



-  **AKU Society**, C/O Advicehub,
66 Devonshire Road, Cambridge, CB1 2BL
Großbritannien
-  Rufen Sie uns an: **+44 (0)1223 322 897**
-  E-Mail: **info@akusociety.org**
-  Besuchen Sie uns im Netz: **www.akusociety.org**
-  **@AKUSOCIETY**
-  **@AKUSociety**
-  **AKU Society**

Eingetragener gemeinnütziger Verein: 1101052


**The Robert Gregory
National Alkaptonuria Centre**



Understanding genetics together

www.breaking-down-barriers.org.uk

Was ist
Alkaptonurie?



Was ist Alkaptonurie?

Alkaptonurie, auch AKU oder Schwarzknochenkrankheit, ist eine seltene Erbkrankheit, bei der die Gelenkknorpel schwarz und brüchig werden.

Die Ursache ist ein genetischer Defekt, der zu einer Ablagerung einer Substanz namens Homogentisinsäure (HGA) führt.

HGA wird im Bindegewebe, vor allem in den Knorpeln, abgelagert und führt dazu, dass diese sich dunkel verfärben und brüchig werden. Diese Verfärbung wird Ochronose genannt. Dies führt zu früh einsetzender Arthrose und bedeutet, dass in vielen Fällen der künstliche Ersatz mehrerer Gelenke erforderlich ist.

HGA wird in größeren Mengen mit dem Urin ausgeschieden und färbt den Urin bei Kontakt mit Luft dunkel. Aus diesem Grund wird AKU auf Englisch auch Black Urine Disease, etwa „Schwarz-Urin-Krankheit“ genannt.

Wie kann ich helfen?

Die AKU Society ist ständig auf der Suche nach Menschen, die sich ehrenamtlich engagieren. Sie können uns bei Spendensammlungen und -kampagnen unterstützen oder bei Konferenzen helfen. Bei Interesse kontaktieren Sie uns bitte unter

info@akusociety.org

Um zu spenden, besuchen Sie bitte unsere Spenden-Website unter www.justgiving.com/alkaptonuria. Oder unterstützen Sie uns, indem Sie uns einen Scheck an unsere Büroanschrift senden.

Symptome

Bei Menschen mit AKU treten möglicherweise eines oder mehrere, aber nicht zwangsläufig alle der folgenden Symptome auf.

Eines der frühesten Anzeichen der Krankheit sind dunkel gefärbte Windeln durch das HGA im Urin. Wird dieses Anzeichen übersehen, so kann die Krankheit bis zum Erwachsenenalter unentdeckt bleiben, da im Allgemeinen bis zum Alter von Anfang 30 keine weiteren Symptome auftreten.

Als Folge der Ochronose kann es zu einer blau/schwarzen Verfärbung der Ohren kommen. In der Lederhaut (weißen Augenhaut) können sich dunkle Flecken zeigen. Das Ohrenschmalz ist dunkel gefärbt und dunkler Schweiß kann die Kleidung verfärben.

Die HGA-Ablagerungen erhöhen die Anfälligkeit für Nierensteine, Blasensteine, Gallensteine und Steine in der Prostata.

Ablagerungen an den Herzklappen können dazu führen, dass diese schwarz und spröde werden. Blutgefäße, Venen und Arterien können verhärten und geschwächt werden. Dies kann Herzkrankheiten nach sich ziehen, die einen Ersatz der Herzklappen erforderlich machen.

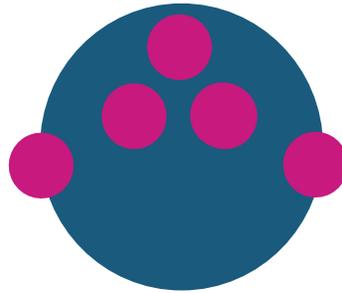
Menschen mit AKU haben eine normale Lebenserwartung. Allerdings haben sie möglicherweise Symptome wie beispielsweise Schmerzen oder Einschränkungen der Beweglichkeit der Gelenke, die ihre Lebensqualität erheblich einschränken.



