



-  **AKU Society**, C/O Advicehub,
66 Devonshire Road, Cambridge, CB1 2BL,
Verenigd Koninkrijk
-  Bel ons: **+44 (0)1223 322 897**
-  E-mail: **info@akusociety.org**
-  Bezoek ons: **www.akusociety.org**
-  **@AKUSOCIETY**
-  **@AKUSociety**
-  **AKU Society**

Wat is
alkaptonurie?

Geregistreerde liefdadigheidsorganisatie: 1101052


**The Robert Gregory
National Alkaptonuria Centre**



Understanding genetics together

www.breaking-down-barriers.org.uk

Wat is alkaptonurie?

Alkaptonurie, ook wel bekend als AKU of 'black bone disease', is een zeldzame erfelijke aandoening die ervoor zorgt dat het kraakbeen in gewrichten zwart en broos wordt.

De aandoening wordt veroorzaakt door een probleem met een gen en leidt tot een ophoping van een stof genaamd homogentisinezuur (HGZ).

HGZ hoopt zich op in de bindweefsels, met name kraakbeen, waardoor dit na verloop van tijd donkerder en broos wordt. Deze verkleuring wordt ochronose genoemd. Dit leidt tot vroegtijdige artrose en houdt vaak in dat er meerdere gewrichten vervangen moeten worden.

HGZ wordt in grote hoeveelheden uitgescheiden in de urine, waardoor de urine een donkere kleur krijgt na blootstelling aan lucht. Om deze reden wordt AKU ook wel 'black urine disease' genoemd.

Hoe kan ik helpen?

De AKU Society is altijd op zoek naar vrijwilligers - u kunt helpen met fondsenwerving en campagnes of helpen tijdens bijeenkomsten. Heeft u interesse? Neem dan contact met ons op via

info@akusociety.org

Bezoek onze fondsenwervingspagina op www.justgiving.com/alkaptonuria om te doneren. U kunt ook doneren door een cheque naar ons kantoor te sturen.

Symptomen

Mensen met AKU kunnen de volgende klachten ervaren, hoewel niet iedereen ze allemaal krijgt.

Een van de vroegste tekenen van de aandoening zijn donkere urinevlekken in de luier, veroorzaakt door het HGZ in de urine. Als dit teken over het hoofd wordt gezien, kan de aandoening tot op volwassen leeftijd onopgemerkt blijven - er zijn meestal geen andere waarneembare symptomen totdat de persoon in de dertig is.

De ochronose zorgt voor een blauw-zwarte verkleuring van de oren. In het wit van de ogen kunnen donkere vlekken ontstaan. Het oorsmeer wordt donkerder van kleur en er kunnen donkere zweetvlekken verschijnen op kleding.

De afzettingen van HGZ kunnen de patiënt vatbaarder maken voor nierstenen, blaasstenen, galstenen en prostaatstenen.

Afzettingen rond de hartkleppen kunnen ervoor zorgen dat deze broos en zwart worden. Bloedvaten, aders en slagaders kunnen ook stijf worden en verzwakken. Dit kan tot hartaandoeningen leiden waarbij hartkleppen moeten worden vervangen.

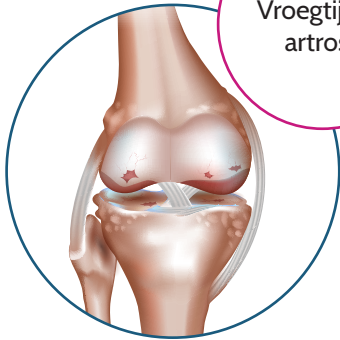
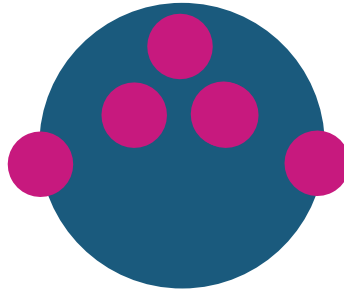
Mensen met AKU hebben een normale levensverwachting. Zij kunnen echter symptomen zoals pijn en verminderde beweging in de gewrichten ervaren, wat een grote impact heeft op de levenskwaliteit.



