

# BÖLÜM 51

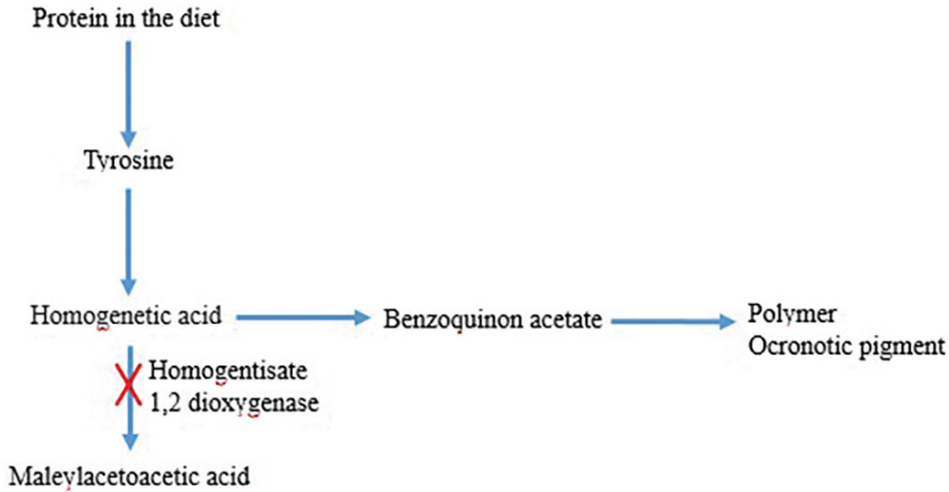
## ALKAPTONÜRİ HASTALIĞINDA SPONTAN AŞIL TENDON RÜPTÜRÜ

Muhammed Bilal KÜRK<sup>1</sup>

### GİRİŞ

Alkaptonüri, tirozin metabolizmasındaki homojentisat 1,2 dioksijenaz enzim eksikliğine bağlı olarak vücutta homojentisik asit (HA) birikimine neden olan nadir otozomal resesif bir hastalıktır(1). Doku ve idrarda biriken HA oksijenle karşılaşıncı benzokinona dönüşür. Benzo-kinonlar ise melanin benzeri polimerler oluşturur(Şekil 1). Melanin benzeri polimerler bilhassa bağ dokusuna yerleşerek okronozis denilen, dokuda kahverengi-siyah renkte koyulaşmaya yol

açar(2). Hastalarda genellikle 30'lu yaşlara kadar idrar renginin koyulaşması dışında başka klinik belirti olmaz iken; HA zamanla eklem kıkırdağı, tendonlar ve omurlar arası disklerin yapısındaki kollajenle birleşerek bu dokuların esnekliğini kaybetmesine sebep olur(3). Hastalarda beklenen yaşam süresi azalmamıştır(4). Bu olgu sunumunun amacı spontan aşıl tendon rüptürü vakalarında nedenlerden birinin alkaptonüri hastalığı olabileceğini vurgulamak ve hastalığın olası etkileri açısından klinisyenler için farkındalık oluşturmaktır.



Şekil 1. Tirozin metabolizması.

<sup>1</sup> Uzm. Dr., Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Ortopedi ve Travmatoloji, İstanbul, muhammedbilal\_34@hotmail.com

tiyi ve diğer bulguları en aza indirmek için bazı tedavi yaklaşımları vardır(12). Geniş eklem tutulumu olan hastalar için; dinlenme, analjezi ve erken dönemlerde fizyoterapi faydalı olabilir. İleri dejenerasyonu olan eklemlerde eklem debridmanı veya artroplasti yapılabilir. Özellikle diyetlerde fenilalanin ve tirozin içeren besinlerin alınımının azaltılması tercih edilir(2). Yetişkinlerde ve çocuklarda günlük 1 gr C vitamini (askorbik asit) alımı önerilir. Askorbik asidin antioksidan yapısı, homojentisik asitin dokularda biriken polimerik yapıya dönüşümünü azaltır(2,13). İnsan ve fare deneylerinde nitisinonun idrar HA ekstraksiyonunu önemli ölçüde değiştirdiği görülmüştür. Bu ilacın tirozinemi tip 1' de kullanılması önerilse de, okronozis hastalarında kullanımına ilişkin kesin bir bilgi bulunmamaktadır(11). Yük taşıyan diz eklemi gibi eklemlerde tutulumu olan hastalarda dört ay boyunca günde 400 mg kondrotin sülfat ve 1,500 mg glukozamin kullanımının eklem şikayetlerini azalttığı bildirilmiştir(14).

