



OCRONOSIS ALCAPTONÚRICA.

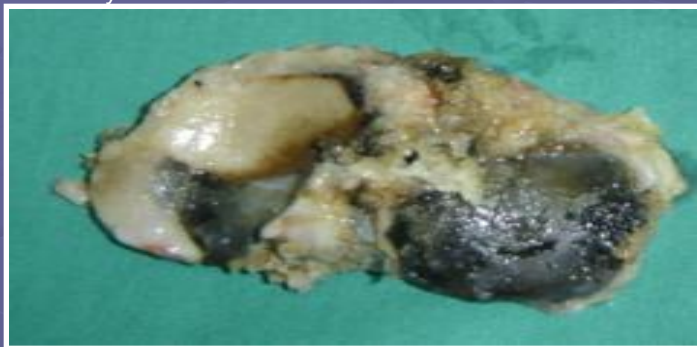
P-32

Martínez D., Bru A. Barrera L., Bertó X., Balaguer J.
Hospital General Universitario de Valencia



Introducción.

La ocronosis alcaptonúrica es una enfermedad hereditaria muy rara, caracterizada por una alteración en el metabolismo aminoacídico de la fenilalanina y la tirosina.



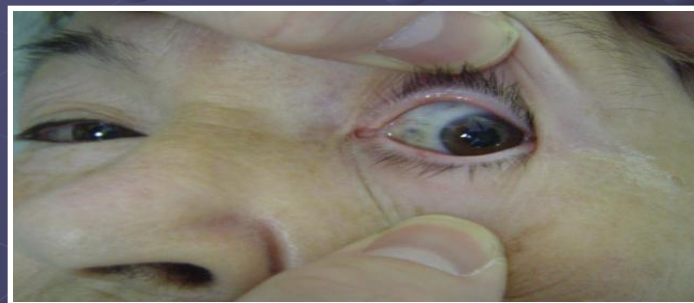
Resultados.

La exploración física mostró una coloración gris azulada de los cartílagos auriculares, así como de las escleróticas. La orina de la paciente mostró un oscurecimiento progresivo al contacto con el aire. Tres de los hermanos presentaban la misma afección sin afectar a su descendencia. El diagnóstico de presunción se confirmó mediante la determinación de ácido homogentísico en orina.



Material y métodos.

Paciente mujer de 66 años que en el momento de la implantación de una prótesis total de rodilla se objetiva una coloración oscura junto con brillo metálico del cartílago y cápsula articular.



Conclusiones.

La ocronosis se caracteriza por una excreción aumentada de ácido 2,5 dihidrofenilacético en orina que se oscurece al contacto con el aire, pigmentación oscura del tejido conjuntivo (huesos y cartílagos), semejando una metalosis, y artrosis degenerativa de grandes articulaciones de desarrollo en la edad adulta. Es una enfermedad por depósito, de herencia autosómica recesiva. Debe tenerse presente en el diagnóstico diferencial de enfermedades que producen alteraciones en la coloración de la orina o cutáneas.

Bibliografía:

- Mannoni A., Selvi E., Lorenzini S. et al.: *Alkaptonuria, Ochronosis, and Ochronotic Arthropathy*; Seminars in Arthritis and Rheumatism, Vol 33, No 4 (February), 2004: pp 239-248.
- Hamdi N., Cooke T.D.V., Hassan B.: *Ochronotic arthropathy: case report and review of the literature*. International Orthopaedics (SICOT) (1999) 23:122-125