



Alkaptonurie

Stand: 28.08.2018

Klinik:	meist asymptomatisch bis zum Erwachsenenalter, schwärzlicher Urin (bei alkalischem pH), Ochronose, Gelenk- und Wirbelsäulenarthritits, Herzklappendefekte
Biochemisch:	Urin: Homogentisinsäure (+), Benzoquinonessigsäure (+)
Hinweis:	<i>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</i>
Bestätigung:	Gen: HGD
Prognose:	Lebenserwartung ist nicht signifikant eingeschränkt, aber Schmerzen und voranschreitender Mobilitätsverlust wurden beschrieben

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, Milupa Metabolics GmbH 2012, auch online

Metagene (Metabolic & Genetic Information Center): <http://www.metagene.de>

IEMbase (Inborn Errors of Metabolism Knowledgebase): <http://www.iembase.org>

OMIM® (Online Mendelian Inheritance in Man®): [OMIM 203500 - Alkaptonurie](http://www.omim.org)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 35708 - AADC-Mangel](http://www.orphanet.eu)