



- 📍 **AKU Society**, C/O Advicehub,
66 Devonshire Road, Cambridge, CB1 2BL,
Regno Unito
- ☎ Telefono: **+44 (0)1223 322 897**
- ✉ E-mail: **info@akusociety.org**
- 🌐 Sito web: **www.akusociety.org**
- 📘 **@AKUSOCIETY**
- 🐦 **@AKUSociety**
- 📺 **AKU Society**

Ente di beneficenza registrato: 1101052

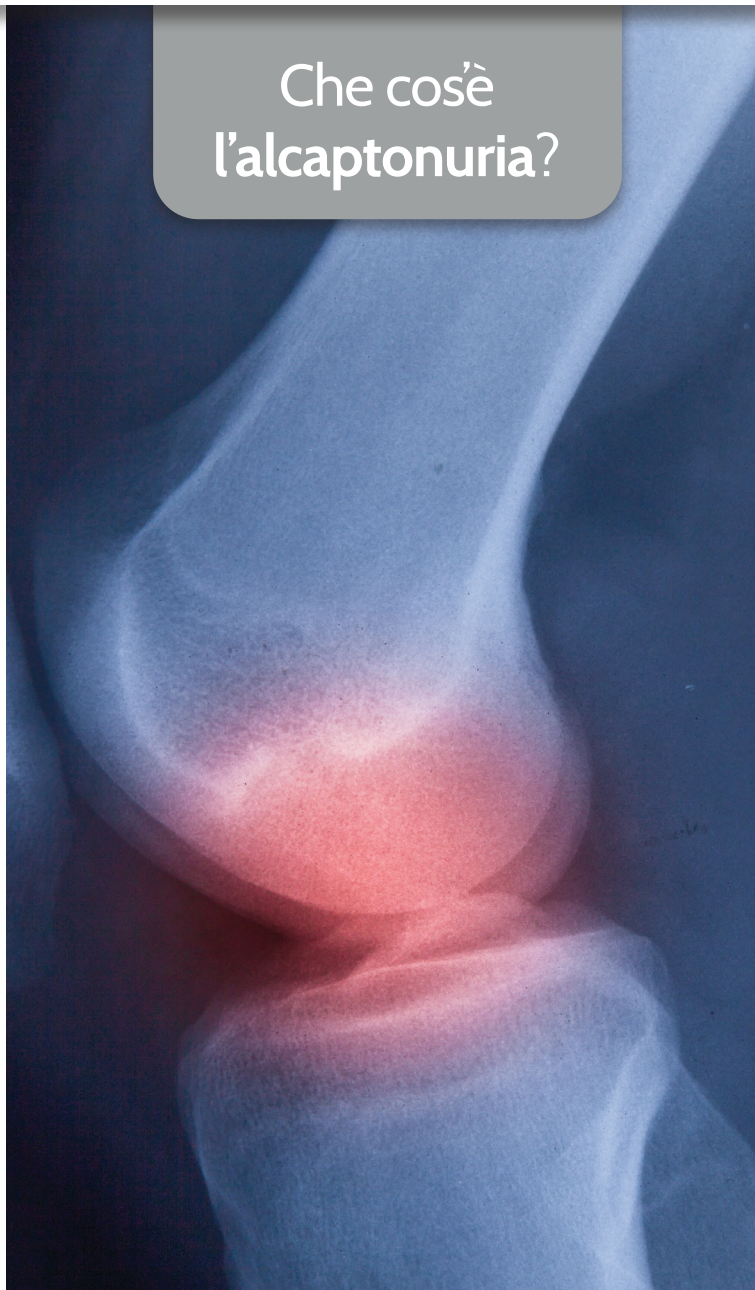
NHS
The Robert Gregory
National Alkaptonuria Centre



Understanding genetics together

www.breaking-down-barriers.org.uk

Che cos'è
l'alcaptonuria?



Che cos'è l'alcaptonuria?

L'alcaptonuria, chiamata anche AKU o "malattia delle ossa nere", è una malattia ereditaria rara che colora di nero la cartilagine delle articolazioni e la rende fragile.

È causata da un problema a un gene e provoca l'accumulo di una sostanza chiamata acido omogentisico (HGA).