Zwarte
vlekken in de
ogen



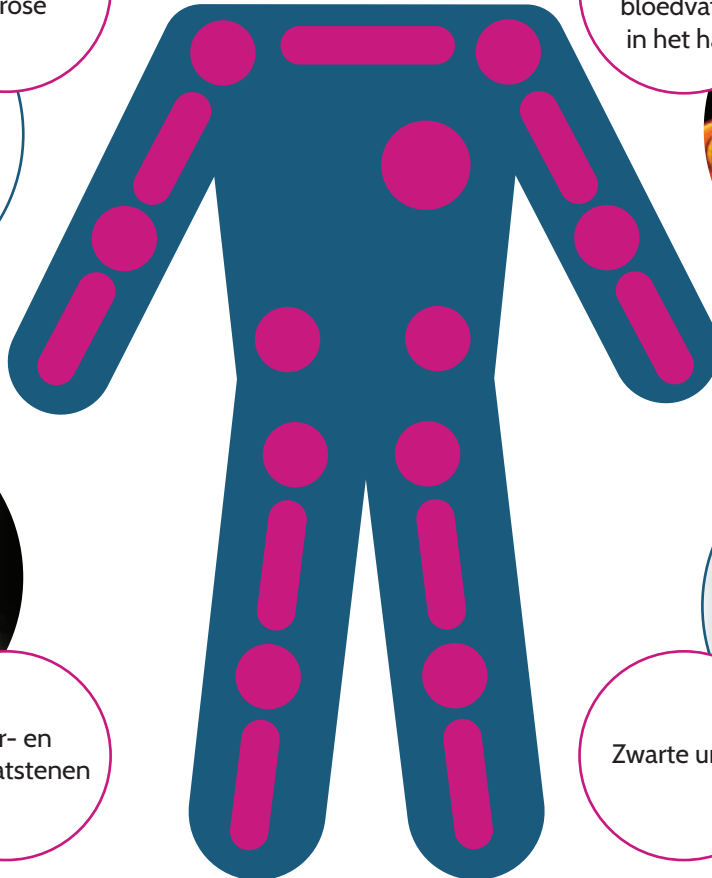
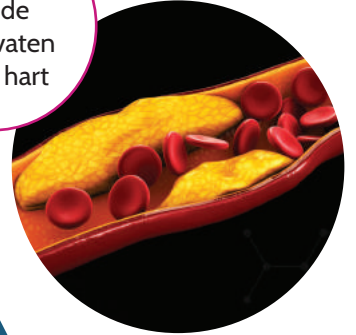
Blauwe
of grijze
verkleuring
van de oren



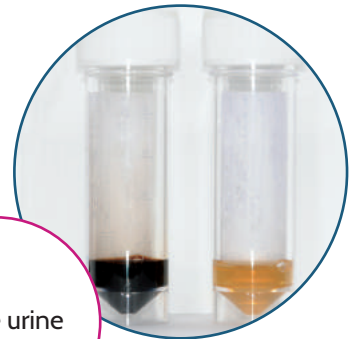
Vroegtijdige
artrose



Verharding
van de
bloedvaten
in het hart



Nier- en
prostaatstenen



Zwarte urine

Bestaat er een genezing?

AKU is een levenslange aandoening en er bestaat nog geen genezing of specifieke behandeling voor, hoewel pijnstillers en gewrichtsvervangende operaties de symptomen wel kunnen verlichten.

Het medicijn nitisinon laat veelbelovende resultaten zien en het onderzoek naar dit geneesmiddel is nog steeds gaande. Nitisinon wordt 'off-label' aangeboden bij het National Alkaptonuria Centre in het Royal Liverpool University Hospital (Verenigd Koninkrijk). Dit houdt in dat het niet is toegelaten voor gebruik bij AKU, maar volgens artsen kan AKU er wel doeltreffend mee behandeld worden.

Met een aantal veranderingen in levensstijl kunt u AKU onder controle houden en de symptomen verminderen.

Dieet

Een gezonde, evenwichtige voeding is belangrijk. Een eiwitarm dieet kan ook helpen om de kans op mogelijke bijwerkingen van nitisinon op de volwassen leeftijd te verkleinen. Uw arts of diëtist kan u hierover advies geven.

Beweging

Het is belangrijk om uw gewrichten in beweging te houden zonder ze te veel te belasten. Zwemmen is hiervoor erg geschikt. Doe geen zogeheten 'high-impact' sporten zoals rugby of karate, want deze kunnen uw rug en gewrichten belasten. Regelmatig lichte oefeningen doen kan helpen doordat u uw spieren ermee opbouwt en uw gewrichten versterkt. Oefeningen doen is ook goed voor het verlichten van stress, afvallen en het verbeteren van uw lichaamshouding. Al deze factoren kunnen uw klachten verlichten.

Pijnbestrijding

Strategieën voor pijnbestrijding kunt u bespreken met uw arts. Er bestaan verschillende soorten medicijnen, aanvullende therapieën en steungroepen om de symptomen onder controle te houden.

Emotionele ondersteuning

De diagnose AKU kan aanvankelijk erg verwarrend en overweldigend zijn. Net als mensen met andere langdurige gezondheidsproblemen, kunnen mensen die de diagnose AKU krijgen zich angstig of depressief voelen. U kunt met uw huisarts praten en de AKU Society kan steun en informatie bieden aan patiënten, verzorgers en hun familie.

