

Болезнь черной мочи



Отличительным признаком болезни является выделение мочи, которая быстро темнеет и становится черной при контакте с воздухом.

Алкаптонурия, также называемая болезнью черной мочи или болезнью черных костей, является одним из четырех заболеваний, первоначально определенных как врожденная ошибка метаболизма сэром Арчибальдом Гарродом в его лекциях 1902 года [1].

Алкаптонурия – крайне редкое аутосомно-рецессивное заболевание, наследования и возникает вследствие мутации гена гомогентизат-1,2-диоксигеназы, локализованного на длинном плече 3 хромосомы. Этот фермент, преимущественно продуцируемый печенью и почками, отвечает за распад гомогентизиновой кислоты (ГТК) - промежуточного звена в метаболизме тирозина. Вследствие генетического дефекта метаболические превращения ГТК замедляются, и накапливающаяся в избыточном количестве ГТК под действием полифенолоксидазы (тирозины) превращается в охронотический меланиноподобный пигмент (алкаптон), который и придает моче характерный цвет

[2, 3]. Пигмент откладывается в хондроцитах и матриксе суставного хряща. Недостаточное его выведение сопровождается отложением и в других соединительнотканых образованиях (связки, сухожилия, кожа, склеры, клапаны сердца и др.), придавая им при микроскопическом исследовании желто-коричневатую окраску, что легло в основу термина «охроноз» (ochronosis; от греч. ochros – желтый и nosos – болезнь) [2].

Клинические признаки заболевания обычно проявляются на четвертой декаде жизни поражением опорно-двигательного аппарата. Чаще всего в анамнезе встречается один из симптомов артрита, ограничивающийся в основном позвоночником, тазобедренными и коленными суставами [4], поэтому такие пациенты чаще встречаются в практике травматологов и ревматологов. Заболевание может быть подтверждено с помощью анализа мочи или крови на ГТК. В некоторых случаях также проводится генетическое тестирование.

Литература:

1. Garrod AE. The incidence of alkaptonuria: a study in chemical individuality. 1902 [classical article]. Yale J Biol Med. 2002 Jul-Aug. 75(4):221-31.
2. Башкова Инна Борисовна, Кичигин Вадим Александрович, Безлюдная Наталия Валерьевна и др. (2016). Охроноз: трудности постановки диагноза в практике врача-клинициста. Трудный пациент, 14 (10-11), 40-45.
3. Millucci L, Bernardini G, Spreafico A, et al. Histological and Ultrastructural Characterization of Alkaptonuric Tissues. Calcif Tissue Int. 2017;101(1):50-64. doi:10.1007/s00223-017-0260-9
4. Ranganath LR, Norman BP, Gallagher JA. Ochronotic pigmentation is caused by homogentisic acid and is the key event in alkaptonuria leading to the destructive consequences of the disease-A review. J Inheret Metab Dis. 2019;42(5):776-792. doi:10.1002/jimd.12152

Материал принадлежит ООО «ММА«МедиаМедика», любое копирование и использование в коммерческих целях запрещено. Предназначено исключительно для специалистов здравоохранения.