Schwarze
Flecken in
den Augen



Blau/gräuliche
Verfärbung der
Ohren



Frühes
Auftreten von
Arthrose

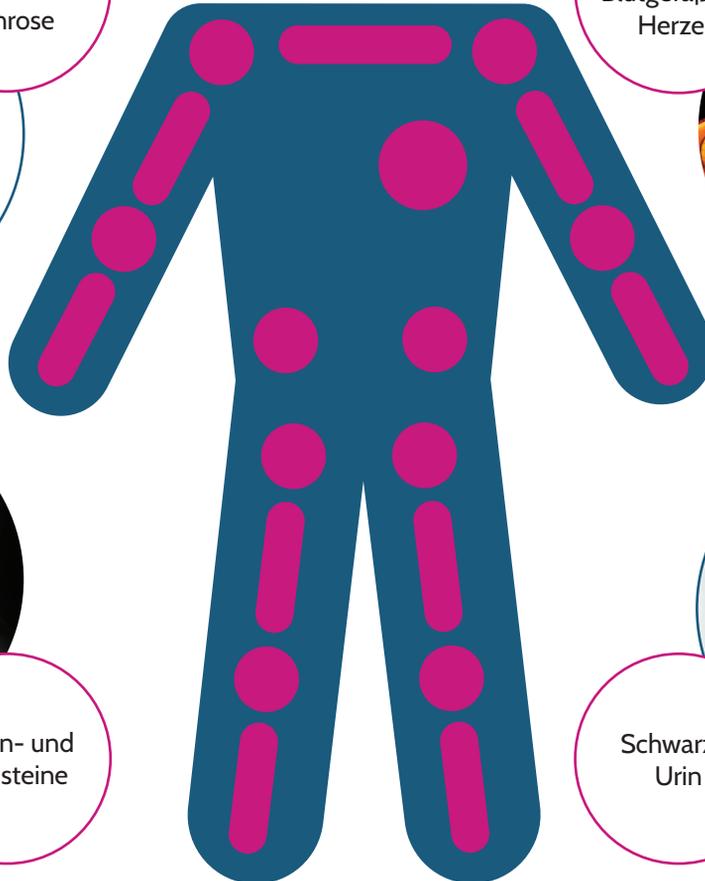
Verhärtung der
Blutgefäße im
Herzen



Nieren- und
Harnsteine



Schwarzer
Urin



Gibt es Heilungsmöglichkeiten?

AKU ist eine lebenslange Erkrankung, für die es gegenwärtig keine Heilung oder spezifische Behandlungsmöglichkeit gibt. Schmerzmittel und Operationen zum Gelenkersatz können allerdings die Symptome mildern.

Es gibt ein Medikament namens Nitisinon, das vielversprechende Ergebnisse vorweisen kann und entsprechende Forschungsstudien laufen. Nitisinon wird „Off-Label“ im nationalen Alkaptonurie-Zentrum des königlichen Universitätskrankenhauses in Liverpool angeboten. Das bedeutet, dass das Medikament nicht für die Behandlung von AKU zugelassen ist. Ärzte gehen jedoch davon aus, dass es zur effektiven Behandlung von AKU geeignet ist.

Einige Änderungen des Lebensstils können Ihnen im Umgang mit den AKU und den Symptomen helfen.

Ernährung

Eine ausgewogene, gesunde Ernährung ist überaus wichtig. Eine eiweißarme Ernährung kann dabei helfen, die Risiken möglicher Nebenwirkungen von Nitisinon im Erwachsenenalter zu reduzieren. Ihr Arzt, Ernährungsberater oder Diätassistent kann Sie dazu beraten.

Bewegung

Es ist wichtig, dass Sie ihre Gelenke in Bewegung halten, ohne sie zu stark zu belasten. Schwimmen ist hierfür ideal. Versuchen Sie, belastungsintensive Sportarten wie Rugby oder Karate zu vermeiden, die Ihren Rücken und Ihre Gelenke belasten. Regelmäßiges sanftes Training hilft Ihnen dabei, Muskeln aufzubauen und Ihre Gelenke zu stärken. Weiterhin ist Bewegung ideal zum Abbau von Stress, zum Gewichtsverlust und zur Haltungsverbesserung – all dies kann helfen, die Symptome zu lindern.

Schmerztherapie

Wenden Sie sich für Strategien zur Schmerztherapie an Ihren Arzt. Es ist eine ganze Reihe an Medikamenten und ergänzenden Therapien sowie Selbsthilfegruppen verfügbar, die dabei helfen können, die Symptome zu lindern oder besser mit ihnen umzugehen.

Seelischer Beistand

Die Diagnose von AKU kann zunächst beängstigend und erdrückend sein. Wie bei vielen chronischen Erkrankungen können Betroffene, die eine AKU-Diagnose erhalten, Angst haben oder niedergeschlagen sein. Sprechen Sie mit Ihrem Hausarzt darüber. Die AKU Society bietet Betroffenen, Pflegenden und ihren Familien Unterstützung und Informationen.