## SONUÇ

Sonuç olarak, alkaptonüri, bir enzim eksikliğinden kaynaklanan metabolik bir hastalıktır. Bu hastalığın profilaktik ve kesin tedavisi henüz bulunamamış olup sadece okronotik artropatiyi ve diğer bulguları en aza indirmek için bazı tedavi yaklaşımları vardır(12). Protein kısıtlı diyet, C vitamini, nitisinon ve antiinflamatuvar/analjezik ilaçlar tedavide kullanılmaktadır(15). Bu anlamda alkaptonüri hastalarda artrozu engellemek ve tedavi etmek için ilgili gendeki bozukluğun erken tespiti ve onarımı amacıyla birçok genetik çalışma ve araştırmalara ihtiyaç vardır.

## KAYNAKLAR

1. Phornphutkul, C., Introne, W.J., Perry, M.B. Natural history of alkaptonuria. *New Eng. J. Med.* 2002; 347: 2111-21.
2. Manoj Kumar RV, Rajasekaran S. Spontaneous tendon ruptures in alkaptonuria. *J Bone Joint Surg [Br]* 2003; 85:883-6.
3. Ozmanevra R, Güran O, Karatosun V. Total knee arthroplasty in ochronosis: a case report and critical review of the literature. *Eklem Hastalik Cerrahisi* 2013; 24:169-72.
4. Srsen, S., Vondráček, J., Srsnová, K. Analysis of the life span of alkaptonuric patients. *Cas. Lek. Cesk.* 1985; 18: 124(41-42): 1288-91.
5. Stenn, F.F., Milgram, J.W., Lee, S.L. Biochemical identification of homogentisic acid pigment in an ochronotic Egyptian mummy. *Science* 1977; 197: 566-8.
6. Zatkova A. An update on molecular genetics of Alkaptonuria (AKU). *J Inherit Metab Dis.* 2011 Dec;34(6):1127-36.
7. Goicoechea De Jorge, E., Lorda I., Gallardo M.E. Alkaptonuria in the Dominican Republic: identification of the founder AKU mutation and further evidence of mutation hot spots in the HGO gene. *J Med Genet.* 2002 Jul;39(7):E40.
8. Zatkova, A., Polakova, H., Micutkova, L. Novel mutations in the homogentisate-1,2-dioxygenase gene identified in Slovak patients with alkaptonuria (Letter). *J. Med. Genet.* 2000; 37; 539-42.
9. Aydoğdu S, Cullu E, Ozsoy MH, Sur H. Cementless total knee arthroplasty in ochronotic arthropathy: a case report with a 4-year follow-up. *J Arthroplasty* 2000;15:539-43.
10. Cetinus E, Cever I, Kural C, Erturk H, Akyildiz M. Ochrotonic arthritis: case reports and review of the literature. *Rheumatol In* 2005;25:465-8.
11. Kural C, Cetinus EM, Kural A. Knee ochrotonic arthropathy and arthroscopic findings. *Acta Orthop Traumatol Turc* 2009;43:67-71.
12. Gil JA1, Wawrzynski J2, Waryasz GR3. Orthopedic Manifestations of Ochrotonosis: Pathophysiology, Presentation, Diagnosis, and Management. *Am J Med* 2016;129:536.e1-6.
13. Lal M, Thakur M, Kashyap S. Alkaptonuric ochrotonosis. *Orthopedics* 2014;37:e1141-9.
14. Raaijmakers M, Steenbrugge F, Dierickx C. Ochrotonosis, arthroscopy of a black knee: a case report and review of the literature. *Knee Surg Sports Traumatol Arthrosc* 2008;16:182-4.
15. Ranganath L.R., Jarvis J.C., Gallagher J.A. (May 2013). "Recent advances in management of alkaptonuria (invited review; best practice article)". *J. Clin. Pathol.* 66 (5): 367-73.