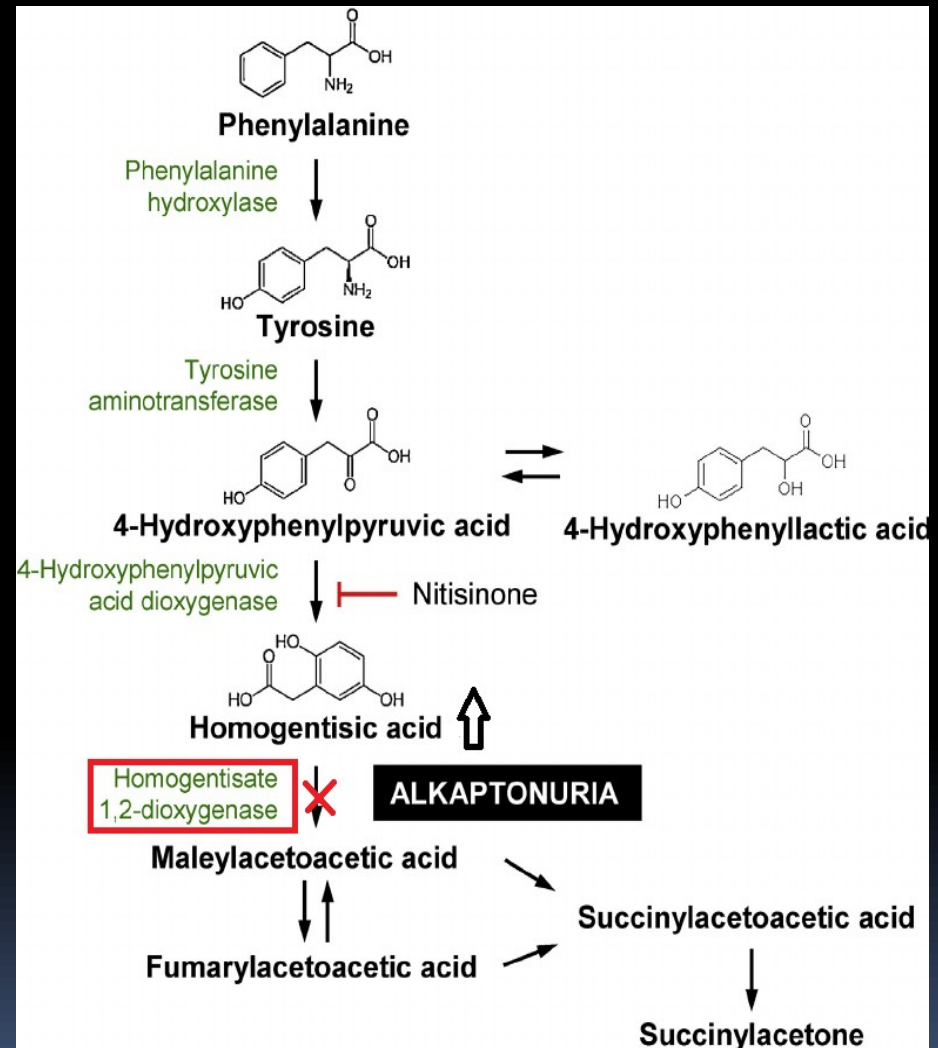




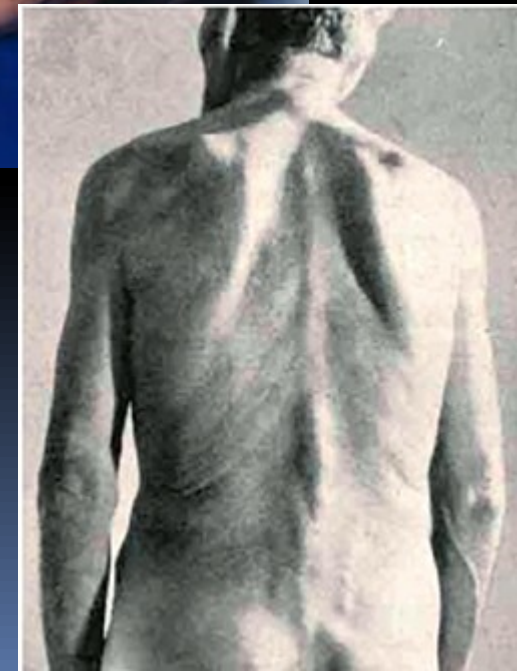
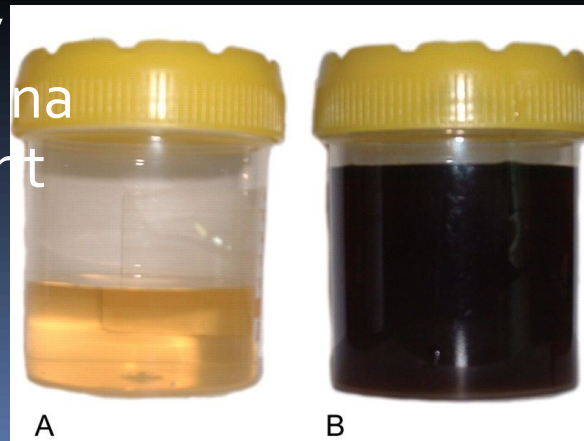
ALKAPTONÚRIA

Sandra Ivančová
F16052
FAF VFU Brno

- autosomálne recesívne ochorenie
- porucha metabolizmu AMK fenylalanínu a tyrozínu
- deficit enzýmu homogentisát-1,2-dioxygenázy (mutácia v géne HGD)



- hromadenie kyseliny homogentisovej , hl. v spojivových tkanivách
- defekt v pečeni a obličkách
- tmavá farba moču od narodenia, sfarbenie pokožky, pigmentácie skléry, ochronotická artropatia
- homogentizát, ktorý sa vylučuje v moči, je následne oxidovaný vzdušným kyslíkom na hnedočierny pigment alkapton



Epidemiológia - 1:110 000 – 1:1 000 000, na Slovensku a v Dominikánskej republike je ochorenie oveľa bežnejšie.

Diagnostika – spočíva v dôkaze homogentizovej kyseliny v moči, laboratórny dôkaz sa zakladá na jej redukčných vlastnostiach.

Liečba – nedávne štúdie ukázali, že nitizinón môže byť účinný pri liečbe, inhibuje enzým 4-hydroxyfenylpyruvát-dioxygenázu, zodpovedný za premenu tyrozínu na homogentisovú kyselinu, čím blokuje produkciu a akumuláciu HGA.

Prognóza – dĺžka života nie je významne znížená, ale bolesť môže byť konštantná, strata mobility, pacienti často vyžadujú použitie fyzických pomôcok (barle, invalidný vozík). Srdcové komplikácie sú často život ohrozujúce a môžu zhoršiť prognózu.

Zdroje

- <https://www.alphamedical.sk/casopis-invitro/alkaptonuria-ochronoza>
- http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=GB&Expert=56