L'HGA si accumula nel tessuto connettivo, soprattutto nella cartilagine, e col tempo lo rende fragile e di colore scuro. Questa pigmentazione scura è nota come ocronosi. L'eccesso di questa sostanza porta allo sviluppo precoce dell'osteoartrite e di conseguenza rende spesso necessario l'impianto di diverse protesi articolari.

L'HGA viene eliminato in grandi quantità nelle urine, che diventano scure una volta esposte all'aria. Per questo motivo, l'AKU viene anche chiamata "malattia delle urine scure".

Come posso contribuire?

L'AKU Society è sempre alla ricerca di volontari. Puoi aiutarci nella raccolta fondi, a realizzare campagne di comunicazione o durante le nostre conferenze. Se sei interessato/a, contattaci scrivendo a

info@akusociety.org

Per effettuare una donazione, visita la nostra pagina di raccolta fondi all'indirizzo www.justgiving.com/alkaptonuria. Puoi anche fare una donazione inviando un assegno all'indirizzo della nostra sede.

Sintomi

Le persone affette da AKU possono presentare alcuni dei seguenti sintomi, non necessariamente tutti.

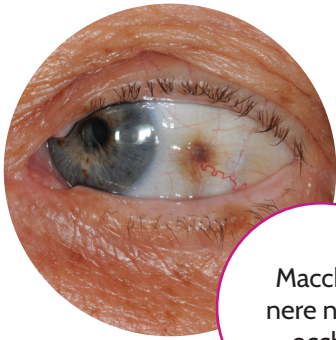
Uno dei primi segni della malattia è la comparsa di macchie scure nel pannolino, causate dalla presenza di HGA nelle urine. Se tale segno non viene notato, il disturbo può passare inosservato fino all'età adulta, in quanto di solito non ci sono altri sintomi evidenti prima dei 30 anni.

A seguito dell'ocronosi, le orecchie possono assumere una pigmentazione nero-bluastro. Possono comparire macchie scure sulla parte bianca degli occhi. Il cerume risulta più scuro e la colorazione scura del sudore può macchiare i vestiti.

I depositi di HGA possono aumentare la predisposizione alla formazione di calcoli renali, vescicali, biliari e prostatici.

I depositi attorno alle valvole cardiache possono renderle fragili e farle diventare nere. Anche i vasi sanguigni, le vene e le arterie possono irrigidirsi e indebolirsi. Di conseguenza può svilupparsi una malattia cardiaca e potrebbe essere necessario sostituire le valvole cardiache.

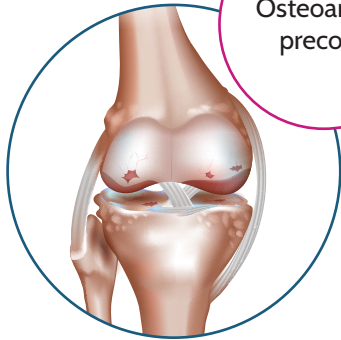
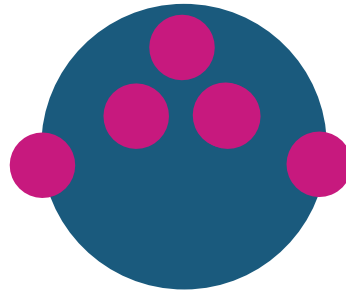
Le persone affette da AKU hanno un'aspettativa di vita normale. Tuttavia potrebbero presentare sintomi, come dolore e ridotta mobilità a livello articolare, che influenzano notevolmente la qualità della vita.



