 **AKU Society**, C/O Advicehub,  
66 Devonshire Road, Cambridge, CB1 2BL,  
Royaume-Uni

 Téléphone : **+44 (0)1223 322 897**

 E-mail : **info@akusociety.org**

 Site Web : **www.akusociety.org**

 **@AKUSOCIETY**

 **@AKUSociety**

 **AKU Society**

Qu'est-ce que  
l'alcaptonurie  
(AKU) ?

Organisme de bienfaisance enregistré : 1101052

  
**The Robert Gregory  
National Alkaptonuria Centre**



*Understanding genetics together*

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

# Qu'est-ce que l'alcaptonurie (AKU) ?

L'alcaptonurie, également appelée AKU (l'abréviation de son nom en anglais) ou maladie des urines noires, est une maladie héréditaire rare dans laquelle le cartilage des articulations devient noir et cassant.

Provoquée par un gène anormal, elle entraîne l'accumulation d'une substance appelée acide homogentisique (AHG).

L'AHG s'accumule dans le tissu conjonctif, et en particulier le cartilage, qui noircit (un phénomène qualifié d'ochronose) et se fragilise avec le temps. Il en résulte une arthrose précoce exigeant souvent la pose de multiples prothèses articulaires.

L'AHG est sécrété en grande quantité dans l'urine, qui noircit lorsqu'elle est exposée à l'air, d'où le nom de maladie des urines noires parfois donné à l'alcaptonurie.

## Envie d'aider ?

L'AKU Society est continuellement à la recherche de volontaires pour ses collectes de fonds, campagnes et conférences. Pour en savoir plus, contactez-nous à l'adresse

[info@akusociety.org](mailto:info@akusociety.org).

Pour faire un don, consultez notre page consacrée à la collecte de fonds : [www.justgiving.com/alkaptonuria](http://www.justgiving.com/alkaptonuria). Vous pouvez également envoyer un chèque à l'adresse de nos bureaux.

# Symptômes

Les personnes atteintes d'alcaptonurie peuvent présenter une partie ou l'ensemble des symptômes ci-dessous.

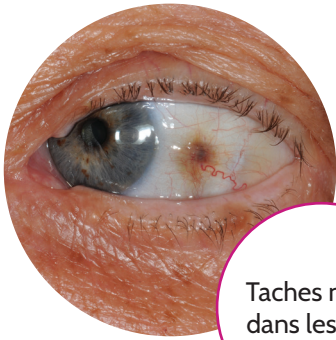
Les couches teintées de noir par l'AHG contenu dans l'urine constituent l'un des premiers signes de la maladie. S'il n'est pas décelé, la maladie peut passer inaperçue jusqu'à l'âge adulte : en général, aucun autre symptôme ne se manifeste avant le début de la trentaine.

L'ochronose peut conférer une teinte bleue/noire aux oreilles. Des taches foncées peuvent apparaître dans le blanc des yeux. Le cérumen est plus noir et une sueur foncée peut maculer les vêtements.

Les dépôts d'AHG peuvent prédisposer aux calculs dans les reins, la vessie, la vésicule biliaire et la prostate.

Des dépôts autour des valvules cardiaques peuvent les rendre noires et cassantes. Une rigidification et une fragilisation des vaisseaux sanguins (veines et artères) sont en outre possibles. Ceci peut provoquer une maladie cardiaque et exiger le remplacement des valves.

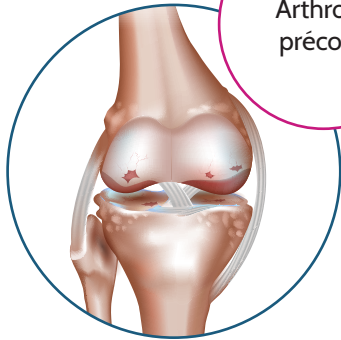
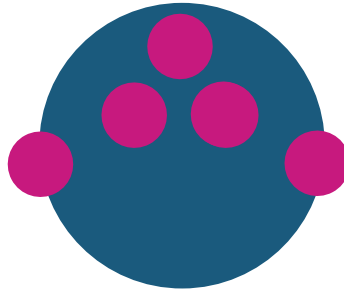
L'alcaptonurie n'affecte pas l'espérance de vie. Les malades peuvent cependant être victimes de symptômes tels que douleur et limitation des mouvements des articulations, ce qui réduit fortement la qualité de vie.



