



-  **AKU Society (Societatea AKU),**
C/O Advicehub,
66 Devonshire Road, Cambridge, CB1 2BL
-  **Telefon: +44 (0)1223 322 897**
-  **E-mail: info@akusociety.org**
-  **Site web: www.akusociety.org**
-  **@AKUSOCIETY**
-  **@AKUSociety**
-  **Societatea AKU**

Organizație caritabilă înregistrată: **1101052**


**The Robert Gregory
National Alkaptonuria Centre**



Understanding genetics together

www.breaking-down-barriers.org.uk

Ce este
alcaptonuria?



Ce este alcaptonuria?

Alcaptonuria, cunoscută și sub denumirea de AKU sau „boala oaselor negre”, este o afecțiune ereditară rară care duce la înnegrirea cartilajului articular și face ca acesta să devină friabil.

Este cauzată de o problemă genetică și duce la acumularea unei substanțe denumite acid homogentizic (HGA).

HGA se acumulează în țesutul conjunctiv, în special în cartilaj, și, în timp, face ca acesta să se închidă la culoare și să devină friabil. Această schimbare de culoare este cunoscută sub denumirea de ocronoză. Acest lucru duce la apariția precoce a osteoartritei și face ca adesea să fie necesare mai multe artroplastii.

HGA este secretat în cantități mari în urină, ceea ce face ca urina să se închidă la culoare atunci când este expusă la aer. De aceea, alcaptonuria poate fi numită și „boala urinei negre”.

Cum pot ajuta?

Societatea AKU caută întotdeauna voluntari - puteți ajuta la strângerea de fonduri, desfășurarea campanii sau ajuta la conferințe. Dacă sunteți interesat(ă), vă rugăm să ne contactați la adresa de e-mail

info@akusociety.org

Pentru a dona, accesați pagina noastră de strângere de fonduri la adresa

www.justgiving.com/alkaptonuria.

De asemenea, puteți dona prin trimiterea unui cec la adresa biroului nostru.

Simptome

Persoanele cu alcaptonurie pot manifesta unele dintre următoarele simptome, dar nu toată lumea le va manifesta pe toate.

Unul dintre primele semne ale afecțiunii este reprezentat de petele de culoare închisă pe scutece, cauzate de prezența HGA în urină. În lipsa acestui semn, afecțiunea poate trece neobservată până la vârsta adultă, deoarece nu există, de obicei, alte simptome vizibile până când persoana ajunge la vârsta de 30 de ani.

Ca urmare a ocronozei poate apărea o nuanță albastră/neagră la nivelul urechilor. Pot exista pete de culoare închisă pe partea albă a ochilor. Ceara din urechi va fi de culoare mai închisă, iar transpirația de culoare închisă poate păta hainele.

Depozitele de HGA pot crește probabilitatea de pietre la rinichi, pietre la vezică, pietre la fiere și pietre la prostată.

Depunerile din jurul valvelor cardiace pot face ca acestea să devină friabile și să se înnegrească. De asemenea, vasele de sânge, venele și arterele pot deveni rigide și slăbite. Acest lucru poate duce la boli de inimă și poate necesita înlocuirea valvelor cardiace.

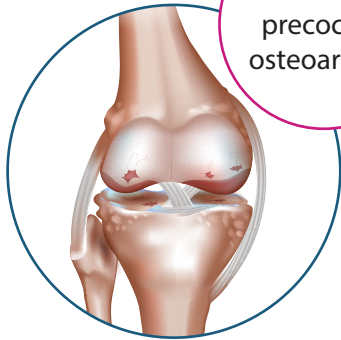
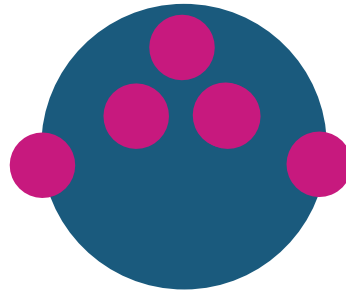
Persoanele cu AKU au o speranță de viață normală. Cu toate acestea, pot prezenta simptome, cum ar fi durere și mobilitate redusă a articulațiilor, care au un impact considerabil asupra calității vieții.



