

# Alkaptonuria

**Kod Orpha: 56 Kod OMIM: 203500**

## Opis choroby \*

### Definicja

Alkaptonuria jest chorobą metaboliczną, charakteryzującą się nagromadzeniem kwasu homogentyzynowego (HGA) i jego produktu utleniania, benzochinonu kwasu octowego (BQA) w różnych tkankach (np. chrząstkach, tkance łącznej) i płynach ustrojowych (moczu, pocie), co powoduje ciemnienie moczu na powietrzu, jak również szaroniebieskie zabarwienie twardówki i obróbka małżowiny usznej (ochronoza) oraz zmiany zwyrodnieniowe stawów, obejmujące zarówno osiowe jak i stawy obwodowe (artropatia ochronotyczna).

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Hereditary ochronosis

Dziedziczna ochronoza

Niedobór oksydazy kwasu

homogentyzynowego

Homogentisic acid oxidase deficiency

Kod ORPHA

56

Kod OMIM

203500

Kod ICD10

E70.2

Kod ICD11

5C50.10

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)