



Alkaptonuri

Alkaptonuri är en ärftlig ämnesomsättningsjukdom som orsakas av förändringar i en gen, vilket leder till brist på ett enzym. Det gör att en syra som bildas vid omsättningen av aminosyror i kroppen inte bryts ned, utan istället ansamlas i kroppens olika vävnader och gör urinen samt huden mörk. Inlagringen orsakar också värk och inflammation i lederna. Hjärtsymtom kan förekomma.

Sjukdomen uppskattas finnas hos 1–4 personer per miljon invånare. I Sverige känner man bara till ett fåtal personer med alkaptonuri.

Symtom

De främsta symtomen vid alkaptonuri är mörk urin, färgförändringar och inflammation i leder och ryggrad.

Redan hos spädbarn kan det finnas tecken på sjukdomen i form av svarta fläckar i blöjorna, orsakade av mörk urin. Övriga symtom dröjer vanligen till vuxen ålder och det är oftast då som sjukdomen diagnostiseras.

Färgförändringarna syns framför allt på öron, ögonvitor och hud. Fläckar i ögonvitan uppstår oftast i 30-årsåldern. Öron- och näsbrosket blir blåfärgat och förtjockat. Färgförändringar förekommer även på struphuvud, ögonlock, panna och naglar. Svett och öronvax kan mörkfärgas.

Ansamling i lederna ger smärta och minskad rörlighet. Svår värk i rygg och leder är ofta det som gör att vuxna med sjukdomen söker vård. Det kan uppstå sammanväxningar i leder och benpålagringar i ryggraden. Ryggen kan bli kutig eller sned. Brosket kan bli förkalkat och så sprött att det brister.

Hos en del tillkommer hjärtsymtom med ökad risk för hjärtinfarkt. Njursten är relativt vanligt och prostatasten förekommer hos män med sjukdomen.

Orsak

Alkaptonuri orsakas av genetiska förändringar som leder till brist på ett enzym. Det gör att en syra inte bryts ned utan istället utsöndras i urinen och ansamlas i kroppens vävnader, vilket ger upphov till skador. I kontakt med syre oxiderar syran, vilket ger de karaktäristiska färgförändringarna och mörk urin.

Behandling

Alkaptonuri kan inte botas, men symtomen kan lindras. Insatserna syftar till att förebygga skador i rygg och leder, behålla rörlighet och motverka smärta. En tidig diagnos är viktigt.

Smärtlindrande läkemedel, fysioterapi och fysisk aktivitet är viktiga inslag i behandlingen. Det gör att musklerna kan töjas och stärkas, och rörligheten upprätthållas. Vid svår ledvärk kan operation bli aktuellt. Efter 55-årsåldern behöver de flesta få någon led utbytt mot en protes.

Efter 40-årsåldern bör hjärtat regelbundet kontrolleras av en hjärtläkare.

En proteinfattig diet kan minska utsöndringen av syran och bromsa sjukdomens förlopp.

Nitisonin är ett läkemedel som minskar syranivåerna i urinen. Studier har visat på minskad sjukdomsaktivitet samt minskade färgförändringar efter flera års behandling. Det är dock okänt om tidig behandling, det vill säga innan symtom från leder och skelett har utvecklats, skulle kunna bromsa sjukdomens förlopp.

Det är viktigt med psykologiskt och socialt stöd.

Resurser

Kunskap om sjukdomen finns vid universitetssjukhusen. Reumatologiska kliniker kan hjälpa till med råd, fysioterapi och lämplig smärtlindrande behandling.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Reumatikerförbundet
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad juni 2022.