

Alkaptonurie

Gründung einer Selbsthilfegruppe im Passeiertal Betroffene suchen Betroffene und Angehörige

Es gibt zwar keine Heilung für unsere Krankheit, aber in der Selbsthilfegruppe möchten wir:

- Uns gegenseitig unterstützen, füreinander da sein und uns als selten Kranke nicht mehr so alleine fühlen
- Erfahrungen zur Krankheit austauschen
- Neue (medizinische) Informationen miteinander teilen
- Therapiemöglichkeiten gemeinsam besprechen und bei Bedarf gemeinsam für uns organisieren
- Austausch über Hilfsmittel, den Abbau architektonischer Barrieren und weiterer Unterstützungsmöglichkeiten für uns

Die Selbsthilfegruppe wird von der Dienststelle für Selbsthilfegruppen im Dachverband für Soziales und Gesundheit unterstützt. Die Teilnahme an der Selbsthilfegruppe ist kostenlos.

**Kontakt zur Initiatorin der Selbsthilfegruppe:
Renate, Tel. 339 7866187**

Treffen: am letzten Freitag im Monat
um 14.00 Uhr in der Bibliothek
in St. Martin in Passeier



Bei Verdacht auf Alkaptonurie können Sie sich an die Genetische Beratung wenden:

Landeskoordinierungszentrum für die seltenen Krankheiten
Genetischer Beratungsdienst

Europaallee 31, Bozen

Tel. 0471 907109 - E-Mail: seltenekrankheitenBZ@sabes.it

Alkaptonurie

ist eine seltene Krankheit, die genetisch (autosomal-rezessiv) vererbt wird. Sie ist gekennzeichnet durch die Anreicherung von Homogentisinsäure (HGA) und ihrem Oxidationsprodukt Benzochinon-Essigsäure (BQA).

Folgen sind:

- Dunkelfärbung des Urins an der Luft
- Viele Betroffene sind viele Jahre lang symptomlos und bemerken bis in das Erwachsenenalter hinein ihre Krankheit nicht.

Die Ausscheidung von Homogentisinsäure im Urin ist aber schon bei Säuglingen an der Dunkelfärbung der Windeln erkennbar.

- Nach dem dritten Lebensjahrzehnt Grau-blaue Färbung der Skleren (=weißer Teil des Auges) und der Ohrmuscheln (Ochronose)
- Beschwerden seitens der Muskulatur und des Skeletts beginnen ab diesem Alter mit Steifheit und Rückenschmerzen - Eine Röntgenaufnahme der Wirbelsäule zeigt, besonders in der Lumbalregion, eine Degeneration der Zwischenwirbelscheiben und dichte Kalzifizierungen
- fortschreitende Erkrankung der axialen und peripheren Gelenke (ochronotische Arthropathie) – z.B. Knie, Hüfte und Schultergelenk
- Am Herzen sind Zeichen einer Entzündung der Aorten- und Mitralklappe möglich

Den Familienangehörigen wird eine genetische Beratung empfohlen. Medikamentöse Therapie kann das Tempo der Pigmentablagerung verringern. Hierdurch sollten Gelenk- und Herz-Kreislauf-Komplikationen im späteren Leben minimiert werden. Diätetische Einschränkung ist hilfreich. <https://www.orpha.net/> - Juli 2019