Macchie nere negli occhi



Pigmentazione nero-bluastro delle orecchie

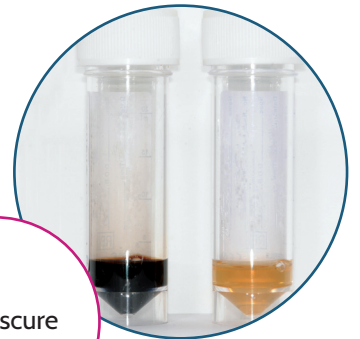
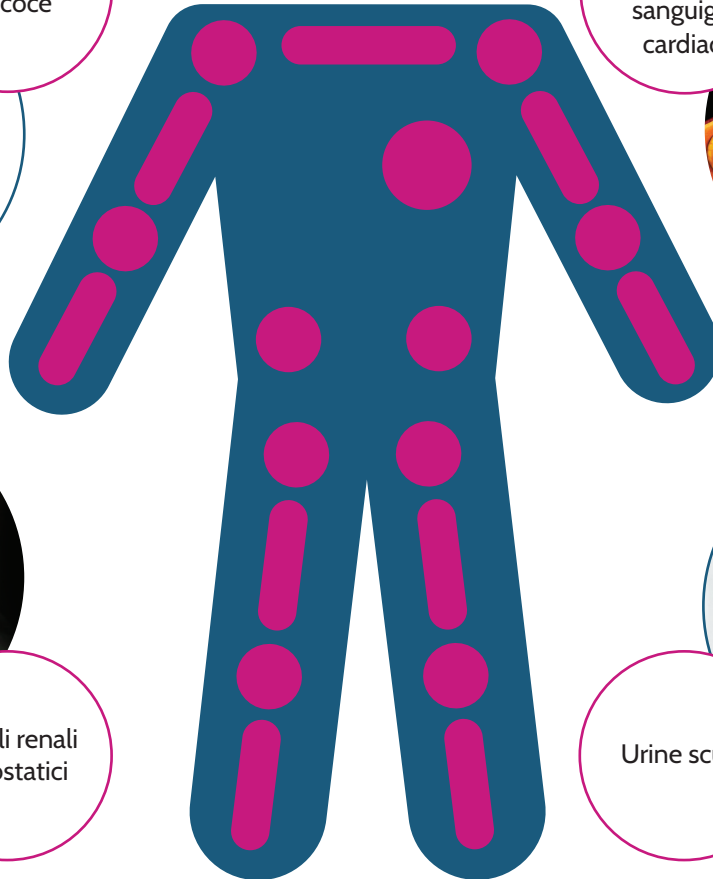


Osteoartrite precoce

Ispessimento dei vasi sanguigni cardiaci



Calcoli renali e prostatici



Urine scure

Esiste una cura?

L'AKU è una malattia che dura tutta la vita e attualmente non ci sono cure o trattamenti specifici, ma gli antidolorifici e gli interventi chirurgici di protesi articolari possono alleviare i sintomi.

Esiste un farmaco chiamato nitisinone che sta dando risultati promettenti e la ricerca su questa terapia sta proseguendo. Presso il National Alkaptonuria Centre del Royal Liverpool University Hospital, il nitisinone viene offerto per l'uso "off-label". Ciò significa che il farmaco non è stato autorizzato per l'AKU, ma i medici ritengono che possa essere efficace nel trattamento di questa malattia.

Alcuni cambiamenti nello stile di vita possono aiutare a gestire l'AKU e a convivere con i sintomi.

Dieta

È importante seguire una dieta sana ed equilibrata. Una dieta ipoproteica può anche essere utile a ridurre il rischio dei potenziali effetti collaterali del nitisinone durante l'età adulta. Il medico o il dietologo possono fornire consigli al riguardo.

Attività fisica

È importante mantenere le articolazioni in movimento senza sforzarle eccessivamente. Il nuoto è una valida opzione per questo tipo di esercizio fisico. È meglio evitare i cosiddetti "sport ad alto impatto", come rugby o karate, in quanto possono sovraccaricare la schiena e le articolazioni. Un esercizio fisico leggero e regolare può essere utile in quanto sviluppa i muscoli e rafforza le articolazioni. L'attività fisica, inoltre, aiuta ad alleviare lo stress, perdere peso e migliorare la postura, tutti aspetti che possono contribuire alla riduzione dei sintomi.

Trattamento del dolore

Si possono discutere strategie di trattamento del dolore con il proprio medico. Esistono diversi farmaci, terapie complementari e anche gruppi di sostegno che possono aiutare nella gestione dei sintomi.

Supporto emotivo

All'inizio, la diagnosi di AKU può creare confusione e sconcerto. Come molte delle persone affette da una malattia a lungo termine, coloro che scoprono di avere l'AKU possono provare ansia o sentirsi depressi. È possibile rivolgersi al proprio medico di famiglia, e l'AKU Society può offrire sostegno e informazioni ai pazienti, alle loro famiglie e a chi si prende cura di loro.

