



-  **AKU Society**, C/O Advicehub,
66 Devonshire Road, Cambridge, CB1 2BL
United Kingdom (Wielka Brytania)
-  Zadzwoń do nas: **01223 322 897**
-  E-mail: **info@akusociety.org**
-  Odwiedź naszą stronę: **www.akusociety.org**
-  **@AKUSOCIETY**
-  **@AKUSociety**
-  **AKU Society**

Numer organizacji charytatywnej: 1101052

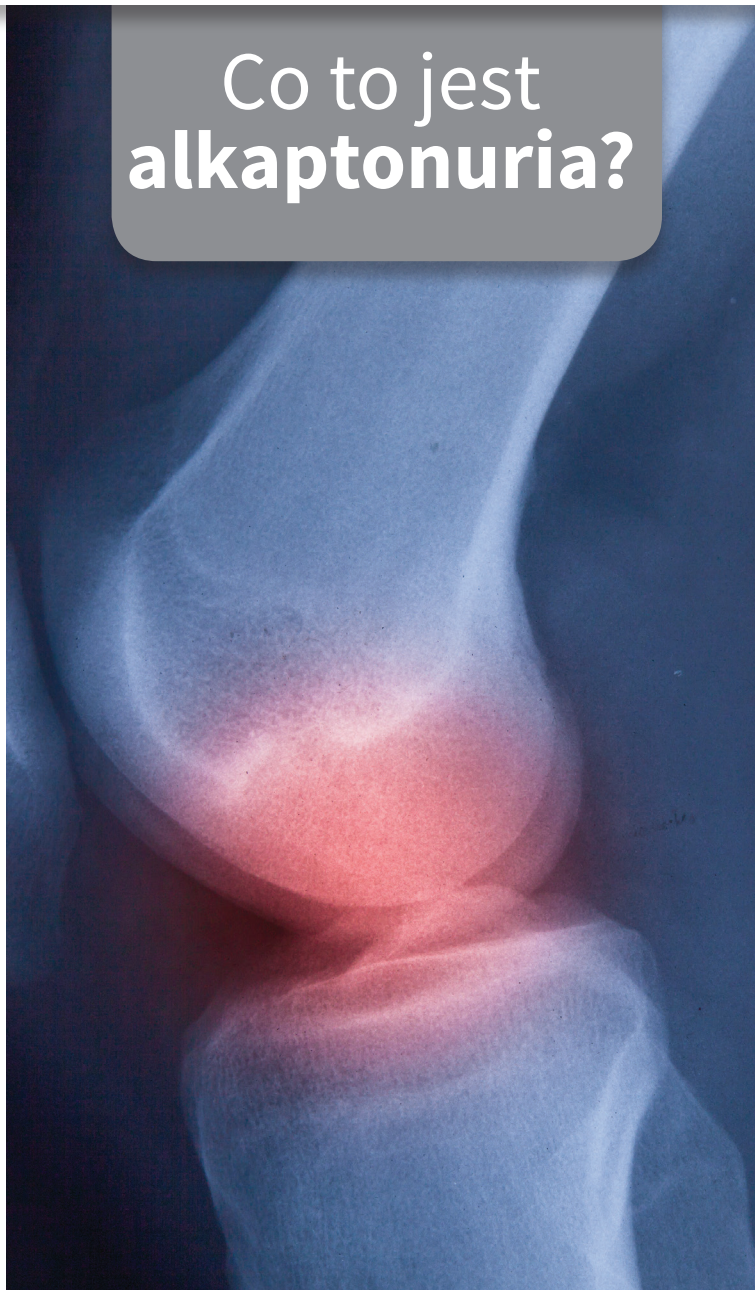
The Robert Gregory 
National AKU Centre



Understanding genetics together

www.breaking-down-barriers.org.uk

Co to jest
alkaptonuria?



Co to jest alkaptonuria?

Alkaptonuria, znana także jako AKU lub choroba czarnych kości, to rzadka choroba genetyczna, która sprawia, że chrząstka stawowa staje się czarna i krucha.

Powoduje ją wada genu, w wyniku której w organizmie gromadzi się kwas homogentyzynowy (HGA).

