

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 obrąbka 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