

Joris Jansen
orthopedisch chirurg, Rijnland
Ziekenhuis Leiderdorp

Wieneke Metsaars
fellow orthopedie, Rijnland
Ziekenhuis Leiderdorp

Een zwarte knie

Een 67-jarige patiënte heeft geleidelijk toenemend last van haar knie met ochtendstijfheid, startklachten, nachtpijn en een verminderd loopvermogen. Vanwege de progressief degeneratieve klachten wordt besloten tot operatieve behandeling met een totale knieprothese. Tijdens de operatie wordt na het openen van het gewricht een zeer opvallende zwarte verkleuring deels van kraakbeen en synovium gezien. Deze wordt veroorzaakt door ochronose, een zeldzame erfelijke metabole ziekte, waarbij een tekort bestaat aan het enzym homogentisinezuuroxidase. Door ver-

minderde afbraak van homogentisinezuur ontstaat een overvloed in het bloed, dat vervolgens als zwart pigment neerslaat in bindweefsel zoals kraakbeen, meniscus en synovium. De pigmentafzetting in kraakbeen is tevens geassocieerd met chondrocalcinose en kan leiden tot artrose van schouders, heupen en knieën. Oxidatie van het homogentisinezuur in de urine veroorzaakt tevens alkaptonurie: een donkere verkleuring die met name bij alkalische urine in zonlicht snel ontstaat. Klachten van het bewegingsapparaat domineren vaak bij ochronose, waarbij degeneratieve rugklachten vaak beginnen na het 30ste levensjaar en artrose van meer perifere gewrichten pas later in het beloop wordt gezien. Tevens kunnen klachten ontstaan van gewrichtsbanden en pezen, gal- en nierstenen, donkere verkleuring van oogwit, oren, oorsmeer, en huid van gezicht of handen. Door het zeldzame karakter (0,1-1 per miljoen mensen, met een hogere prevalentie bij consanguïniteit) en de aanvankelijk weinig karakteristieke symptomen wordt de diagnose ochronose vaak laat gesteld. Slechts sporadisch meldt een patiënt zich in een vroeg stadium met de klacht van donkere urine. De diagnose kan gesteld worden door de bepaling van het homogentisinezuurgehalte in de urine. Tevens kan de diagnose worden bevestigd door toevoeging van loog (NaOH) aan de urine, wat de karakteristieke snelle bruinzwarte verkleuring laat zien. Doordat het ontbrekende enzym homogentisinezuuroxidase niet beschikbaar is, bestaat er nog geen curatieve behandeling voor ochronose, maar onderzoek wordt verricht naar nieuwe middelen zoals nitisinon.¹ Behandeling met een fenylalanine- en tyrosinearm dieet is praktisch lastig haalbaar, en een hoge dosis vitamine C om afzetting van pigment te remmen is niet bewezen.² Symptomatische behandeling met analgetica, fysiotherapie en gewrichtsprotectie staat centraal. Bij gevor-

derde artrose is gewrichtsvervangning met schouder-, heup- of knieprothese de uiteindelijke behandeling die tot goed functioneel herstel kan leiden.³ Het herstel na de knieprothese-operatie verliep voorspoedig. ■

contact

j.jansen@rijnland.nl
cc: redactie@medischcontact.nl

De voetnoten vindt u bij deze casus op medischcontact.nl/gezien.

Heeft u ook een interessante casus voor deze rubriek?

Stuur tekst (max. 300 woorden) en beeld naar redactie@medischcontact.nl.



Wat ziet u?



Na het indoen van haar gebitsprothese, bloedt een 86-jarige vrouw plots uit haar mond. Wat ziet u?

U kunt reageren op medischcontact.nl/watzietu.



Het antwoord vindt u volgende week in Medisch Contact.