



📍 **AKU Society**, C/O Advicehub,  
66 Devonshire Road, Cambridge, CB1 2BL

☎ **Zavolajte nám: +44 1223 322 897**

✉ **E-mail: [info@akusociety.org](mailto:info@akusociety.org)**

🌐 **Navštívte nás: [www.akusociety.org](http://www.akusociety.org)**

📘 **@AKUSOCIETY**

🐦 **@AKUSociety**

📺 **AKU Society**

Čo je to  
alkaptonúria?

Registrovaná dobročinná organizácia: **1101052**

**NHS**  
The Robert Gregory  
National Alkaptonuria Centre



*Understanding genetics together*

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

# Čo je to alkaptonúria?

**Alkaptonúria, tiež známa ako AKU alebo choroba čiernych kostí, je zriedkavé dedičné ochorenie, ktoré spôsobuje černenie a krehnutie chrupaviek v kĺboch.**

Spôsobuje ju problém s génom a vedie k hromadeniu látky zvanej kyselina homogentisová (HGA).

HGA sa hromadí v spojivovom tkanive, obzvlášť v chrupavkách, a časom spôsobuje ich stmavnutie a skrehnutie. Táto zmena sfarbenia je známa ako ochronóza. Tá vedie ku skorému nástupu osteoartritídy, následkom ktorej sa často vyžaduje náhrada viacerých kĺbov.

HGA sa vylučuje vo veľkom množstve v moči, ktorý preto pôsobením vzduchu tmavne. Z tohto dôvodu možno AKU nazývať aj chorobou čierneho moču.

## Ako môžem pomôcť?

Organizácia AKU Society neustále hľadá dobrovoľníkov – môžete pomáhať so získavaním finančných prostriedkov a vedením kampaní alebo môžete pomáhať na konferenciách. Ak máte záujem, napíšte nám na

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

Ak chcete prispieť finančne, navštívte, prosím, stránku určenú na získavanie finančných prostriedkov **[www.justgiving.com/alkaptonuria](http://www.justgiving.com/alkaptonuria)**. Prispieť finančne môžete aj tak, že pošlete šek na adresu našej kancelárie.

# Príznaky

**U ľudí s AKU sa môžu objaviť niektoré z týchto príznakov, nie všetky sa však objavia u každého.**

Jednou z prvých známkoch ochorenia sú tmavo sfarbené plienky spôsobené HGA v moči. V prípade prehliadnutia tejto známky môže človek žiť s touto poruchou bez povšimnutia až do dospelosti, keďže sa zvyčajne nevyskytujú žiadne ďalšie zjavné príznaky, kým nedosiahne vek niečo nad 30 rokov.

Následkom ochronózy sa môže na ušiach objaviť modrý/čierny odtieň. Na očných bielkach môžu byť tmavé škvrny. Ušný maz bude tmavší a oblečenie môže byť zafarbené od tmavého potu.

Z dôvodu ukladania HGA môžu byť ľudia náchylní na vznik obličkových kameňov, kameňov v močovom mechúre, žlčových kameňov a prostatických kameňov.

Nánosy okolo srdcových chlopní môžu spôsobiť ich skrehnutie a sčernenie. Krvné cievy, žily a tepny môžu tiež stuhnúť a zoslabnúť. To môže viesť k srdcovému ochoreniu a vyžadovať náhradu srdcových chlopní.

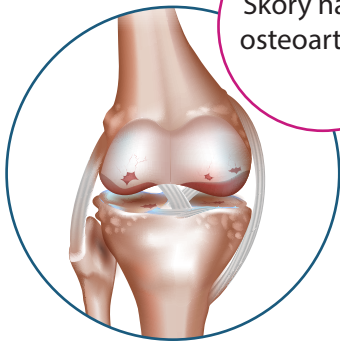
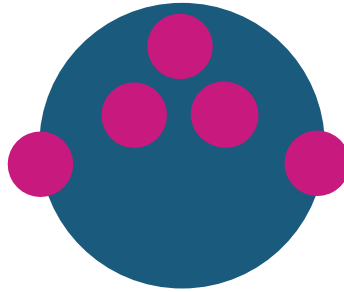
Ľudia s AKU majú normálnu predpokladanú dĺžku života. Môžu sa však u nich vyskytovať príznaky, napríklad bolesť a znížená pohyblivosť kĺbov, ktoré majú značný vplyv na kvalitu života.