Taches noires  
dans les yeux

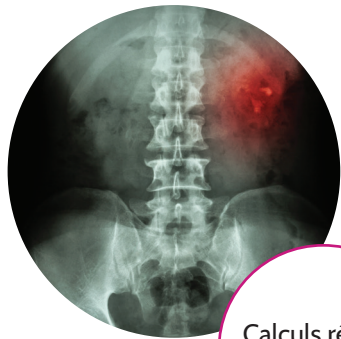


Teinte bleue/  
grise des  
oreilles



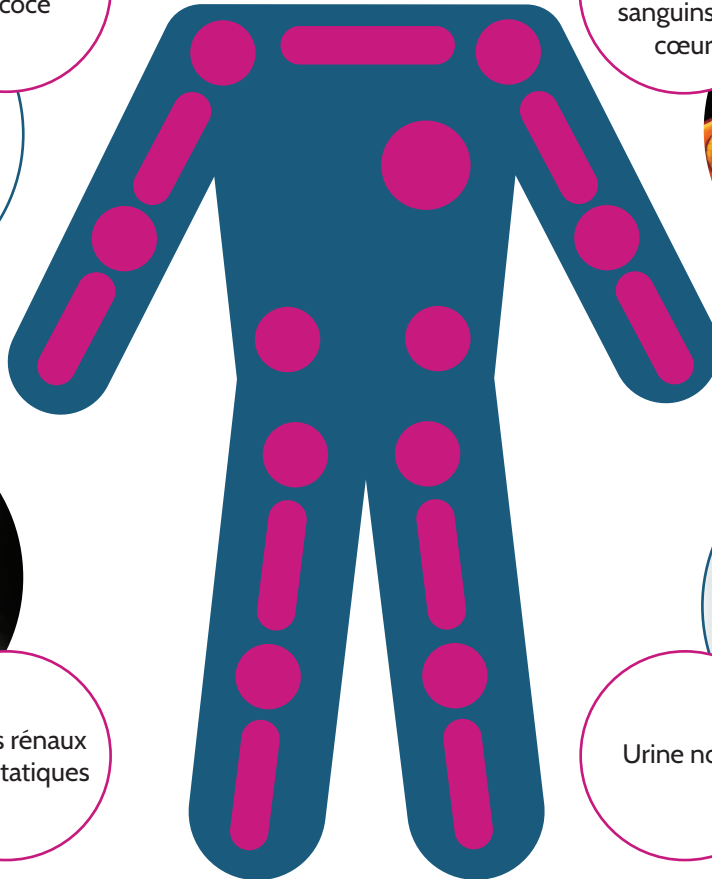
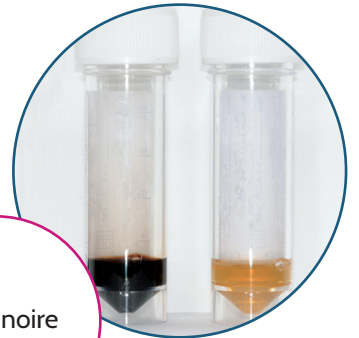
Arthrose  
précoce

Durcissement  
des vaisseaux  
sanguins du  
cœur



Calculs rénaux  
et prostatiques

Urine noire



# Existe-t-il un remède ?

Si les antidouleurs et les prothèses articulaires permettent de soulager les symptômes, l'alcaptounurie est une maladie chronique pour laquelle il n'existe aujourd'hui aucun remède ni traitement spécifique.

La nitisinone est un médicament en cours d'évaluation qui montre des résultats prometteurs. Elle est proposée « hors AMM » au National Alkaptonuria Centre du Royal Liverpool University Hospital. Cela signifie que les médecins estiment qu'elle est efficace contre l'alcaptounurie, bien qu'elle ne soit pas officiellement indiquée pour cette maladie.

Certaines modifications de votre mode de vie vous aideront à gérer l'alcaptounurie et à en atténuer les symptômes.

## Alimentation

Il est important d'adopter une alimentation saine et équilibrée. Un régime pauvre en protéines peut par ailleurs être utile pour réduire le risque d'effets secondaires de la nitisinone à l'âge adulte. Pour en savoir plus, consultez votre médecin ou diététicien.

## Exercice physique

Il est essentiel de solliciter les articulations sans les soumettre à des contraintes excessives, par exemple en pratiquant la natation. Pour ménager votre dos et vos articulations, essayez d'éviter les sports dits à « fort impact » tels que le rugby ou le karaté. Un exercice régulier et modéré peut se révéler bénéfique en tonifiant les muscles et renforçant les articulations. L'exercice est également un bon moyen de réduire le stress, perdre du poids et améliorer la posture, autant de facteurs susceptibles d'atténuer vos symptômes.

## Soulagement de la douleur

Votre médecin peut vous parler des stratégies de prise en charge de la douleur. Divers médicaments, traitements complémentaires et groupes de soutien peuvent vous aider à gérer vos symptômes.

## Soutien émotionnel

L'annonce du diagnostic d'alcaptounurie peut susciter confusion et désarroi. Comme c'est le cas pour toutes les maladies chroniques, les personnes apprenant qu'elles souffrent d'alcaptounurie se sentent souvent anxieuses ou déprimées. Sachez que vous pouvez vous adresser à votre généraliste et que l'AKU Society offre soutien et documentation aux patients, aux aidants et à leurs familles.

