

# ÁCIDO HOMOGENTÍSICO

ÁCIDO MELÂNICO

CBHPM

AMB

## Sinonímia:

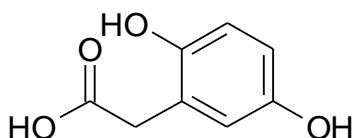
Alcaptonúria. Ocronose. Ácido melânico. Homogentisato. Artropatia ocronótica. Erro inato do metabolismo.

## Fisiologia:

Ácido 2,5 diidroxifenilacético

Fórmula molecular =  $C_8H_8O_4$

Massa molecular = 168,15 g/mol



## ÁCIDO HOMOGENTÍSICO

Alcaptonúria é uma rara doença autossômica recessiva decorrente da mutação do gene HGD levando a um erro do metabolismo da fenilalanina e da tirosina por deficiência da enzima homogentisato-1,2-dioxigenase (EC 1.13.1.15). Há um acúmulo de ácido homogentísico no plasma e a deposição do seu polímero (também chamado piomelanina ou alcaptona) nos tecidos mesenquimatosos como as cartilagens é responsável pela coloração preto-azulada ou marrom-avermelhada das orelhas, nariz, bochechas e escleras.

O aumento de sua excreção na urina é chamada de alcaptonúria (urina que se torna negra quando entra em contato com o ar, frequentemente visível nas fraldas).

As primeiras manifestações da doença ocorrem na infância com urina e cerume enegrecidos, porém os pacientes só se tornam sintomáticos ao redor da quarta década de vida.

As complicações mais frequentes são: artropatia ocronótica, ocronose cardiovascular, cutânea e ocular, além de obstrução do trato genitourinário por cálculos ocronóticos. A artropatia ocronótica, manifestação mais incapacitante da doença, acomete, primariamente, grandes articulações e a coluna vertebral devido a degeneração discal grave.

O termo ocronose se deve a Virchow e refere-se à coloração ocre observada à microscopia dos tecidos acometidos.

## Material Biológico:

Urina.

## Coleta:

20 ml de urina.

Utilizar frascos limpos de polietileno ou vidro com batoque e tampa rosqueada.

Acidificar a urina com HCl até alcançar pH = 1

## Armazenamento:

O material deve ser bem embalado para impedir vazamento ou infiltração e acondicionado em gelo reciclável em caixas antitérmicas.

## Exames Afins:

Erros inatos do metabolismo. Teste do pezinho.

## Valor Normal:

Normal	Negativo ou ausente
--------	---------------------

**Interferentes:****Método:**

Espectrofotometria.

**Interpretação:**

A positividade de sua presença em amostra urinária pode levar à presunção diagnóstica de alcaptonúria.

**Sitiografia:**

E-mail do autor: [ciriades@yahoo.com](mailto:ciriades@yahoo.com)

<http://www.ufsm.br/blq220/hidden/alcaptonuria.htm>

[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0482-50042006000500014&lng=es&nrm=&tlng=pt](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0482-50042006000500014&lng=es&nrm=&tlng=pt)