.

ZDRAVOTNÁ STAROSTLIVOSŤ

Pacienti potrebujú pravidelnú **fyzioterapiu** a **balneoterapiu**.

DIÉTNE OPATRENIA



Pacienti musia prijímať stravu s **obmedzením bielkovín**.

POHYBOVÉ AKTIVITY



Vhodné činnosti sú nekontaktné športy ako **plávanie, bicyklovanie, nordic walking, posilňovanie ocha-bnutých svalov a strečing**.

NA KOHO SA OBRÁTIŤ?



Špecializovanú zdravotnú starostlivosť poskytuje Národný ústav reumatických chorôb v PN. **Informácie o liečbe** a združovaní AKU-pacientov – mail: antalova.anna@gmail.com mobil: 0907 846 195.

Číslo diagnózy MKCH 10: **E70.2**



Slovenská Aliancia Zriedkavých Chorôb

1 z 52
NÁRODNÝCH ALIANCIÍ



EURORDIS
RARE DISEASES EUROPE

10
ROKOV
spolupráce s pacientami a odborníkmi



A 23
ORGANIZÁCIÍ
v tvára SAZCh