HGA akumuluje się w tkance łącznej, a zwłaszcza w chrząstce, z czasem powodując jej ciemnienie i kruszenie. Ta zmiana barwy jest znana jako ochronoza. Prowadzi to do wczesnego rozwinięcia się choroby zwyrodnieniowej stawów, co często oznacza, że potrzebny jest szereg operacji wymiany stawów.

HGA akumuluje się w moczu w dużych ilościach. Gdy taki mocz zostanie wystawiony na kontakt z powietrzem, ciemnieje. Z tego powodu AKU jest także zwana chorobą czarnego moczu.

Jak mogę pomóc?

Stowarzyszenie AKU Society zawsze chętnie przyjmuje wolontariuszy. Możesz pomóc w zbieraniu funduszy i prowadzeniu kampanii oraz podczas konferencji. Jeśli jesteś zainteresowana/y, prosimy o kontakt:

info@akusociety.org

Darowiznę można przekazać na naszej stronie zbiórki funduszy:

www.justgiving.com/alkaptonuria. Można także przesłać czek z darowizną na adres naszego biura.

Objawy

Osoby cierpiące na AKU mogą odczuwać niektóre z poniższych objawów, ale nie wszystkie z nich występują u każdego chorego.

Jednym z najwcześniejszych objawów przedmiotowych choroby są ciemne plamy w pieluchach spowodowane akumulacją HGA w moczu. Jeśli ten objaw zostanie przeoczony, schorzenie może pozostać nierozpoznane aż do okresu dorosłości, gdyż kolejne zauważalne objawy podmiotowe występują zwykle dopiero krótko po ukończeniu 30 lat.

Ochronoza może powodować niebiesko-czarne przebarwienia na uszach. Na białkach oczu mogą pojawić się ciemne punkty. Woskovina jest ciemniejsza niż zwykle, a ciemny pot może plamić ubrania.

Złogi HGA mogą powodować zwiększoną podatność na kamicy nerkową, kamicy pęcherza moczowego, kamicy żółciową i kamicy prostaty.

Złogi wokół zastawek serca mogą powodować ich kruszenie i zabarwienie na czarno. Naczynia krwionośne, żyły i tętnice także mogą stać się sztywne i słabe. Może to prowadzić do choroby serca wymagającej operacji wymiany zastawek.

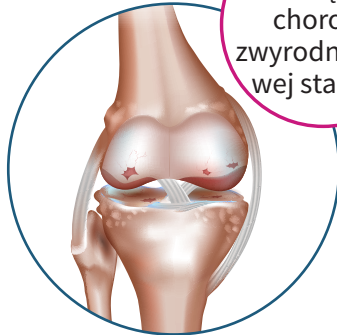
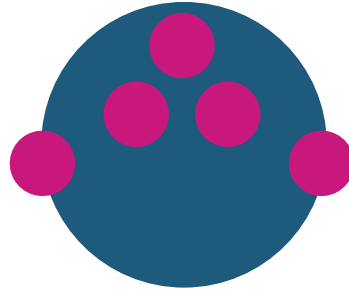
Prognozowana długość życia osób z AKU jest normalna. Mogą one jednak odczuwać objawy mające znaczny wpływ na jakość życia, takie jak ból i zmniejszona ruchomość stawów.



