



-  **AKU Society**, C/O Advicehub,
66 Devonshire Road, Cambridge, CB1 2BL
-  Llámenos: **+44 (0)1223 322 897**
-  Correo electrónico: **info@akusociety.org**
-  Visítenos: **www.akusociety.org**
-  **@AKUSOCIETY**
-  **@AKUSociety**
-  **AKU Society**

Sociedad benéfica registrada: 1101052


**The Robert Gregory
National Alkaptonuria Centre**



Understanding genetics together

www.breaking-down-barriers.org.uk

¿Qué es la
alcaptonuria?



¿Qué es la alcaptonuria?

La alcaptonuria, también conocida como AKU o enfermedad de la orina negra u oscura, es una enfermedad rara hereditaria en la que el cartílago de las articulaciones se vuelve negro y quebradizo.

La causa de la enfermedad es un problema con un gen que produce una acumulación de una sustancia denominada ácido homogentísico (AHG).

El AHG se acumula en el tejido conjuntivo, especialmente en el cartílago, y con el tiempo lo oscurece y debilita. Esta decoloración también se conoce como ocronosis. Como consecuencia, se produce un inicio temprano de osteoartritis y con frecuencia se necesitan diversas artroplastias.

El AHG se secreta en grandes cantidades en la orina, por lo que esta se vuelve oscura si se la deja expuesta al aire. Por este motivo, a la AKU también se la denomina enfermedad de la orina negra.

¿Cómo puedo ayudar?

AKU Society busca constantemente voluntarios. Usted puede ayudar recaudando fondos, participando en campañas o ayudando en conferencias. Si le interesa, póngase en contacto con nosotros en

info@akusociety.org

Para realizar un donativo, visite nuestra página de recaudación de fondos en www.justgiving.com/alkaptonuria. También puede realizar donativos enviando un cheque a la dirección de nuestras oficinas.

Síntomas

Las personas que sufren AKU pueden experimentar algunos de los síntomas siguientes, a pesar de que no todas las sufrirán todos.

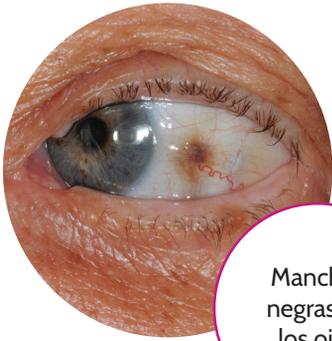
Uno de los primeros signos de la enfermedad son las manchas negras en el pañal causadas por el AHG en la orina. Si no se observa este signo, el trastorno puede pasar desapercibido hasta la edad adulta, ya que es posible no observar ningún otro síntoma destacable hasta los primeros años de la tercera década de vida.

Como consecuencia de la ocronosis, puede aparecer una tinción azul/negra en las orejas. También pueden aparecer manchas oscuras en la parte blanca de los ojos. El cerumen también puede ser más oscuro y el sudor puede manchar la ropa.

Los depósitos de AHG pueden provocar que las personas que los sufren sean propensas a padecer cálculos renales, vesicales, biliares y prostáticos.

Los depósitos en torno a las válvulas cardíacas pueden hacer que estas se vuelvan negras y frágiles. Los vasos sanguíneos, las venas y las arterias también pueden volverse rígidos y débiles. Todo ello puede causar cardiopatías y requerir un reemplazo de las válvulas cardíacas.

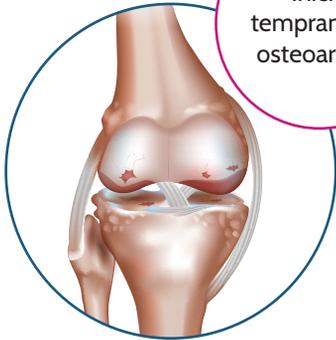
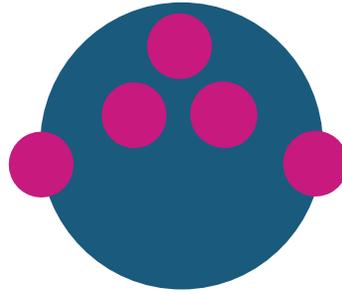
Las personas con AKU tienen una esperanza de vida normal, sin embargo, pueden sufrir síntomas, como dolor y menor movimiento articular, que afectarán considerablemente a su calidad de vida.



