



## Alkaptonurie

**Stand:** 27.08.2024

<b>Klinik:</b>	meist asymptomatisch bis zum Erwachsenenalter, schwärzlicher Urin (bei alkalischem pH), Ochronose, Gelenk- und Wirbelsäulenarthritis, Herzklappendefekte
<b>Biochemisch:</b>	<b>Urin:</b> Homogentisinsäure (+), Benzoquinonessigsäure (+)
<b>Hinweis:</b>	selten (1:100.000 - 1:1.000.000, in Slowakei: 1:19.000), > 120 Mutationen, ungewöhnlich hohes Aufkommen in der Dominikanischen Republik und in der Slowakei
<b>Bestätigung:</b>	Gen: HGD
<b>Prognose:</b>	<u>Lebenserwartung ist nicht signifikant eingeschränkt, aber Schmerzen und voranschreitender Mobilitätsverlust wurden beschrieben</u>

Neben eigenen Erfahrungen nutzen wir Informationen unter anderem aus folgenden Quellen:

**Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases**, Blau et. al., Springer, Heidelberg, 2014

**Vademecum Metabolicum**, Zschocke J, Hoffmann GF, Thieme Stuttgart 2021, auch online

<http://evm.health2media.com/#/menu>

**Metagene:** <http://www.metagene.de/>

**IEMbase:** <http://www.iembase.org>

**OMIM:** <https://omim.org/entry/203500>

**Orphanet:** <https://www.orpha.net/de/disease/detail/56>