

**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 possible<sup>2</sup>**

### 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

**Lithiases<sup>1</sup> 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 éventuels<sup>3</sup>

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



<sup>1</sup> Possible dès l'enfance

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

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