

Алкаптонурия



Бектемирова.А
Голиков.Д
263 группа

Алкаптонурия

Наследственное заболевание, обусловленное выпадением функций оксидазы гомогентизиновой кислоты и характеризующееся расстройством обмена тирозина и экскрецией с мочой большого количества гомогентизиновой кислоты.

Алкаптонурия возникает вследствие мутации гена, кодирующего синтез оксидазы гомогентизиновой кислоты.

Данная патология характеризуется аутосомно-рецессивным типом наследования. Алкаптонурией чаще болеют мужчины.

Симптомы

Классическими признаками алкаптонурии считается окрашивание мочи, тканей и **повреждение суставов**. Иногда первые симптомы недуга можно выявить еще у детей. Специалиста должно насторожить, если на одежде малыша остаются от мочи плохо отстирывающиеся разводы. В связи с высокой концентрацией гомогентизиновой кислоты в моче она даже при непродолжительном отстаивании приобретает темно-бурый окрас. У пациентов довольно часто наблюдается возникновение **мочекаменной болезни, пиелонефритов и калькулезных простатитов** у мужчин.

При кожных проявлениях заболевания у пациентов отмечается появление коричнево-серой пигментации в области лица, ладоней, шеи, животе, подмышечных и паховых впадинах. Помимо этого, классическими симптомами считается уплотнение и окрашивание ушных раковин в серо-глубой цвет, а также возникновение пигментации на конъюнктиве и склерах. Иногда выявляется диффузное скопление пигмента в хрящах гортани, что вызывает возникновение осиплости голоса, болей при глотании, отдышки и дисфагии.





31-40 Yr



41-50 Yr



51-60 Yr



61-80 Yr



НеБолеем
Медицина и здоровье



Рис. 6. Пациентка М., 60 лет. Серо-голубое окрашивание
кожи ушной раковины

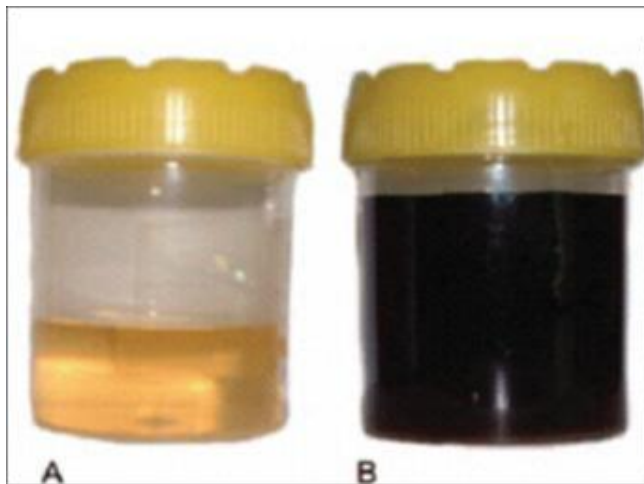


Причина

В нормальных условиях гомогентизиновая кислота — промежуточный продукт распада тирозина и фенилаланина — переводится в малеилацетоуксусную кислоту, из которой в конечном счете образуются фумаровая и ацетоуксусная кислоты, вступающие в другие биохимические циклы. Из-за дефекта фермента этот процесс тормозится, и остающаяся в избытке гомогентизиновая кислота превращается в хиноновый полифенол который и выводится почками. Не полностью экскретируемый мочой алкаптон откладывается в хрящевой и другой соединительной ткани, обуславливая их потемнение и повышенную хрупкость.

Диагностика

В большинстве случаев диагностирование алкаптонурии происходит еще в детском возрасте, однако в некоторых случаях диагноз выставляется только после возникновения всего симптомокомплекса. Правильному определению диагноза способствует проведение рентгенологического, ультразвукового, эндоскопического обследований.



Наиболее информативным для диагностики алкаптонурии является метод количественного определения гомогентизиновой кислоты и бензохиноуксусной кислоты в моче. Для этого используется ферментативная спектрофотометрия или жидкостная хроматография. Более простым, но менее точным способом выявления данного заболевания является оценка цвета мочи через 12-24 ч после пребывания её на воздухе.