Czarne punkty w oczach

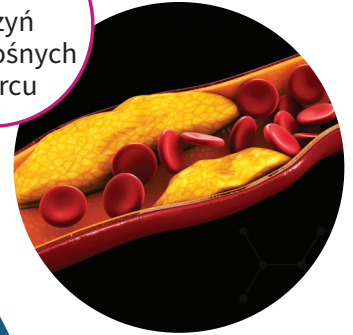


Niebiesko-czarne przebarwienia na uszach



Wczesne rozwinięcie się choroby zwyrodnieniowej stawów

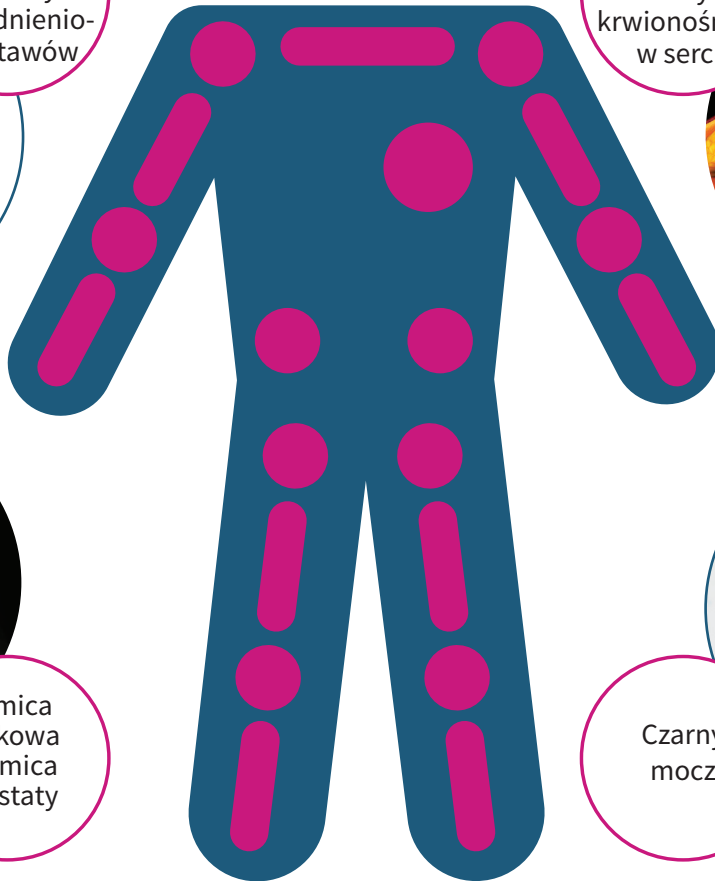
Stwardnienie naczyń krwionośnych w sercu



Kamica nerkowa i kamica prostaty



Czarny mocz



Czy istnieje skuteczna terapia?

AKU jest chorobą przewlekłą trwającą całe życie. Nie istnieje obecnie konkretne lekarstwo ani terapia, ale objawy można złagodzić środkami przeciwbólowymi i operacjami wymiany stawów.

Obiecujące wyniki działania wykazuje lekarstwo o nazwie nityzynon, nad którym wciąż trwają badania. Nityzynon jest stosowany jako lek pozarejestacyjny (off-label) w Krajowym Centrum Alkaptonurii (NAC) w Królewskim Szpitalu Uniwersyteckim w Liverpoolu (RLUH). Oznacza to, że nie jest zarejestrowany jako lek na AKU, ale lekarze uważają, że może skutecznie leczyć tę chorobę.

Pewne zmiany stylu życia mogą pomóc Ci kontrolować AKU i radzić sobie z objawami.

Dieta

Ważne jest przestrzeganie zdrowej, zbilansowanej diety. Dieta niskobiałkowa może także pomóc zmniejszyć ryzyko wystąpienia skutków ubocznych nityzynonu w dorosłym życiu. Porady w tym zakresie uzyskasz od swojego lekarza lub dietetyka.

Ćwiczenia fizyczne

Ważne jest zapewnienie stawom ruchu bez ich nadmiernego obciążania. Dobrym sposobem jest pływanie. Staraj się unikać ćwiczeń o dużym ryzyku zderzeń, takich jak rugby czy karate, gdyż mogą obciążać Twoje plecy i stawy. Regularne, lekkie ćwiczenia mogą pomóc budować muskulaturę i wzmacniać stawy. Ćwiczenia przyczyniają się też do redukcji stresu, utraty wagi i poprawy sylwetki, a wszystko to może łagodzić Twoje objawy.

Ulga w bólu

Strategie zarządzania bólem warto omówić ze swoim lekarzem. Istnieje szereg lekarstw i terapii uzupełniających oraz wiele grup wsparcia – wszystko to może pomóc radzić sobie z objawami.

Wsparcie emocjonalne

Zdiagnozowanie AKU może początkowo powodować niepewność i poczucie przytłoczenia. Podobnie jak wiele osób cierpiących na choroby przewlekłe, osoby, które dowiedzą się, że chorują na AKU, mogą odczuwać niepokój lub przygnębienie. Możesz porozmawiać ze swoim lekarzem, zaś AKU Society oferuje pacjentom oraz ich rodzinom i opiekunom wsparcie i informacje.