Pete negre
pe ochi



O nuanță
albastră/
gri la nivelul
urechilor

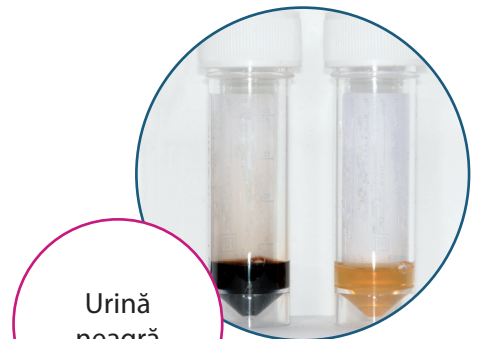


Debut
precoce al
osteoartritei

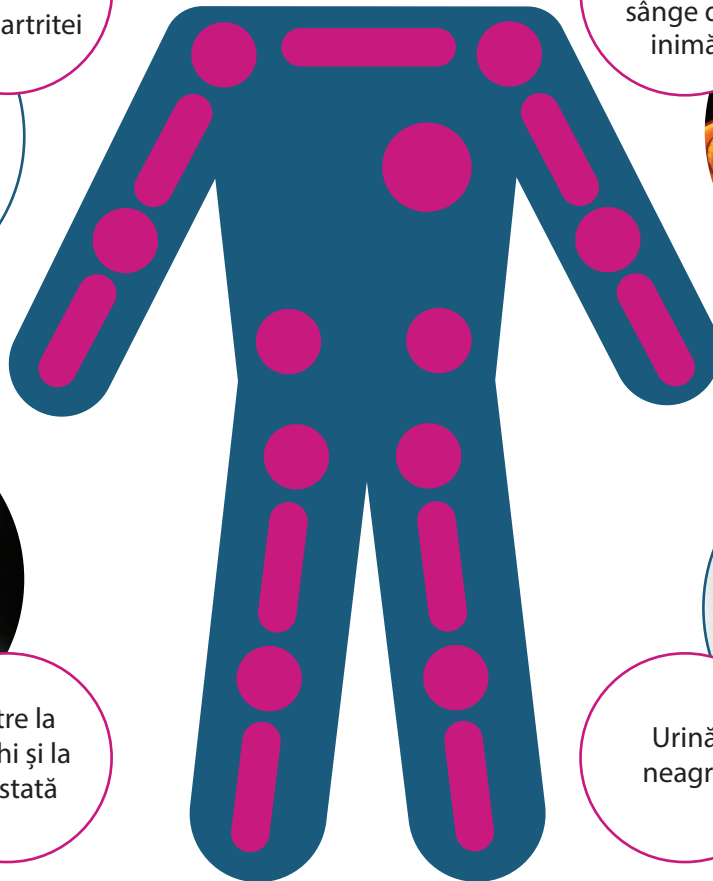
Întărirea
vaselor de
sânge din
inimă



Pietre la
rinichi și la
prostată



Urină
neagră



Se poate vindeca?

AKU este o afecțiune pe viață și în prezent nu există vindecare sau un tratament specific, deși analgezicele și artroplastia pot ameliora simptomele.

Există un medicament denumit nitizinonă care prezintă rezultate promițătoare, iar cercetarea acestui medicament este în curs de desfășurare. Nitizinona este oferită pentru utilizare în afara indicațiilor terapeutice la Centrul Național pentru Alcaptonurie de la spitalul universitar Royal Liverpool. Aceasta înseamnă că nu este autorizată pentru utilizare pentru AKU, dar medicii cred că poate trata AKU eficient.

Unele modificări ale stilului de viață vă pot ajuta să vă țineți sub control AKU și să faceți față simptomelor.

Dieta

Este important să urmați o dietă sănătoasă și echilibrată. O dietă cu puține proteine poate fi, de asemenea, utilă pentru reducerea riscului de potențiale reacții adverse ale nitizinonei la maturitate. Medicul sau dieteticianul dvs. vă poate face recomandări în acest sens.

Exercițiile fizice

Este important să vă mențineți articulațiile în mișcare fără a pune prea multă presiune pe acestea. Înotul este o modalitate bună de a face acest lucru. Încercați să evitați așa-numitele „sporturi de impact”, cum ar fi rugby sau karate, deoarece acestea pot exercita presiune pe spate și articulații. Exercițiile fizice regulate, ușoare, vă pot ajuta, de fapt, prin construirea mușchilor și întărirea articulațiilor. Exercițiile fizice sunt, de asemenea, bune pentru ameliorarea stresului, pierderea în greutate și îmbunătățirea posturii, toate acestea putându-vă ușura simptomele.

Ameliorarea durerii

Strategiile de gestionare a durerii pot fi discutate cu medicul dvs. Există o varietate de medicamente și terapii complementare, precum și grupuri de sprijin care pot ajuta la controlarea simptomelor.

Sprijin emoțional

Un diagnostic de AKU poate crea confuzie și poate fi copleșitor la început. La fel ca multe persoane care suferă de afecțiuni pe termen lung, persoanele care află că au AKU se pot simți anxioase sau deprimare. Puteți vorbi cu medicul dvs. de familie, iar Societatea AKU poate oferi asistență și informații pacienților, îngrijitorilor și familiilor acestora.

