

Manifestations cliniques apparaissant et s'aggravant progressivement à partir de la deuxième décennie, entraînant une spondylo-arthropathie évolutive et une atteinte multi-viscérale
Existence d'un traitement spécifique

PRINCIPALES ATTEINTES RÉVÉLATRICES

Anomalie de la coloration des urines

+/- du cérumen et de la sueur

Principal symptôme à l'âge pédiatrique
 Pouvant être précoce, dès les premiers jours

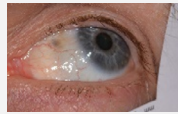
Urines devenant foncées/noires quelques minutes après l'émission et le contact avec l'oxygène de l'air : possibles tâches noires visibles dans les couches chez les nourrissons
 +/- hyperpigmentation du cérumen, de la transpiration (possible coloration des habits)
Fausse protéinurie possible²

Pigmentation anormale du tissu conjonctif (= Ochronose)

Début chez le jeune adulte, précède les manifestations articulaires, intensification progressive

Pigmentation anormale:

- tâches de couleur ocre/marron/noire des **conjonctives et de la sclère**
- tâches de couleur bleue ardoisée de l'**oreille externe** (conque, anti-helix surtout), en regard du cartilage, +/- de la peau des mains (en regard des tendons sous-cutanés) ou de la peau entre le pouce et l'index
- couleur noire des os, cartilages



Atteinte musculo-squelettique

Atteinte axiale initialement, vers l'âge de 30 ans, puis arthropathie « ochronotique périphérique » évolutive, vers l'âge de 40 ans

Douleurs rachidiennes (lombaires et thoraciques, puis cervicales) et **raideur rachidienne** initialement, puis :

Atteinte des grosses articulations (genoux et épaules surtout, mais aussi hanches, coudes et poignets)

Douleurs articulaires et rachidiennes chroniques d'horaires mécaniques et inflammatoires, ankylose

Destructions articulaires

Possibles **fractures** (vertébrales et des os longs)

Ostéoporose

Entésopathie, ruptures tendineuses et musculaires

Couleur noire du cartilage et de l'os notée lors d'éventuelles chirurgies



COMPLICATIONS

Atteintes génito-urinaires

Lithiases¹ rénales, vésicales
Calculs prostatiques
 Insuffisance rénale légère décrite, rare

Atteinte cardiaque

Atteinte **valvulaire, principalement aortique : calcifications**, évoluant vers une sténose, +/- fuites valvulaires
 Arythmie possible

Autres atteintes (rares)

Lithiases salivaires et vésiculaires
Glaucomes pigmentaires

Examens complémentaires

Radiographie du rachis: **dégénérescence** et **calcifications denses des disques intervertébraux** caractéristiques, en particulier dans la région lombaire, fusion des vertèbres, risque de rétrécissement du canal médullaire
 Ossifications ligamentaires
 Ostéophytes

Alcaptonurie ?

Bilan spécialisé

en parallèle de la recherche d'autres diagnostics différentiels éventuels³

Dosage de l'acide homogentisique urinaire

Élévation : anomalie pathognomonique

+/- Étude génétique (gène HGD) secondairement par centre spécialisé

Avis spécialisé rapide auprès d'un Centre expert (Centre de Référence/Compétence Maladies Rares) :
<https://www.filiere-g2m.fr/annuaire/>

Évaluation initiale, prise en charge spécialisée, traitements spécifiques (indications/mise en place) coordonnés par Centre expert

Conseil génétique, enquête familiale dans un centre spécialisé

Plus d'infos :

PNDS à venir : Haute Autorité de Santé - Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) (has-sante.fr)

Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence



¹ Possible dès l'enfance

² Interférence de l'acide homogentisique avec certaines méthodes de dosage de protéinurie. Normalisation sous traitement.

³ Principaux diagnostics différentiels: autres causes d'hyperpigmentation des urines (porphyries...), de spondylarthropathies, notamment spondylarthrite ankylosante