Čierne  
škvrny v  
očiach



Uši s  
modrým/  
sivým  
odtieňom



Skorý nástup  
osteoartritídy

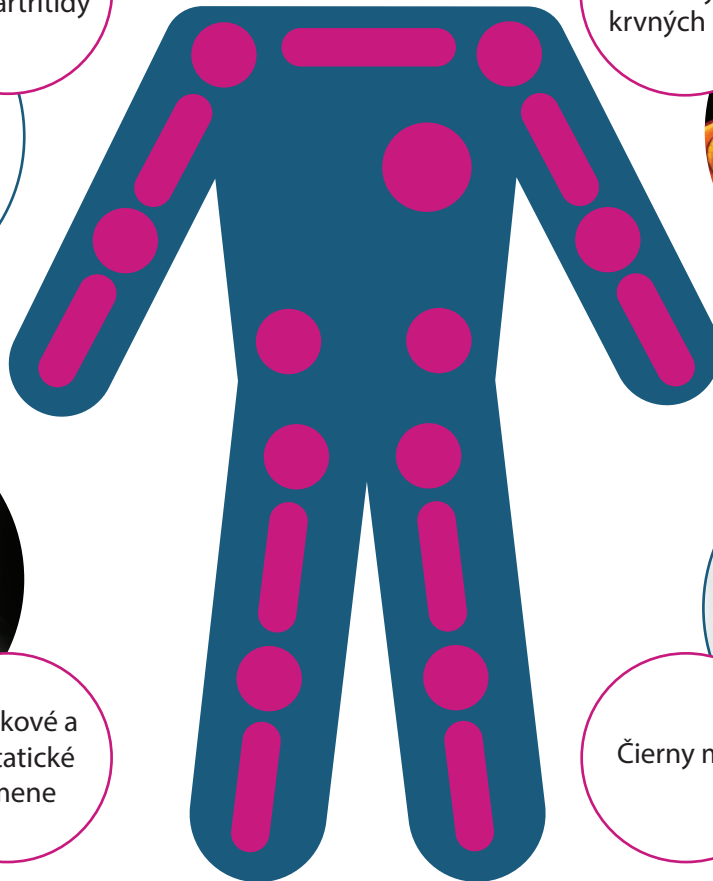
Tvrdnutie  
srdcových  
krvných ciev



Obličkové a  
prostatické  
kamene



Čierny moč



# Existuje na to liek?

AKU je celoživotné ochorenie a v súčasnosti naň neexistuje žiadny liek ani konkrétna liečba, príznaky však môžu zmierniť lieky proti bolesti a chirurgické riešenie náhrady kĺbov.

Existuje liek zvaný nitizinón, ktorý preukazuje sľubné výsledky a je predmetom pokračujúceho výskumu. Nitizinón sa ponúka mimo schválenej registrácie („off-label“) v Národnom centre pre alkaptonúriu v Kráľovskej univerzitnej nemocnici v Liverpoole. Znamená to, že nie je povolený na použitie na AKU, lekári však veria, že ju dokáže účinne liečiť.

Zvládať AKU a jej príznaky vám môžu pomôcť niektoré zmeny životného štýlu.

## Strava

Dôležité je konzumovať zdravú vyváženú stravu. Aj strava s nízkym obsahom bielkovín môže byť užitočná pri znižovaní rizika možných vedľajších účinkov nitizinónu v dospelosti. V tomto smere vám poradí váš lekár alebo dietológ.

## Cvičenie

Je dôležité, aby ste hýbali svojimi kĺbmi bez toho, aby ste ich vystavovali príliš veľkej záťaži. V tomto ohľade je mimoriadne vhodné plávanie. Snažte sa vyhýbať tomu, čo sa nazýva „vysokonárazové“ cvičenie, ako sú napríklad rugby či karate, ktoré môžu zaťažovať chrbát a kĺby. Pravidelné mierne cvičenie môže pomôcť pri budovaní svalstva a posilňovaní kĺbov. Cvičenie je tiež vhodné na zníženie stresu a telesnej hmotnosti a zlepšenie držania tela – to všetko môže zmierniť vaše príznaky.

## Úľava od bolesti

Stratégie zvládania bolesti môžete prediskutovať so svojim lekárom. Existujú rôzne lieky a doplnkové terapie, ako aj podporné skupiny, ktoré môžu pomôcť pri zvládaní príznakov.

## Emocionálna podpora

Diagnóza AKU môže byť spočiatku mätúca a zdruvujúca. Podobne ako v prípade mnohých dlhodobých ochorení ľudia, ktorí zistia, že majú AKU, sa môžu cítiť znepokojene alebo deprimovane. Môžete sa porozprávať so svojim praktickým lekárom a organizácia AKU Society môže ponúknuť pacientom, opatrovateľom a ich rodinám podporu a informácie.