Manchas
negras en
los ojos



Tinción azul/
gris en las
orejas

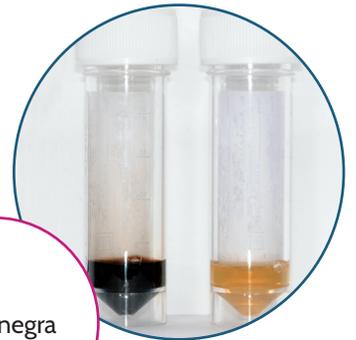


Inicio
temprano de
osteoartritis

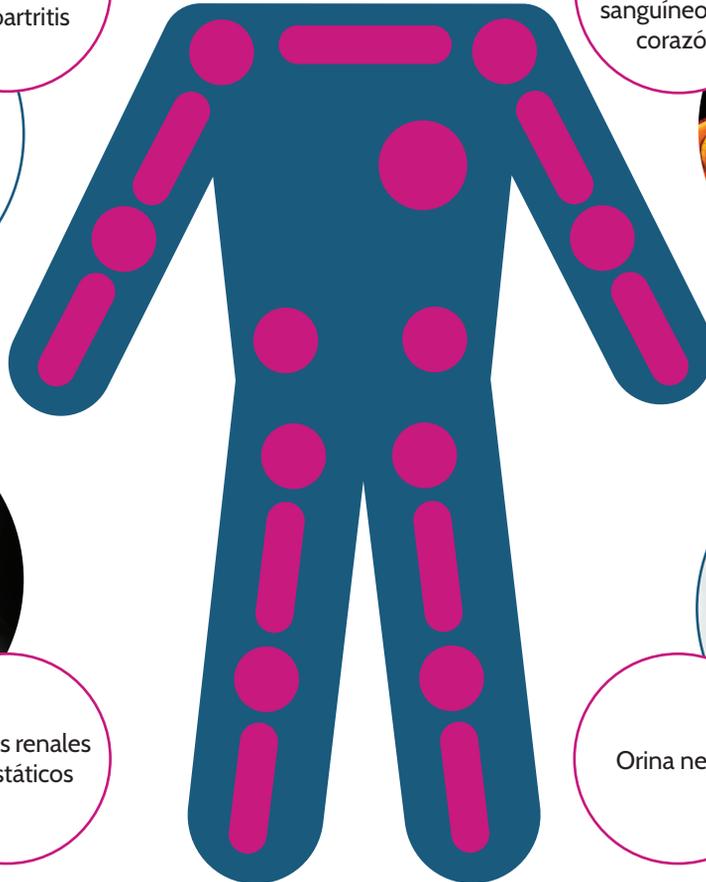
Endurecimiento
de los vasos
sanguíneos del
corazón



Cálculos renales
y prostáticos



Orina negra



¿Existe una cura?

La AKU es una enfermedad crónica y actualmente no existe ningún tratamiento específico, a pesar de que los analgésicos y la cirugía sustitutiva articular pueden aliviar los síntomas.

Existe un medicamento denominado nitisinona que está mostrando resultados prometedores y que continúa en fase de investigación. La nitisinona se ofrece como tratamiento extraoficial en el Centro Nacional de Alcaptonuria en el Royal Liverpool University Hospital. Que no esté aprobado significa que no cuenta con licencia para tratar la AKU, pero que los médicos consideran que puede ser un tratamiento efectivo para esta enfermedad.

Algunos cambios en el estilo de vida pueden ayudar a tratar la AKU y a sobrellevar los síntomas.

Dieta

Es importante llevar una dieta sana y equilibrada. Una dieta baja en proteínas también puede resultar útil para reducir el riesgo de los posibles efectos secundarios de la nitisinona en la edad adulta. Su médico o dietista puede asesorarle al respecto.

Ejercicio

Es importante mantener las articulaciones en movimiento sin forzarlas demasiado. La natación es un buen deporte para este fin. Intente evitar los ejercicios denominados de «alto impacto», como el rugby o el karate, ya que pueden ejercer mucha presión en la espalda y las articulaciones. Realizar ejercicio suave y regular puede ayudarle a ganar masa muscular y reforzar las articulaciones. El ejercicio también es bueno para reducir el estrés, perder peso y mejorar su postura, todo lo cual puede aliviar los síntomas.

Alivio del dolor

Puede hablar de las estrategias para el tratamiento del dolor con su médico. Existen varios medicamentos y terapias complementarias, así como grupos de apoyo, que pueden ayudar a tratar los síntomas.

Apoyo emocional

En el primer momento, recibir un diagnóstico de AKU puede resultar complicado y abrumador. Al igual que les sucede a muchas personas con enfermedades crónicas, aquellas que descubren que sufren AKU sufren ansiedad y depresión. Puede hablar con su médico de familia, y AKU Society puede ofrecer apoyo e información a pacientes, cuidadores y sus familias.

